



MANUAL PARA PACIENTES CON ERPAD

Entender y vivir con la
enfermedad renal poliquística
autosómica dominante



PKD FOUNDATION
Polycystic Kidney Disease



PKD FOUNDATION
Polycystic Kidney Disease

pkdcure.org

1.800.PKD.CURE

Creación original de: Irene Duley, enfermera registrada (RN) y enfermera especializada avanzada (ANP) y Dra. Patricia Gabow, de la University of Colorado Health Sciences Center y Denver Hospital

Revisión y actualización de 2015:

Dr. York Pei

Director de Hereditary Kidney Disease Clinic
University Health Network
Toronto, Canadá

Dr. Terry Watnick

Profesor adjunto de Baltimore PKD Research and Clinical Core Center, División de Nefrología de la University of Maryland School of Medicine Baltimore, Maryland

Dr. John Bissler

Director de la División de Nefrología en St. Jude Children's Research Hospital y LeBonheur Children's Hospital
Profesor de Pediatría
Director del Tuberous Sclerosis Center of Excellence

Revisión y actualización de 2018:

Dra. y PhD Neera Dahl

Profesora Adjunta de Medicina
Yale School of Medicine, Sección de Nefrología

Dr. Frederic F. Rahbari-Oskoui, MS, FASN

Profesor Adjunto de Medicina en Emory
University School of Medicine, División Renal

La elaboración de este manual fue posible gracias a una beca educativa de Otsuka America Pharmaceutical, Inc.

ÍNDICE

Presentación	5	Insuficiencia renal	37
Acerca de la ERP	6	Diálisis	38
Pruebas de ADN	7	Hemodiálisis	38
Qué debe saber sobre los riñones	9	Diálisis peritoneal	39
Los riñones son un filtro	9	¿Cómo elegir el tipo de diálisis para mí?... 39	
Productos de desecho que limpian los riñones	9	Trasplante	40
Las hormonas y los riñones	10	Evaluación del trasplante	40
Quistes en los riñones.....	11	¿Cómo consigo un trasplante?.....	41
Pruebas de diagnóstico de la ERP	14	Donante vivo.....	41
Análisis de sangre.....	14	Donante fallecido.....	43
Análisis de orina	14	¿Me extraerán los riñones antes o después de tener un trasplante?.....	45
Pruebas de imagenología	15	¿Todos los pacientes con ERP a la larga necesitan diálisis o un trasplante?	45
Genética de la ERP	16	¿Cuál es la cobertura para los costos asociados con la diálisis y el trasplante? ...	46
Signos y síntomas de la ERP	21	ERP y los niños	47
Presión arterial alta (hipertensión).....	21	¿Puedo tener hijos de manera segura si tengo ERP?.....	47
Dolor renal.....	22	ERPAD y los niños.....	47
Sangre en la orina.....	23	ERPAR y los niños.....	49
Infección del tracto urinario	23	Recursos	52
Cálculos renales.....	24	Glosario	54
Estadios de la enfermedad renal crónica ..	25	Notas	60
ERC en la ERP.....	25		
Cómo cuidarse	27		
Dieta.....	27		
Ejercicio y deportes.....	29		
Consultas regulares al médico	30		
¿Hay tratamientos disponibles?	31		
Otras afecciones de salud relacionadas con la ERP	34		
1. Quistes en el hígado.....	34		
2. Prolapso de la válvula mitral (PVM)	35		
3. Aneurisma.....	35		
4. Hernias.....	36		
5. Diverticulosis.....	36		



PRESENTACIÓN

El propósito de este manual es proporcionar información sobre la enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ERPAD). Será un documento útil para aquellas personas que tienen la enfermedad, para las que tienen riesgo de tenerla debido a un progenitor afectado, así como para los familiares y amigos involucrados. No está dirigido a los pacientes con enfermedad renal poliquística autosómica recesiva (ERPAR). Para los pacientes con esta enfermedad, hay un manual disponible en pkdcure.org. En lo sucesivo, nos referiremos a la ERPAD simplemente como ERP.

ACERCA DE LA ERP

La ERP es una enfermedad genética (es decir, se transmite de un progenitor afectado a sus hijos), que provoca el crecimiento incontrolado de quistes en los riñones. Un riñón normal tiene el tamaño de un puño humano y pesa aproximadamente un tercio de una libra (150 g). Los riñones con ERP pueden ser mucho más grandes y pesar varias libras o kilos. La cantidad de quistes puede variar desde unos cuantos a muchos, como también su tamaño, que varía del tamaño de la cabeza de un alfiler al de una toronja.

Si bien el signo principal de la ERP es la presencia de quistes en los riñones, hay otros síntomas que pueden ocurrir en varias áreas del cuerpo. Consulte la Tabla 1 en la página siguiente para ver una lista de los signos y síntomas comunes de la ERP.

Aproximadamente el 10% de las personas con diagnóstico de ERP no tienen antecedentes familiares, lo que significa que la enfermedad se produjo a causa de una mutación espontánea (nueva). Cuando una persona tiene ERP, incluso a través de una mutación espontánea, tiene un 50% de probabilidad de transmitirla a cada uno de sus hijos. Consulte la sección sobre genética en la página 16 para obtener más información.

¿Cuán común es la ERP?

La ERP ocurre aproximadamente en 1 de cada 500 a 1 de cada 2,000 nacimientos vivos y afecta a más de 600,000 estadounidenses y 14.2 millones de personas en el mundo. Afecta a todos los grupos raciales y étnicos por igual.

