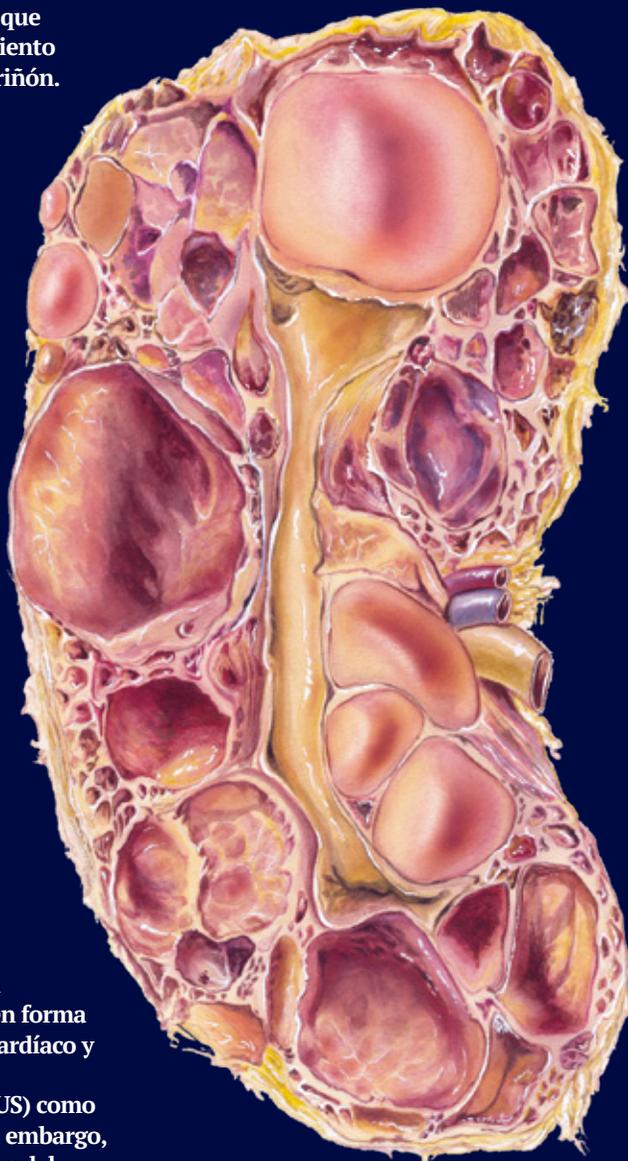


ENFERMEDAD renal poliquística (PKD por sus siglas en inglés)

Por **Mirjana Dimitrijevic, M.D.** y **Keith A. Bellovich, DO**

Hay dos formas principales de PKD: enfermedad renal poliquística autosómica recesiva (ARPKD por sus siglas en inglés) y enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ADPKD por sus siglas en inglés). ARPKD es poco común y generalmente se diagnostica en la infancia o en el útero. Autosómico recesivo significa que el gen mutado debe estar presente en ambos padres (portadores) con una probabilidad de 1 en 4 de que un niño herede un gen anormal de ambos padres y tenga la enfermedad. En ADPKD, cada hijo de un padre afectado tiene un 50% de posibilidades de heredar la enfermedad. La ADPKD es la enfermedad renal hereditaria más común, caracterizada por el desarrollo de múltiples quistes renales y asociada con otros órganos involucrados además del riñón. Esto puede ser anomalías en las válvulas del corazón, quistes en otros órganos como el hígado, el páncreas o los ovarios y diverticulosis en el colon. Las tasas de prevalencia son similares en todos los grupos étnicos. Está causada por mutaciones identificadas en al menos tres genes y se localizan en un cromosoma diferente (PKD1 en el cromosoma 16, PKD2 en el cromosoma 4 y GANAB en el cromosoma 11). Las mutaciones de PKD1 son más comunes, pero la enfermedad de PKD 2 suele tener una gravedad más leve y la necesidad de diálisis. Casi el 50 por ciento de los pacientes desarrollarán enfermedad renal en etapa terminal (ESKD) a los 60 años en PKD1 frente a los 74 años en PKD2. ADPKD es la cuarta causa principal de ESKD que requiere un trasplante de riñón o diálisis. En PKD, los túbulos se vuelven

estructuralmente anormales, lo que resulta en el desarrollo y crecimiento de múltiples quistes dentro del riñón. Cuando se forman los quistes, a menudo se desprenden de la nefrona. Mientras que el fluido se acumula y se produce continuamente dentro de los quistes en expansión, los quistes aumentan en tamaño y número. En última instancia, dañan el parénquima normal, lo que puede provocar ESKD. El volumen del quiste está fuertemente relacionado con la disminución funcional de la función renal general. Los riñones agrandados debido a una alta carga de quistes expresada como volumen renal total (TKV) es el factor de riesgo más importante para la progresión a insuficiencia renal. Un riñón lleno de quistes puede pesar hasta 30 libras. Un objetivo de las terapias actuales es atacar el crecimiento del quiste antes de que se desconecte de la nefrona original. Dependiendo de la edad de inicio, los signos de la presencia de poliquistosis renal se pueden encontrar en un examen físico en forma de abdomen agrandado, soplo cardíaco y presión arterial elevada. Se recomienda un ultrasonido (US) como primera prueba diagnóstica. Sin embargo, tiene una tasa de falsos negativos del 16 al 18 por ciento antes de los 30 años. La tomografía computarizada (CT) y la resonancia magnética nuclear (MRI) son más sensibles porque detectan quistes más pequeños. El límite de un US para detectar un quiste es de 1 mm y para CT y



MRI puede ser tan pequeño como 0,2 mm. Las pruebas genéticas generalmente se reservan para situaciones únicas, por ejemplo, un adulto joven con antecedentes familiares de ADPKD y un ultrasonido negativo que desea ser

un posible donante de riñón, o una persona cuyo diagnóstico de ADPKD no es seguro según las pruebas de imagen o alguien menor de 30 años de edad con antecedentes familiares de PQRAD y ultrasonido negativo que esté pensando en formar una familia.

