

Gaceta Médica de México

Volumen
Volume 139

Número
Number 3

Mayo-Junio
May-June 2003

Artículo:

Enfermedad renal poliquística

Derechos reservados, Copyright © 2003:
Academia Nacional de Medicina de México, A.C.

**Otras secciones de
este sitio:**

-  [Índice de este número](#)
-  [Más revistas](#)
-  [Búsqueda](#)

***Others sections in
this web site:***

-  [Contents of this number](#)
-  [More journals](#)
-  [Search](#)



Medigraphic.com

Enfermedad renal poliquística

Raúl Carrillo-Esper,* Alejandro C. Suárez-Mendoza,** Benjamín Calvo-Carrillo**

Paciente masculino de 50 años con antecedente de hematuria y dolor abdominal. Ingresó por síndrome urémico, hipertensión arterial e hipercalcemia. En la exploración física del abdomen se detectó hepatomegalia con superficie irregular y masas nodulares no desplazables en ambos flancos. La tomografía axial computada mostró hepatomegalia con presencia de lesiones quísticas (Figura 1). Los riñones se observan aumentados de tamaño y sustituidos por múltiples quistes, (Figura 2). En el ecocardiograma no se observaron lesiones valvulares. La angiorrresonancia cerebral fue normal. Se hizo el diagnóstico de enfermedad renal poliquística. El paciente fue manejado con hemodiálisis y se incluyó en el programa de trasplante renal.

La enfermedad renal poliquística (ERP) se caracteriza por la presencia de quistes en el riñón, hígado, páncreas, vesículas seminales y meninges así como

lesiones no quísticas que afectan principalmente los vasos sanguíneos, el corazón y el tejido conectivo. Hay dos variantes:

1. ERP Autosómica dominante.
2. ERP Autosómica recesiva.

La enfermedad renal poliquística autosómica dominante es una de las enfermedades genéticas más frecuentes. En diferentes grupos étnicos tiene una incidencia de 1/500 a 1/1,000 nacidos vivos. Se manifiesta entre la tercera y cuarta décadas de la vida. Se presenta con dolor abdominal, crecimiento renal, hematuria, infección urinaria, litiasis, hipertensión arterial e insuficiencia renal crónica. El 75% de estos pacientes tienen quistes en otros órganos como el hígado y el páncreas. Las manifestaciones extrarrenales incluyen aneurismas aórticos y cerebrales, dolicoectasia cerebral, divertículos colónicos, prolapso de la válvula mitral e insuficiencia mitral, aórtica y tricuspídea. Es secundaria a mutación de los genes PKD1 (16p13.3) y PKD2 (4q21-23) que codifican la expresión de policistinas 1 y 2 respectivamente, las cuales son una familia de proteínas que tienen funciones clave en la fertilización, traslocación iónica, proliferación celular y mecanosensación.¹⁻³

La enfermedad renal poliquística autosómica recesiva es poco frecuente y tiene una incidencia de 1/6,000 a 1/4,000 nacidos vivos. El desarrollo de quistes se origina desde la embriogénesis y se asocia invariablemente a disgenesia biliar que se caracteriza por el desarrollo de conductos biliares intrahepáticos aberrantes y fibrosis portal. Desde el punto de vista clínico se manifiesta con insuficiencia renal e hipertensión portal. Se han descrito subclases perinatal, neonatal, infantil y de aparición juvenil. Es secundaria a mutación del gen PKHD1 (6p21.1-p12) que codifica la proteína poliductina/fibrocistina.⁴⁻⁶

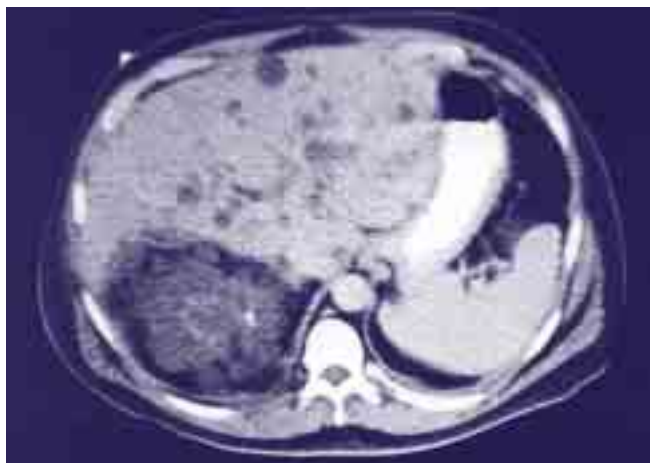


Figura 1. Tomografía axial computada de abdomen. Se observa hígado y riñón derecho con múltiples quistes.

*Jefe de la Unidad de Terapia Intensiva, IICSAE, PEMEX. Profesor Titular de Postgrado de Medicina del Enfermo en Estado Crítico.

** Residentes de Medicina del Enfermo en Estado Crítico

Correspondencia y solicitud de sobretiros: Hospital Central Sur Alta Especialidad . Periférico Sur 4091 C.P. 14140 Col. Fuentes del Pedregal. 56451684 Ext. 51155. E-mail: seconcapema@mail.medinet.net.mx



Figura 2. Tomografía axial computada de abdomen. Se observa aumento en el volumen de ambos riñones cuyo parénquima es sustituido por quistes.

Referencias

1. **Igarashi P, Somlo S, Ritz E.** Genetics and Pathogenesis of polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol* 2002;13: 2384-9239.
2. **Torres VE.** Extrarenal manifestations of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Am J Kidney Dis* 1999;34:45-47.
3. **Qian F, Watnick TJ, Onuchic LF, Germino GG.** The molecular basis of focal cyst formation in human autosomal dominant polycystic kidney disease type 1. *Cell* 1996;87:979-987.
4. **Zerres K, Rudnik-Schoneborn S, Deget F, Iloltkamp U, Brodehí J, Geisert J, Scharer.** Autosomal recessive polycystic kidney disease in 115 children: Clinical presentation, course and influence of gender. *Acta Paediatr* 1996;85:437-445.
5. **Kaplan BS, Fay J, Shah V, Dillon MJ, Barrat TM.** Autosomal recessive polycystic kidney disease. *Pediatr Nephrol* 1989;3:43-49.
6. **Ward CJ, Hogan MC, Rossetti S, Walker D, Sneddon T, et al.** The gene mutated in autosomal recessive polycystic kidney disease encodes a large, receptor-like protein. *Nat Genet* 2002;30:259-269.