

PRESENTACIÓN DE CASO

Enfermedad multiquística renal autosómica dominante Autosomal dominant renal multi-cystic disease

Dr. Manuel de Jesús Díaz Pérez*, Dra. Sarah María Regueira Betancourt**, Gretel María Díaz Díaz***

*Especialista de Segundo Grado en Medicina Interna. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Auxiliar. Hospital General Docente "Dr. Ernesto Guevara de la Serna". **Especialista de Segundo Grado en Medicina Interna y Farmacología. Profesora Asistente. Policlínico Docente "Manuel Fajardo Rivero". ***Estudiante de Sexto año de la carrera de Medicina. Universidad de Ciencias Médicas. Las Tunas, Cuba. **Correspondencia a:** Dr. Manuel de Jesús Díaz Pérez, correos electrónicos: mdejesus@ltu.sld.cu, regueira@ltu.sld.cu.

Recibido: 4 de mayo de 2015

Aprobado: 26 de mayo de 2015

RESUMEN

Se presenta el caso de un paciente masculino, mestizo, de 26 años de edad, médico de profesión y de procedencia rural, que acudió al servicio de urgencias clínicas aquejado de cefalea universal persistente de cinco días de evolución y moderada intensidad, que no se alivió con analgésicos habituales; además presentaba decaimiento y aumento de volumen abdominal. Al examinarlo se detecta tensión arterial: 160/110 mm Hg, abdomen algo globuloso, blando, se palpa masa tumoral renitente de aproximadamente 6-8 cm de diámetro en hipocondrio derecho y otra de similares características hacia flancos, maniobra de Tarral negativa. Estudios de hematología y química sanguínea normales y en la ecografía y la tomografía computarizada se detectaron grandes quistes a nivel del hígado, ambos riñones y páncreas, con escaso parénquima. Se diagnosticó enfermedad multiquística renal autosómica dominante con hipertensión arterial secundaria.

Palabras clave: RIÑONES; QUISTES; ENFERMEDAD QUÍSTICA RENAL.

Descriptor: ENFERMEDADES RENALES QUÍSTICAS; RIÑÓN POLIQUÍSTICO AUTOSÓMICO DOMINANTE.

SUMMARY

This is a case of a male half-breed 26-year-old patient, a doctor of rural origin, who came to the emergency department suffering from a persistent universal headache of five days of progress and moderate intensity that was not alleviated with pain killers; he also felt low and showed abdominal volume increase. On physical examination, his blood was 160/110 mm Hg, his abdomen was slightly corpuscular and soft, a well-built tumorous mass of about 6 to 8 cm in the right hypochondrium and another one of similar characteristics were palpated; Tarral maneuver was negative. Hematology and chemistry studies were normal and in the sonogram and the CT scan big cysts were detected in the liver, both kidneys and pancreas, with lacking of parenchyma. An Autosomal dominant renal multi-cystic disease with secondary hypertension was diagnosed.

Key words: KIDNEYS; CYSTS; RENAL CYSTIC DISEASE.

Descriptors: KIDNEY DISEASES, CYSTIC; POLYCYSTIC KIDNEY, AUTOSOMAL DOMINANT.

INTRODUCCIÓN

Algunos autores consideran que la enfermedad multiquística renal autosómica dominante (EMQRAD) fue reportada por primera vez en Francia a comienzos del siglo XVII. Otros, la sitúan a finales

del siglo XIX. La naturaleza hereditaria de esta enfermedad fue reconocida desde principios del siglo XX. Los estudios de Dalgaard en 1957 establecieron el patrón de herencia autosómico dominante, pero no fue hasta 1985 que se localizó un gen asociado con el riñón poliquístico autosómico dominante en el

Citar como: Díaz Pérez M, Regueira Betancourt S, Díaz Díaz G. Enfermedad multiquística renal autosómica dominante. Rev. Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2015; 40(6). Disponible en: <http://www.ltu.sld.cu/revista/index.php/revista/article/view/373>.



