

**PQRAD -
POLIQUISTOSIS RENAL
AUTOSÓMICA
DOMINANTE**



Introducción:

La enfermedad poliquística renal autosómica dominante (ADPKD -en inglés-) es un padecimiento con desarrollo posterior de quistes en los riñones y un alargamiento de los mismos. Las manifestaciones de esta enfermedad incluyen anomalías en la función renal, hipertensión, dolor renal, e insuficiencia renal. Aproximadamente el 50% de los pacientes con Enfermedad poliquística autosómica dominante presentan los síntomas finales hacia los 60 años, Sin embargo la enfermedad es sistémica presentando quistes en otros órganos como el hígado (lo cual puede desencadenar una cirrosis), vesículas seminales, páncreas, y aracnoides y anomalías no quísticas tales como aneurismas intracraneales y dolicoectasias, dilatación de la aorta, y disección de la aorta torácica, prolapso de la válvula mitral, y hernias en la pared abdominal.

Los síntomas iniciales en los monos y seres humanos son: hipertensión, fatiga, y dolores severos en la espalda y costados, infecciones en el tracto urinario. La enfermedad conduce frecuentemente al desarrollo de Insuficiencia renal crónica y puede resultar en la pérdida total en la función renal, lo que requiere un cierto tipo de diálisis.

POLIKUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

- **Diagnóstico**
- **Hipertensión y riesgo cardiovascular.**
- **Seguimiento de la enfermedad renal crónica.**
- **Embarazo**
- **Sangrado quístico**
- **Infección quística**
- **Dolor crónico**
- **Tratamiento renal sustitutivo (TRS)**
- **Poliquistosis hepática**
- **Aneurismas intracraneales**
- **Niños**

Resumen de las recomendaciones de las guías clínicas de poliquistosis renal autosómica dominante elaboradas por el grupo de trabajo de enfermedades renales hereditarias de la sociedad española de nefrología 2014

Bajo el auspicio de la Sociedad Española de Nefrología, RedinRen y la AIRG-E.



Diagnóstico

- Se debe aconsejar a un paciente diagnosticado de PQRAD que informe a sus familiares de primer grado sobre el diagnóstico y debe ofrecerse a los mismos el despistaje de la misma enfermedad.
- Debe ofrecerse siempre consejo genético.
- La ecografía es la herramienta diagnóstica de cribaje recomendada para los familiares de un caso índice.
- La tomografía computarizada (TAC) se debe utilizar en casos dudosos o en aquellos con sospecha de otra patología renal asociada tal como como litiasis o tumores.
- La resonancia magnética (RM) se debe reservar para el seguimiento de volumen renal en ensayos clínicos y en algunos casos para distinguir un quiste renal de un tumor.
- El diagnóstico genético de rutina de PQRAD no está recomendado si el diagnóstico clínico y por imagen es claro.

Las situaciones específicas en las que el diagnóstico genético de PQRAD está indicado son: donante vivo potencial de una familia con PQRAD, pacientes sin antecedentes familiares de PQRAD con diagnóstico clínico incierto, debut muy temprano de la enfermedad y diagnóstico genético preimplantacional.

El método de diagnóstico genético debe escogerse según la presentación clínica, las características de la familia y las técnicas de diagnóstico genético disponibles.

El análisis mutacional de *PKD1* y *PKD2* puede ser usado tanto para los casos familiares como esporádicos, incluso cuando el diagnóstico es incierto.

El análisis mutacional de *PKD1* y *PKD2* es actualmente el método de diagnóstico genético de elección en la mayoría de casos, especialmente cuando la indicación es el diagnóstico pre-implantacional.

Es muy recomendable el análisis mutacional de *PKD1* y *PKD2* en los casos con un inicio muy temprano de la enfermedad y en los candidatos a donante vivo de una familia con PQRAD.



Hipertensión y riesgo cardiovascular

- Se deben implementar cambios en el estilo de vida: mantener un peso adecuado, realizar ejercicio aeróbico de forma regular y limitar el consumo de sal a un máximo de 6 gr/d.
- Se recomienda realizar automedida de la presión arterial (PA) o monitorización ambulatoria de la presión arterial para conseguir un diagnóstico precoz de hipertensión.
- El objetivo de PA en la consulta debería ser similar al de otros pacientes con enfermedad renal crónica hasta disponer de los resultados del estudio HALT.
- El tratamiento farmacológico antihipertensivo debería incluir un inhibidor del SRAA (...sartan, ...pril) como primera opción, en base a sus teóricas ventajas.
- Se deberá evaluar el riesgo cardiovascular y tratar todos aquellos factores de riesgo cardiovascular modificables según las guías de enfermedad renal crónica.



Seguimiento de la enfermedad renal crónica

En la actualidad no existe ningún tratamiento aprobado como indicación específica para frenar la pérdida progresiva de la función renal en la PQRAD en nuestro país.

- Se recomienda una ingesta elevada de agua libre, al menos, de 2 a 3 litros al día, en el caso de ERC estadios 1-3.
- La administración a largo plazo de medicamentos nefrotóxicos debería evitarse.
- Debe realizarse un seguimiento por el nefrólogo, periódicamente, según el Filtrado Glomerular, que incluya analítica y ecografía renal. Los pacientes adultos sin insuficiencia renal y con tensión arterial controlada pueden ser visitados anualmente.

