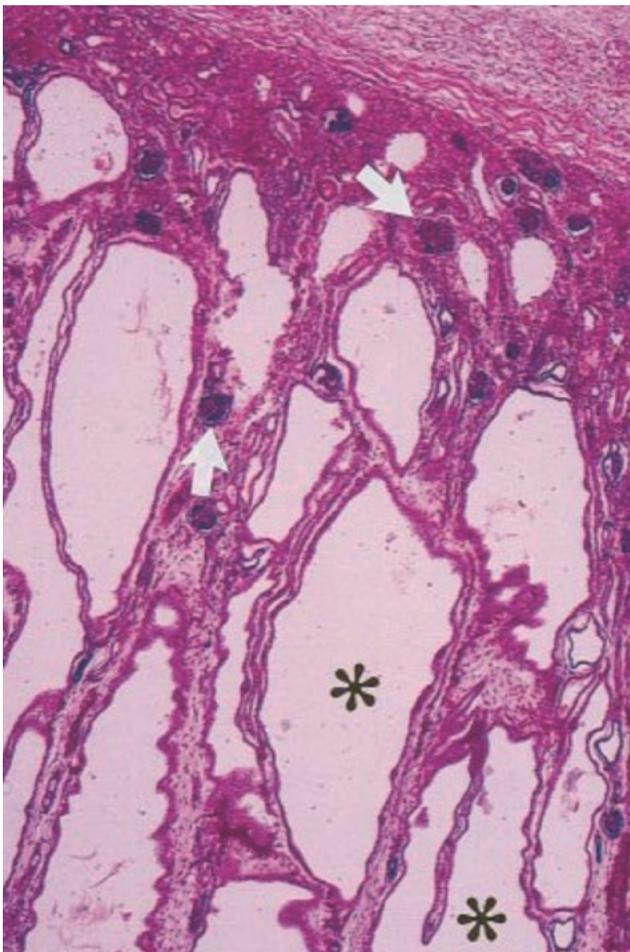


**PQRAR/  
POLIQUISTOSIS RENAL  
AUTOSÓMICA  
RECESIVA**



## Introducción:

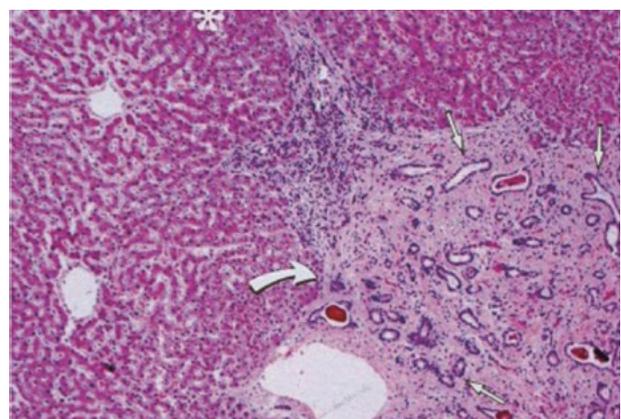
Se trata de una enfermedad hereditaria rara, afectando a uno de cada 20.000 a 40.000 recién nacidos. La enfermedad afecta tanto a niñas como a niños. Se transmite mediante una herencia autosómica recesiva, debido a un gen defectuoso (*PKHD1*) que se localiza en el cromosoma 6 y codifica para una proteína llamada fibroquistina. La patogénesis de la formación de los quistes no está bien definida pero estudios experimentales recientes dirigidos a frenar la aparición de quistes han dado resultados esperanzadores. Se ha demostrado una sobreexpresión de factores de crecimiento en modelos animales con esta enfermedad. La administración intraperitoneal de inhibidores de estos factores ha permitido frenar de forma eficaz la progresión de los quistes en modelos animales.



Riñón

## POLYQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA RECESIVA

- Formas de presentación
- Complicaciones
- Pronóstico
- Tratamiento sustitutivo



Hígado

## Formas de presentación

El modo de presentación de la poliquistosis infantil es muy variable. Puede producir sus efectos en la vida fetal, al nacimiento, en la primera infancia o más tarde. Los padres no tienen la enfermedad.