El agrandamiento de los riñones siempre precede a una tasa de filtración glomerular (GFR) descendente. La pérdida de la función renal o la caída de la GFR son relativamente tardías en la enfermedad. El paciente con ADPKD puede permanecer asintomático durante años mientras la enfermedad progresa. Una vez que la GFR ha comenzado a disminuir, a menudo es demasiado tarde para revertir el proceso.

Los pacientes con ADPKD sufren complicaciones renales antes de la pérdida de la función renal. A los 30 años, más del 50 por ciento tiene al menos una complicación.

Las complicaciones de la enfermedad renal poliquística pueden incluir cálculos renales, hipertensión, hematuria (sangre en la orina), dolor, infecciones, anemia y cáncer. La proteinuria (proteína en la orina) no es común, pero tiene importantes implicaciones pronósticas. Los mejores predictores para evaluar el pronóstico de la enfermedad son el volumen renal total (TKV), la genética, los antecedentes familiares, la aparición temprana de hipertensión y la hematuria. Las clasificaciones basadas en TKV son útiles para identificar a los pacientes en riesgo de progresión rápida de la enfermedad.

PKD puede afectar otros órganos además del riñón. Las personas con PKD pueden tener quistes en el hígado o el páncreas, aneurismas cerebrales, diverticulosis intestinal, hernias y anomalías en las válvulas del corazón.

La rotura de un aneurisma intracraneal (IA) o una hemorragia subaracnoidea (SAH) es la complicación más grave de la poliquistosis renal. El riesgo de ruptura aumenta con el tamaño del aneurisma. La mortalidad es superior al 50 por ciento cuando el tamaño es mayor de 10 mm. La detección de pacientes asintomáticos es controversial según los datos disponibles.

Se recomienda la valoración con MRA o CTA para pacientes con antecedentes familiares positivos de IA o SAH, SAH diagnosticada anteriormente, síntomas neurológicos, hipertensión, tabaquismo, abuso de alcohol, profesiones de alto riesgo (como pilotos) o aquellos que se

someten a una cirugía mayor, de manera electiva.

No existe una cura para la ADPKD, pero hay un nuevo tratamiento disponible que ha demostrado retrasar la progresión de la ADPKD a la insuficiencia renal.

El tratamiento se enfoca en desacelerar la progresión y tratar las características asociadas de la enfermedad, como infecciones o cálculos renales, dolor abdominal o en el costado.

Debe evitarse la nefrectomía (extirpación quirúrgica de uno o ambos riñones). Se considera para una infección recurrente y/o severa, sangrado, cálculos, dolor intratable y restricción de espacio previo al trasplante.

Hay hallazgos contradictorios sobre el beneficio de una dieta baja en proteínas en personas con ADPKD. Se recomienda una dieta baja en sodio (2 gramos por día o menos). El tratamiento de la presión arterial alta puede tener un doble beneficio en personas con PKD porque puede ayudar a prevenir enfermedades cardíacas y también a reducir la probabilidad de desarrollar insuficiencia renal. Según estudios previos, el objetivo de mantener presión arterial de 120-130/70-80 mmHg reduce la tasa de progresión de la enfermedad usando inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (ACE) o bloqueadores de los receptores de angiotensina (ARB).

Los datos de 2 estudios clínicos que incluyeron a más de 3000 pacientes con ADPKD mostraron que tolvaptán retarda el deterioro de la función renal en

adultos que están en riesgo de progresión de la enfermedad, según el tamaño de los riñones para una edad determinada y la función renal. En abril de 2018, la FDA aprobó este medicamento. Este es el único tratamiento aprobado por la FDA que funciona para retardar el deterioro de la función renal.

El tolvaptán es un tipo de fármaco llamado antagonista del receptor de vasopresina. Puede causar efectos secundarios, incluidos problemas hepáticos graves, y no debe usarse en pacientes con insuficiencia hepática. Es importante que se haga un análisis de sangre antes de comenzar y durante el tratamiento. Muy a menudo, los pacientes experimentan la necesidad de orinar frecuentemente (micción), micción nocturna y aumento de la sed, que tiende a disminuir después de varios meses con el medicamento.

Las personas con ADPKD que requieren diálisis generalmente se tratan con hemodiálisis. La diálisis peritoneal se realiza con menos frecuencia debido a la presencia de riñones agrandados, pero se puede considerar de forma individual. El pronóstico tras el trasplante renal suele ser excelente y no se repite en el riñón trasplantado.

Consulta las referencias a continuación para obtener más información y no dudes en consultarlo con tu médico.

www.pkdcure.org
www.kidneyfund.org
www.jynarque.com