Universidad de Ciencias Médicas de Las Tunas
Centro Provincial de Información de Ciencias Médicas
Ave. de la Juventud s/n. CP 75100, Las Tunas, Cuba

brazo corto del cromosoma 16 (16 p 13.3). Posteriormente se vio que en algunas familias no se detectan marcadores en el brazo corto del cromosoma 16.29, lo cual indicó que existía un segundo gen 2. Al primer grupo se le denominó riñón poliquistico autosómico dominante de tipo 1 (siglas en inglés: ADPKD1 "autosomic dominant polycystic kidney disease") y al segundo, riñón poliquistico autosómico dominante de tipo 2 (ADPKD2). El tipo 1 es la causa de la enfermedad en cerca del 90 % o más de las familias que la padecen. (1) Es la enfermedad genética más observada: 10 veces más frecuente que la anemia de células falciformes, 15 veces más común que la fibrosis quística y 20 veces más que la corea de Huntington. (2)

Ocurre en todo el mundo y en todas las razas por igual. Afecta a casi doce millones de personas. Se calcula que una de cada 500 personas adultas la padecen. Este padecimiento aqueja a casi 1:400 y 1:1000 estadounidenses, pero el número real puede ser mayor, dado que algunas personas no presentan síntomas, porque generalmente no aparecen hasta una mediana edad. (3) Es la cuarta causa de insuficiencia renal crónica terminal (IRCT), representa del 8 al 10% de todos los casos de IRCT de ingreso a un programa de terapia dialítica, que en costos significa 200 millones de dólares al año. (2)

La enfermedad es definida como un trastorno renal que se transmite de padres a hijos, en el cual se forman múltiples quistes en los riñones, lo que aumenta su tamaño. Es una enfermedad monogénica multisistémica, que se caracteriza predominantemente por la presencia de múltiples quistes renales bilaterales, así como por manifestaciones extrarrenales que se desarrollan en grado variable. (4) Los riñones aumentan de tamaño y la superficie se llena de numerosos quistes que contienen un líquido de color pajizo, a veces hemorrágico. Los quistes son esféricos, de tamaño variable entre unos milímetros y algunos centímetros y se reparten de manera homogénea por la corteza y la médula. Tan sólo del 1 al 5 % de las nefronas se enquistan.

Respecto a la etiología y genética, alrededor del 90 % de los casos se heredan de forma autosómica dominante y casi el 10 % ocurren como mutación espontánea. (5) Se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia completa, por lo que cada hijo de un padre afectado tiene un 50 % de probabilidades de heredar el gen mutado. (4)

Las manifestaciones incluyen anomalías en la función renal, hipertensión, dolor renal e insuficiencia renal. Aproximadamente el 50 % de los pacientes con EMQRAD 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. (5)

Teniendo en cuenta los cálculos de frecuencia de la enfermedad, Cuba tendrá aproximadamente 10 000 sujetos padeciéndola, por lo que no sólo el nefrólogo y el genetista, sino también el internista, el generalista, el pediatra, el médico general básico e, incluso, el perinatólogo están en la obligación de conocerla mejor, para tratar más adecuadamente a estos pacientes. Motivados por esa razón, se presenta el siguiente caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino, mestizo, de 26 años de edad, médico de profesión y procedencia rural, que acudió al servicio de urgencias clínicas el día 9/3/2015, aquejado de cefalea universal persistente de cinco días de evolución y de moderada intensidad que no se alivió con analgésicos habituales; se ha sentido, además, decaído y llevaba varios meses notando que a pesar de no estar "engordando", le ha aumentado de volumen el abdomen.

Antecedentes patológicos personales: no refiere.

Antecedentes patológicos familiares: madre: hipertensión arterial; abuela: diabetes mellitus.

Examen físico

Mucosas: húmedas y normocoloreadas.

Tejido celular subcutáneo: no infiltrado.

