



Poliquistosis renal autosómica dominante

Desorden genético, autosómico dominante (100% de penetrancia, expresión variable), *compromiso multisistémico*



Etiología

- Genes: PKD1 (85-90% de los casos), PKD2, otro gen?
 - Generan policistina 1 y 2: regulan homeostasis intracelular del calcio
 - Hay desdiferenciación a fenotipo secretor, con altas tasas de proliferación y apoptosis
- AMPc: importante rol en cistogénesis: promueve secreción de fluidos y proliferación celular



Epidemiología

- 1/400 a 1/1000
- En todo el mundo
- Todas las razas



Clínica

- Renal: ↑ del tamaño con la edad (100%)
 - ↓concentración urinaria, hiperfiltración (tempranos)
 - **Dolor** en flanco
 - **Hematuria/ hemorragia quística**: 40%, generalmente autolimitada
 - **ITU**: cistitis, pielonefritis, quistes, absceso perirrenal. + frec. mujeres, gram -, tto rápido. TAC o RMN para complic. de quistes

- 
-
- **Nefrolitiasis**: 20%, de ácido úrico +/- oxalato de calcio
 - **HTA**: ↑ imp. 75%
 - Correlaciona con tamaño renal
 - Secundaria a sobrecarga de volumen, activación de sist. RATA intrarrenal y ↓ de ON
 - Morbilidad x daño de órgano blanco
 - Microalbuminuria/proteinuria
 - Hematuria
 - HVI
 - Alt. valvulares
 - Aneurismas intracerebrales

} Daño renal



- **IRC:**

- 50% entre 57 a 73 años
- Factores ambientales + genética
- Más riesgo: hombres, negros, Dx antes de los 30 a, hematuria antes de los 30 a, HTA antes de los 35 a, hiperlipidemia, ↓ HDL, mutación de PKD
- Mecanismo: compresión del parénquima, hiperfiltración, Ag II (fibrosis e inflamación intersticial)



Clínica

- Extrarrenal:

- **Poliquistosis hepática:**

- La más común
 - Puede ser aislada
 - Gralmente. función hepática conservada
 - Aumentan con la edad (75% a los 70)
 - + en mujeres
 - Asintomáticos en gral.
 - Síntomas compresivos (disnea, ortopnea, saciedad precoz, reflujo GE, dolor lumbar, prolapso uterino, fracturas costales, compresión biliar, de vena cava) o por complicación quística (hemorragia, infección, ruptura, torsión)



- **Aneurismas IC**

- 8%
- Gral. asintomáticos
- Síntomas focales: parálisis de nervio o convulsiones x compresión
- Ruptura: aumenta con el tamaño
- Screening: si historia familiar de AIC o HSA, ruptura previa, preCx, ocupaciones de riesgo (pilotos), ansiedad del paciente
- RMN