El volumen renal total es el mejor predictor del pronóstico renal en pacientes con PQRAD y se recomienda la realización de ecografías seriadas para el seguimiento del paciente poliquístico debido a su costo y la falta de contraindicaciones. La resonancia magnética (RM), aunque es más sensible, se reserva para ensayos clínicos. Es probable que una RM simplificada se pueda usar en la práctica clínica en un futuro próximo.

Los pacientes deben evitar situaciones que conllevan un elevado riesgo de trauma abdominal.



Embarazo

- El embarazo no se recomienda en mujeres con PQRAD e insuficiencia renal.
- Las gestantes hipertensas con PQRAD deberían ser controladas como embarazo de alto riesgo.
- Las mujeres embarazadas normotensas con PQRAD no necesitan un seguimiento especial.

Sangrado quístico

- Se sugiere tratamiento sintomático de la hemorragia quística mediante reposo en cama, analgésicos y en caso de hematuria, hidratación suficiente para aumentar la diuresis hasta 2-3 litros por día.
- Se sugiere aconsejar el auto-tratamiento domiciliario de la hematuria macroscópica, siguiendo instrucciones pre-establecidas en pacientes con episodios previos de similares características al actual, salvo que el sangrado sea grave, persistente, en cuyo caso el paciente debe acudir a Urgencias.

Infección quística

- Se recomienda hospitalizar al paciente con infección sintomática de quiste renal o hepático.
- Es recomendable realizar cultivos de orina y sangre ante la sospecha de infección urinaria o quística.
- En caso de sospecha de infección quística se recomienda antibioterapia empírica con quinolonas (pe ciprofloxacino).

Dolor crónico

- Se sugiere identificar y tratar, si es posible, la causa del dolor crónico.
- Se sugiere tratamiento sintomático del dolor mecánico osteomuscular o secundario a aumento del tamaño renal.
- Se sugiere reservar los analgésicos opiáceos para los episodios de dolor agudo.
- Se sugiere considerar procedimientos invasivos si el dolor secundario al aumento del tamaño renal o hepático es incontrolable con tratamiento médico.

Tratamiento renal sustitutivo (TRS)

- La diálisis peritoneal y la hemodiálisis son modalidades válidas para pacientes con ERC terminal secundaria a PQRAD.
- La heparina se debe evitar durante la hemodiálisis en pacientes con hematuria franca y recurrente.
- El trasplante renal es la forma recomendada de tratamiento renal sustitutivo (TRS). El trasplante de donante vivo es una opción válida a considerar.
- La nefrectomía nativa electiva debe considerarse antes del trasplante renal cuando el tamaño del riñón impide la colocación adecuada del injerto. Si se realiza antes o durante el trasplante dependerá de la experiencia de cada centro.
- La nefrectomía de un riñón nativo también debe considerarse en caso de complicaciones tales como hemorragia o infección persistente.



Poliquistosis hepática

- Los pacientes con enfermedad poliquística hepática moderada-severa deben evitar tomar estrógenos y fármacos que estimulen la acumulación de AMPc (Ej. cafeína).
- Ante la sospecha de infección quística debe realizarse un TAC. El tratamiento de elección es la administración de antibióticos (quinolonas pe. ciprofloxacino) durante al menos 6 semanas.
- La hemorragia intraquística debe diagnosticarse con RMN y debe ser tratada con analgésicos.
- El tratamiento de la enfermedad poliquística hepática sólo está indicado en pacientes muy sintomáticos. El objetivo del mismo es la reducción del volumen hepático. La cirugía de un hígado poliquístico ha de realizarla un cirujano experto, dada la anómala anatomía hepática y la alta morbilidad de los procedimientos quirúrgicos en estos casos.



Aneurismas intracraneales

- La exploración más idónea para detectar aneurismas intracraneales es la angiografía mediante Resonancia Magnética. Si no es posible, el angio TAC es una alternativa aceptable.
- La detección preventiva de aneurismas intracraneales debe ser realizada solo en las situaciones que se resumen a continuación:
 - Historia familiar o personal de ACV o de aneurisma
 - Síntomas sugestivos de aneurisma
 - Trabajo o actividad en la que la pérdida de conciencia puede ser letal
 - Preparación para una cirugía electiva mayor
 - Ansiedad extrema del paciente en relación al riesgo de tener un aneurisma



Niños

- El cribado para PQRAD en hijos de padres poliquísticos es cuestionable desde el punto de vista ético dado que no hay un tratamiento específico.
- Debe de efectuarse estudio por imagen en hijos de padres poliquísticos que presenten hipertensión arterial, hematuria y/o proteinuria.
- Los niños con un inicio muy precoz y severo de la enfermedad deben de ser sometidos a estudio genético para evaluar la contribución al fenotipo de otros genes implicados en enfermedades quísticas renales.
- Todos los niños con PQRAD con enfermedad sintomática deben de ser seguidos por un nefrólogo pediátrico.
- Debe de controlarse la tensión arterial en niños con riesgo de PQRAD.
- Si se detecta HTA, deben realizarse pruebas diagnósticas para confirmar la PQRAD e iniciar tratamiento con IECA.
- No se aconseja la evaluación rutinaria de manifestaciones extrarenales.



POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

Elisabet Ars, Carmen Bernis, Gloria Fraga, Víctor Martínez, Judith Martins, Alberto Ortiz, José Carlos Rodríguez-Pérez, Laia Sans, Roser Torra
en nombre del grupo de trabajo de enfermedades renales hereditarias de la Sociedad Española de Nefrología.

GUÍAS CLÍNICAS ESPAÑOLAS