Piel: cuadro cutáneo polimorfo dado por piel ictiosiforme, con lesiones máculo escamosas.

Sistema respiratorio: murmullo vesicular muy disminuido en base pulmonar derecha. Frecuencia respiratoria: 18 respiraciones por minuto.

Sistema cardiovascular: ruidos cardíacos rítmicos, de buen tono e intensidad, no soplos. Frecuencia cardíaca: 88 latidos por minuto. Tensión arterial: 160/110 mm Hg.

Abdomen: algo globuloso, blando, depresible, se palpa masa tumoral renitente de aproximadamente 6-8 cm de diámetro en hipocondrio derecho y otra de similares características hacia flanco derecho, con matidez abdominal solo hacia ese nivel, maniobra de Tarral negativa.

Fondo de ojo: vasoconstricción arteriolar generalizada y signo de Gunn grado II.

Peso: 70 kg.

Impresión diagnóstica en el ingreso: Hipertensión arterial de debut. Tumoración abdominal para estudio.

Se indicaron los complementarios y tratamiento con diuréticos tiazídicos, IECA, bloqueadores de los canales del calcio y dieta hiposódica.

Resultados de laboratorio

Hb: 133 g/L. Leucocitos: 6x10⁹/L.
 Polimorfonucleares: 056. Linfocitos: 034.
 Eritrosedimentación: 12 mm/h.

Lámina periférica: normocromía, normocitosis, leucocitos adecuados, plaquetas con trombocitosis ligera.

Química sanguínea: glucemia: 5,6 mmol/L; creatinina: 108 umol/L; ácido úrico: 323 umol/L; colesterol total: 6,2 mmol/L; amilasa sérica: 71 mmol/L; fosfatasa alcalina: 156 mmol/L; proteínas totales: 70,9 mmol/L; albúmina: 41,1 mmol/L; ASAT: 39 U/I; ALAT: 41 U/I.

VIH: no reactivo

HBsAg: negativo. Ac C: negativo.

Coagulograma: Tiempo de sangramiento: 1 minuto. Tiempo de coagulación: 9 minutos. Retracción del coágulo: retráctil. Conteo de plaquetas: 228x10⁹/L. Tiempo de protrombina: control: 14", paciente: 17".

Ultrasonido abdominal: hígado heterogéneo, ocupado por múltiples imágenes redondeadas, grandes, de contenido líquido, que dificultan la visualización del parénquima, del que sólo se aprecia un pequeño fragmento en el lóbulo izquierdo. Dichas imágenes ocupan también todo el hemiabdomen superior, a nivel de la proyección del área pancreática y de ambos riñones. Se visualiza muy escaso parénquima renal.

Ultrasonido abdominal de la madre: hígado homogéneo. Vesícula, área pancreática y riñón izquierdo sin alteraciones. Riñón derecho con tres imágenes quísticas, la mayor de 1,8 cm de diámetro; se observa una imagen de litiasis hacia el grupo calicial superior del riñón derecho. Parénquima con ligero aumento de la ecogenicidad y contornos ligeramente irregulares. Vejiga insuficientemente llena.