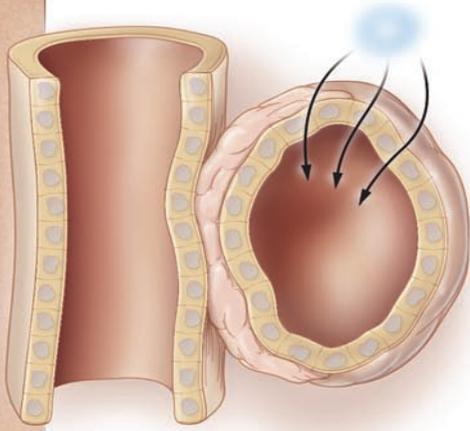
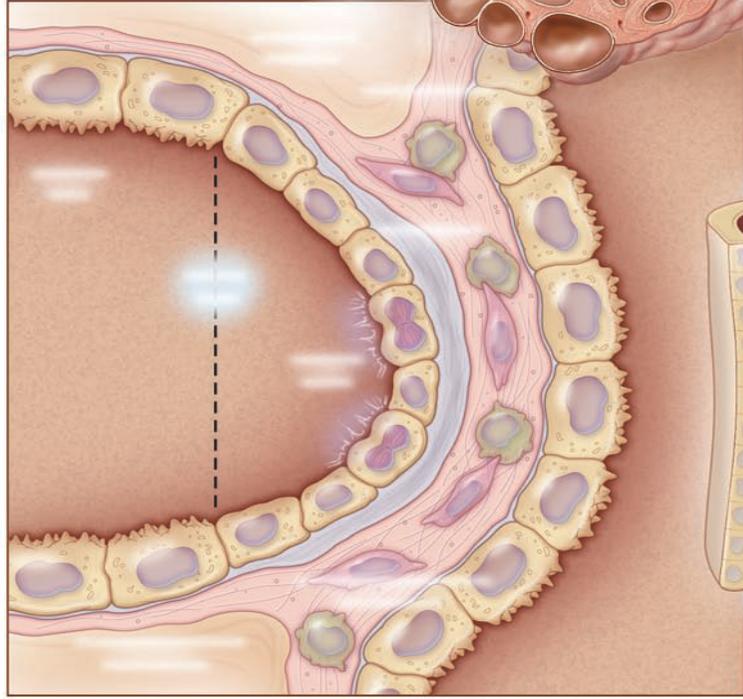
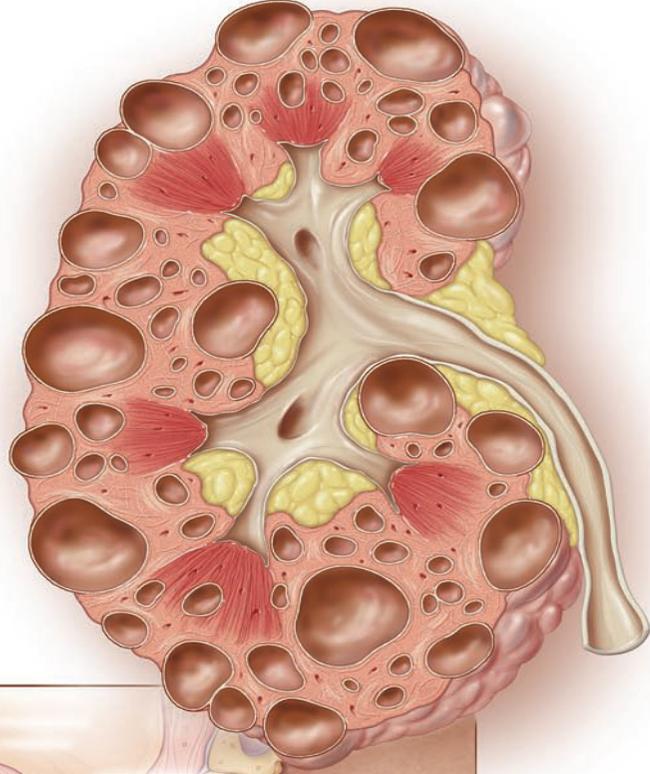


-
- **Vasculares**
 - Disección Ao
 - Aneurismas coronarios
 - Aneurismas Ao
 - **Valvulares**
 - Prolapso mitral 25%
 - IM, IT, prolapso tricuspídeo
 - Screening: sólo si soplo
 - **Otras**
 - Quistes en páncreas, vesículas seminales, aracnoideos
 - Esterilidad masculina por alt de motilidad espermática



Diagnóstico

- Presintomático: ECO o genético (mutación PKD)
- Si historia familiar: 2 quistes, en < 30 a, 2 quistes en los 2 riñones entre 30 y 59 a, 4 quistes en c/ riñón en > 60 a
- Dx dif: otras causas de quistes (PKD recesiva, esclerosis tuberosa, enf. de Von Hippel- Lindau, sme. orodígito facial, espongirosis medular y quistes simples)