En el feto, el primer signo de poliquistosis puede ser una disminución de líquido amniótico (oligoamnios). La orina, que constituye una parte muy importante del líquido amniótico, no se produce en cantidad suficiente por parte de los grandes riñones poliústicos. De esta manera, el feto, comprimido dentro de la cavidad uterina no podrá desarrollarse de forma normal: se afecta la cara, las extremidades y el esqueleto. Así mismo los pulmones no pueden desarrollarse. En los casos más graves, esta hipoplasia pulmonar conducirá a la muerte por asfixia a las pocas horas de vida.

En otros casos menos severos, la ventilación mecánica permitirá al recién nacido adaptarse a la vida extrauterina y sobrevivir. También hay casos de diagnóstico en edad adulta y, por lo tanto, sin problemas al nacer.

En el recién nacido la poliquistosis recesiva se manifiesta por la presencia de riñones palpables, a menudo voluminosos. La hipertensión arterial es, a menudo, detectada ya en los primeros días de vida y precisa un tratamiento hipotensor energético.

Los fármacos de elección son los inhibidores del sistema renina-angiotensina. Pero, frecuentemente la hipertensión es refractaria a la monoterapia y deben asociarse varios fármacos. La afectación urinaria comprende una dificultad en la concentración de orina, originando poliuria que puede dar lugar a deshidratación.

La poliquistosis infantil se asocia a una afectación hepática de severidad variable. El hígado está alterado, como consecuencia de una fibrosis hepática y puede haber dilatación de los conductos biliares. La función hepática se mantiene normal. La fibrosis hepática comprime la circulación de la vena porta y da lugar a la aparición de hipertensión portal con las consiguientes varices esofágicas y riesgo de hemorragia digestiva. Esta situación requiere frecuentemente una intervención quirúrgica para mejorar la hipertensión portal y en ocasiones trasplante hepático.

La forma de presentación de la poliquistosis recesiva es variable. El diagnóstico se basa en el interrogatorio familiar ante y postnatal, la exploración física y la ecografía del recién nacido y los padres.

La palpación abdominal revela la presencia de grandes riñones (nefromegalia). El hígado se encuentra, a veces agrandado (hepatomegalia). Una vez se ha realizado el diagnóstico de poliquistosis se deben explorar a los hermanos y hermanas, incluso si no presentan ningún síntoma. La resonancia nuclear magnética permite detectar si existe dilatación de los canalículos biliares. Actualmente es factible la realización del estudio genético lo cual permite diagnosticar casos dudosos pero también permite el diagnóstico prenatal o la selección de embriones.

**Puede producir sus efectos en la vida fetal, al nacimiento, en la primaria infancia o más tarde. Los padres no tienen la enfermedad.**

## Complicaciones

Sea cual sea la forma de presentación inicial la evolución de la poliquistosis puede asociarse a complicaciones diversas: dificultad de nutrición, retraso de crecimiento, hipertensión. La infección ascendente de las vías biliares dilatadas comporta un riesgo de sepsis no despreciable. Este riesgo aumenta al estar el paciente inmunosuprimido tras un trasplante renal.

La evolución a la insuficiencia renal terminal es variable. Hay niños que precisan diálisis al nacer mientras que otros afectados por la enfermedad no precisan diálisis hasta la tercera o cuarta década de la vida. Puede retrasarse con un buen control de la hipertensión arterial.

## Pronóstico

El pronóstico de la poliquistosis infantil ha mejorado considerablemente en los últimos 20 años. El mejor soporte nutricional inicial, el mejor tratamiento de la hipertensión y de las infecciones, y el tratamiento conservador bien llevado de la insuficiencia renal crónica, explican por qué la fase terminal de la insuficiencia renal aparece actualmente mucho más tarde. Los estudios estadístico efectuados entre 1987 y 1997 muestran que la mortalidad es máxima en el primer mes de vida, y para los niños que han sobrevivido al periodo neonatal, las probabilidades de supervivencia son muy altas.

## Tratamiento sustitutivo

Cuando se hace necesario un tratamiento renal sustitutivo el niño puede entrar en un programa de diálisis/trasplante. Si es posible se puede hacer diálisis peritoneal. Si los riñones son de gran tamaño se puede realizar una nefrectomía uni o bilateral. El trasplante renal es la mejor manera de llevar una vida normal.