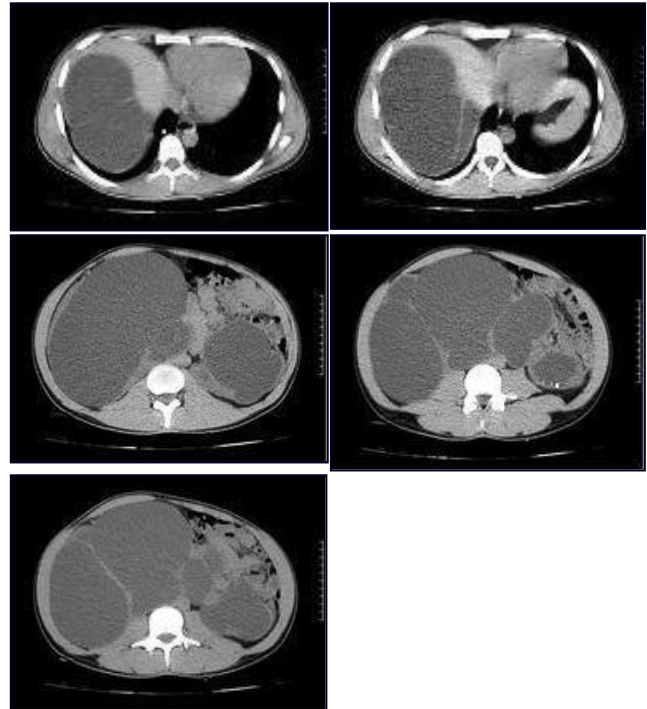
Tomografía axial computarizada simple de abdomen (**imágenes 1-5**): presencia de extensas lesiones hipodensas con valores de atenuación de líquido (entre 5 y 15 UH), que ocupan todo el hemiabdomen superior y llegan hasta la excavación pélvica. El hígado sólo es visible en sus segmentos IV A y IV B y el lóbulo izquierdo, el resto del lóbulo derecho se encuentra sustituido por lesiones de aspecto quístico, como las antes descritas. No se observa dilatación de vías biliares. Del páncreas sólo se visualiza la cola, la cual es normal. Bazo de tamaño normal sin lesiones a ese nivel. Llama la atención que los riñones no son definibles por el presente examen. El área de proyección del riñón derecho se encuentra sustituida por grandes bolsones hipodensos de contenido líquido, sin lograrse definir parénquima renal. En fosa lumbar izquierda y algo desplazado hacia abajo es visible el riñón izquierdo con escaso parénquima (aproximadamente 6 mm de espesor), con calcificaciones en su contorno izquierdo de hasta 10 mm, el órgano muestra

también una ocupación total por líquido aparentemente quístico. Las asas intestinales y los grandes vasos retroperitoneales se encuentran rechazados. Las lesiones de etiología quística ya descritas se encuentran tabicadas y son evidentes hasta la pelvis, sin que se logre identificar la vejiga por el presente estudio. No hay adenopatías ni otras alteraciones sonográficas.

Ecocardiograma: normal.

Electrocardiograma: normal.

Filtrado glomerular: 90,7 mL/min.

IMÁGENES 1-5. Cortes tomográficos

Se diagnostica como enfermedad multiquistica renal autosómica dominante con hipertensión arterial sistodiastólica secundaria estadio 3, grupo C y enfermedad renal crónica, estadio 1 (daño renal con FG normal).

Con el tratamiento evolucionó de forma favorable, la tensión arterial se controló en cuatro días y se egresó con seguimiento para consulta de Nefrología.

A pesar de que esta enfermedad es una afección genética frecuente, resulta relevante en este caso que se trataba de un médico quien, a pesar del aumento de volumen lento y progresivo de su abdomen, no solicitó ninguna evaluación, hasta que se presentaron cifras tensionales elevadas, por lo que la enfermedad se diagnosticó en un estadio avanzado.