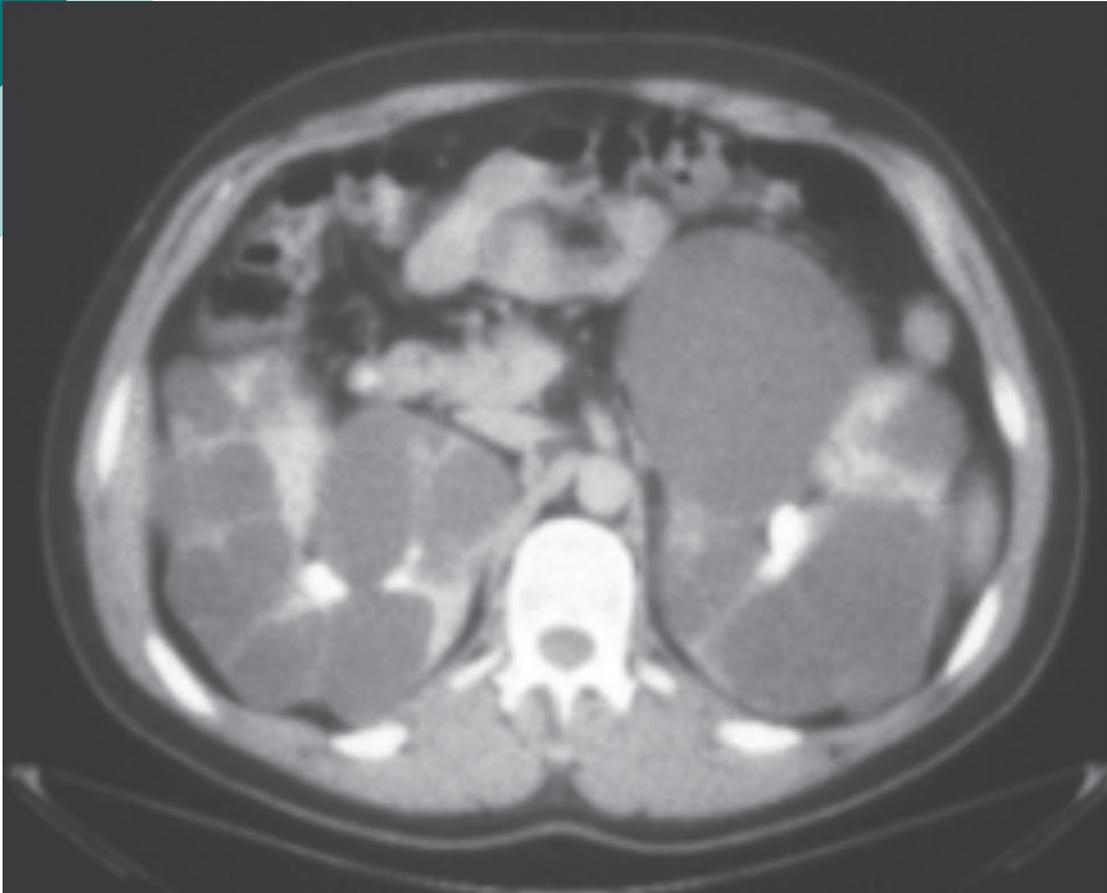


Table 1. Other Renal Cystic Disorders.*

Condition	Number of Cysts	Renal Cyst Distribution	Age at Detection	Distinguishing Features
Simple cysts	Few	Diffuse	All ages	Benign
Acquired cystic disease	Few to many	Diffuse	Adulthood	Cyst development preceded by renal failure
Tuberous sclerosis	Few to many	Diffuse	All ages	Renal angiomyolipomas; may be associated with dermatologic findings (adenoma sebaceum, café au lait patches), periungual fibroma, retinal hamartomas, or cardiac rhabdomyoma
Autosomal recessive polycystic kidney disease	Many	Radial pattern	Often present at birth; childhood in some cases	Huge kidneys; associated with congenital hepatic fibrosis
Hereditary cystic diseases with interstitial nephritis	Few to many	Medullary	Childhood; adulthood in a few cases	Early renal failure; may be associated with retinitis pigmentosa, truncal cerebellar ataxia, or gout

* Conditions are listed in order of decreasing prevalence. Information is from Torres and Grantham.¹



Tratamiento

- Dolor en flanco: analgésicos. Evitar nefrotóxicos. Crónicos: Antidepresivos tricíclicos, bloqueo esplácnico, descompresión y esclerosis de quistes
- Hemorragia: reposo, hidratación, analgésicos. Graves: hospitalizar, embolizar o Cx. Evitar deportes de contacto
- ITU: tratar rápido. TMS/SMX o quinolonas. Puede requerir drenaje Cx
- Litiasis: citrato de potasio



○ HTA:

- IECA o ARA II
- Restricción salina
- Objetivo: 125/75
- **Muy importante el control de TA**

○ IRC:

- Mejor pronóstico en diálisis que en IRC de otras causas. Por < anemia?
- Pueden hacer diálisis peritoneal, aunque más riesgo de hernias umbilicales

- 
-
- Poliquistosis hepática:
 - Evitar OH, hepatotoxinas
 - CI estrógenos y ACO si gran tamaño hepático
 - Puede requerir descompresión de quistes
 - Infección: TMS/SMS o quinolonas. Cx + ATB

 - AIC: < 5 mm observar si asint. 6 a 9 mm controvertido. > 10mm o Sx Cx



- Futuro: antiproliferativos (- del receptor tirosin kinasa, rapamicina) y antagonistas del receptor de vasopresina
- Trasplante: de elección en IRC
 - Nefrectomía preTx: historia de infecciones, sangrado frecuente, HTA severa, agrandamiento masivo con extensión a pelvis