DISCUSIÓN

La enfermedad puede presentarse a cualquier edad. Generalmente suele producir síntomas en el tercer o cuarto decenio (pero pueden comenzar tempranamente en la niñez). Algunos enfermos refieren dolor crónico en la fosa renal por el efecto de masa del riñón aumentado de tamaño. Otros síntomas son: dolor abdominal, masa abdominal detectable, piel pálida, hematomas y equimosis producidos con facilidad, nicturia, somnolencia, artralgia y anomalías en las uñas. (5, 6, 7) El dolor agudo indica infección, obstrucción urinaria por un coágulo o cálculo, o hemorragia súbita dentro de un quiste. Son frecuentes macrohematuria y microhematuria y las alteraciones de la capacidad de concentración suelen causar nicturia. La nefrolitiasis afecta de 15 a 20 % de los enfermos; los cálculos más comunes son los de oxalato cálcico y ácido úrico. Contribuyen a la nefrolitiasis pH urinario bajo, citrato urinario reducido y congestión urinaria por distorsión del sistema colector, debida a los quistes. Se detecta hipertensión hasta en el 75 % de los adultos, que es secundaria a la isquemia intrarrenal por distorsión de la estructura del órgano y activación del sistema renina-angiotensina. Los pacientes con hipertensión avanzan con mayor rapidez hacia una IRCT. La infección urinaria es frecuente y puede afectar la vejiga, el intersticio renal (pielonefritis) o un quiste (quiste piógeno). Los quistes piógenos son difíciles de diagnosticar, pero deben sospecharse en todo enfermo con hemocultivos positivos, o dolor renal reciente, o que no mejora clínicamente después de un ciclo normal de antibioticoterapia. La función renal a menudo disminuye de forma progresiva y alrededor de la mitad de los enfermos sufren IRCT antes de los 60 años. Sin embargo, existe una considerable variación en la edad de inicio de la insuficiencia renal, incluso dentro de la misma familia. Hipertensión, infecciones recurrentes, sexo masculino y edad temprana en el momento del diagnóstico se relacionan con insuficiencia renal de inicio precoz. Ésta casi siempre avanza con lentitud; cuando se produce deterioro brusco de la función renal debe sospecharse obstrucción por un cálculo o coágulo, o compresión por un quiste. La elevada frecuencia de las manifestaciones extrarrenales subraya la naturaleza generalizada del defecto: los quistes hepáticos se presentan en 50 a 70 % de los enfermos, suelen ser asintomáticos y no alteran la función renal, aunque algunas mujeres presentan enfermedad quística masiva del hígado. Se han descrito también quistes en bazo, páncreas y ovarios. El 5 a 10 % de los enfermos asintomáticos tiene aneurismas intracraneales, con el riesgo de lesión neurológica permanente o muerte por hemorragia

subaracnoidea. Ocurre prolapso de la válvula mitral en una cuarta parte de los casos; la prevalencia de insuficiencia aórtica y tricuspídea también aumenta. (5)

Es muy importante asesorar correctamente al paciente acerca de los beneficios y de las desventajas que suponen realizar un diagnóstico de certeza. Entre los beneficios se incluyen la posibilidad de planificación familiar, de detección y tratamiento temprano de las complicaciones de la enfermedad y la posibilidad de selección de familiares no afectados, genéticamente para un trasplante renal. Algunas desventajas incluyen la posible discriminación asociada con un diagnóstico positivo en un seguro de enfermedad o en el medio laboral. (1, 8)

La ecografía es la técnica preferida para el diagnóstico de los enfermos con síntomas y el estudio de los familiares asintomáticos. La capacidad de detectar los quistes aumenta con la edad; de 80 a 90 % de los enfermos con EMQRAD mayores de 20 años tienen quistes y esta cifra aumenta hasta casi 100 % a partir de los 30 años. La tomografía computadorizada puede ser más sensible para detectar los quistes pequeños. (5) Los criterios ecográficos para el diagnóstico en pacientes menores de 30 años de edad son: por lo menos dos quistes (unilaterales o bilaterales). Entre los 30 a 59: por lo menos dos quistes en cada riñón y en los mayores de 60: al menos cuatro quistes en cada riñón. (7)

Los quistes formados provocan manifestaciones extrarrenales, dadas por la enfermedad diverticular del colon, complicación más frecuente; el riesgo de perforación es mayor que entre la población general con divertículos de colon, trombosis mesentérica, hernias abdominales, anomalías vasculares cardíacas, entre otras, las que se ven agravadas por factores higiénicos tales como: hábito de fumar, sedentarismo y dietas inadecuadas. (9)

Los objetivos terapéuticos consisten en retrasar el avance de la enfermedad renal y reducir al mínimo los síntomas. La hipertensión y la infección renal se deben combatir de manera intensiva para preservar el funcionamiento renal. Los inhibidores de la enzima convertidora son antihipertensivos eficaces, pero hay que vigilar de cerca a los pacientes, porque algunos llegan a sufrir insuficiencia renal e hiperpotasemia. Las infecciones urinarias se tratan de la manera habitual, salvo que se sospeche un quiste piógeno, en cuyo caso deben utilizarse antibióticos que penetren dentro del quiste, como trimetoprim-sulfametoxazol, ciprofloxacina y cloranfenicol. El dolor crónico, causado por los quistes, se trata mediante punción y esclerosis del quiste con etanol. (5)

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

1. Durán Álvarez S. Enfermedad renal poliquistica autosómica dominante. Rev Cubana Pediatr [revista en internet]. 2007, Sep [citado 25 de mayo 2014]; 79(3). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312007000300010&lng=es.
2. Reyes Marín FA. Enfermedad renal poliquistica autosomica dominante. Análisis clínico de 20 casos. Nefrol Mex [revista en internet]. 2004 [citado 25 de mayo 2014]; 25(2): 67-70. Disponible en: http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_articulo=26305&id_seccion=106&id_ejemplar=2722&id_revista=18.
3. Porter CC, Avner Ed. Anatomic abnormalities associated with hematuria. In: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW III, Schor NF, Behrman RE, eds. Nelson Textbook of Pediatrics. 19th ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2011: 515.
4. Irazabal M.V, Torres V. E. Poliquistosis renal autosómica dominante. Nefrología [revista en internet]. 2011 [citado 25 de mayo 2014]; 2(1) Supl Extr: 38-51. Disponible en: <http://www.revistanefrologia.com/es-publicacion-suplementosextra-articulo-poliquistosis-renal-autosomica-dominante-X2013757511002542>.
5. Brady Hugh R, O'Meara Yvonne M, Brenner Harrison Barry M. Principios de Medicina Interna [en línea] Parte XI. Trastornos del riñón y las vías urinarias. Capítulo 264. Enfermedades glomerulares. Referencias actualizadas: agosto 2005 [citado 25 de mayo 2014]; 1782-6. Disponible en: <http://es.scribd.com/doc/70475489/Manual-Harrison-Principios-de-Medicina-Interna-17%C2%BA-Edic>.
6. Clínica DAM Especialidades Médicas Madrid. Poliquistosis renal [en línea]. 2014, marzo [citado 25 de mayo 2014]. Disponible en: <http://www.clinicadam.com/salud/5/000502.html>.
7. Guatibonza YP, Rodríguez RE, Córdoba JP, Zarante I. Actualidad de la enfermedad renal poliquistica. Univ. Méd. [revista en internet]. 2013 [citado 25 de mayo 2014]; 54(1): 53-68. Disponible en: <http://medicina.javeriana.edu.co/documents/3185897/3187462/4-ENFERMEDAD+RENAL+AUTORES+VARIOS-U-MEDICA.pdf/afd08e09-3236-48a0-9746-dbe67c13497b>.
8. Redacción Onmeda. Quiste renal, enfermedad poliquistica renal: causas [en línea]. 2012, marzo [citado 25 de mayo 2014]. Disponible en: <http://www.onmeda.es/enfermedades/quiste-renal-causas-1399-3.html>.
9. González Consuegra CC, Pacheco Álvarez F, Espinosa López R, Delgado Álvarez I, Delrisco Creagh C. Enfermedad autosómica poliquistica dominante. MEDISAN [revista en internet]. 2012, Jun [citado 25 de mayo 2015]; 16(6): 970-972. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192012000600017&lng=es.

Copyright Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. Este artículo está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento – No Comercial – Sin Obra Derivada 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos por cualquier medio, siempre que se mantenga el reconocimiento de sus autores, no se haga uso comercial de las obras, ni se realice modificación de sus contenidos.