¿Cómo me sentiré si tengo ERP?

En las etapas iniciales de la enfermedad, no suele haber síntomas. De hecho, muchas personas nunca reciben un diagnóstico de ERP porque tienen pocos síntomas o ninguno. A menudo el primer signo de la ERP es la presión arterial alta, la presencia de sangre en orina o una sensación de pesadez o dolor en la espalda o el abdomen.

A veces el primer signo puede ser una infección del tracto urinario o cálculos renales.

¿Cómo descubro si tengo ERP?

Un médico advierte la posibilidad de ERP en tres entornos distintos:

- ▶ Antecedentes familiares de ERP
- ▶ Signos y síntomas que suelen ocurrir en la ERP
- ▶ Quistes renales que se detectan en las pruebas de imagenología

Aproximadamente el 75% de los pacientes con ERP tienen antecedentes familiares positivos, lo que sirve para identificar a otros familiares con riesgo. En general, los signos y síntomas de ERP no son lo suficientemente específicos como para que su médico determine un diagnóstico. Por ejemplo: Los síntomas de ERP como dolor de espalda y/o presión arterial alta son comunes en pacientes con y sin ERP y no son suficientes para hacer un diagnóstico definitivo.

CONSEJO

Las definiciones de palabras **en negrita cursiva de color verde azulado** se pueden encontrar en el Glosario (página 54).

En la actualidad, hay tres pruebas principales que se utilizan para detectar la ERP:

1. Ultrasonido
2. Tomografía computarizada (TC)
3. Imagenología por resonancia magnética (IRM)

El **ultrasonido** es el método más común y económico para detectar la ERP. Hay estándares aceptados en las pruebas de ultrasonido para determinar la presencia de ERP; por ejemplo, la cantidad de quistes visibles, la edad y los antecedentes familiares.

Las exploraciones de **TC** e **IRM** son más sensibles que el ultrasonido para detectar quistes pequeños. En las exploraciones de TC, no obstante, se emplea radiación o también se puede requerir el uso de una tintura de contraste yodado, que puede ser tóxico para los riñones. Las exploraciones de TC o IRM también pueden ser útiles para analizar las complicaciones de la ERP, como sangrado o infección de un quiste, ruptura de un quiste o cálculos renales. Un tipo especial de instrumento de revisión del paciente (IRP) llamado IRM volumétrica se considera la mejor prueba para medir el volumen de los riñones. El volumen renal total ayuda a predecir la pérdida futura de la función renal.

Pruebas de ADN

Las **pruebas de ADN** están disponibles para la ERP. Hay dos tipos de pruebas de ADN: prueba de ligamiento genético y análisis de mutación directa/secuenciación de ADN.

Con el ligamiento genético, se puede determinar si una persona tiene ERP con un 99% de probabilidad en aquellos pacientes con antecedentes familiares. La prueba de ligamiento no es un análisis directo de la secuencia de ADN de los genes *PKD1* y *PKD2* genes (consulte más información sobre los genes *PKD* a partir de la página 16). En cambio, consiste en identificar ciertos “marcadores” en el ADN de varios integrantes de una familia que posee un diagnóstico de ERP. En el caso del análisis de ligamiento, se deben obtener muestras de sangre de la persona que se le hace la prueba así como a varios familiares (por lo general tres o más), incluidos los que están afectados por la ERP y los que no. También se requieren antecedentes familiares detallados. Por lo general, los resultados se informan a todos los familiares que proporcionaron muestras de sangre para el análisis.

En contraste, en la **secuenciación de ADN** directa solo se requiere una

Complicaciones posibles relacionadas con la ERP

TRASTORNOS POSIBLES RELACIONADOS CON LOS RIÑONES

- ▶ Ruptura, sangrado o infección de los quistes renales
- ▶ Micción frecuente
- ▶ Cálculos renales
- ▶ Hipertensión (presión arterial alta)
- ▶ Dolor de espalda o lateral (fosa renal)
- ▶ Sangre en la orina
- ▶ Infecciones urinarias frecuentes
- ▶ Insuficiencia renal

COMPLICACIONES POSIBLES NO RELACIONADAS CON LOS RIÑONES

Cardiovasculares

- ▶ Prolapso de la válvula mitral (válvula flexible)
- ▶ Aneurismas del cerebro: abultamiento localizado de la pared de los vasos sanguíneos en el cerebro
- ▶ Aneurisma aórtico: abultamiento localizado de la pared de la aorta
- ▶ Hipertrofia del ventrículo izquierdo: engrosamiento del miocardio
- ▶ Pérdida de la función cardíaca (disminución de la fracción de expulsión)

Gastrointestinales

- ▶ Quistes en el hígado con aumento grave del tamaño del hígado en una minoría de pacientes (en su mayoría mujeres)
- ▶ Quistes en el páncreas
- ▶ Divertículos (bolsas abultadas o áreas debilitadas) en el colon
- ▶ Diverticulitis (infección de las bolsas abultadas) del colon

OTRAS

- ▶ Quistes en otros órganos como las vesículas seminales o epidídimo (ocurre en aproximadamente el 40% de los hombres y puede causar infertilidad en casos poco frecuentes)
- ▶ Hernias del abdomen
- ▶ Quistes en el bazo

Tabla 1

muestra individual del paciente (la persona que se somete a la prueba). Este método es un análisis directo de las secuencias de ADN de los genes *PKD1* y *PKD2*. Es una prueba privada y los resultados se informan solo a usted y a su médico.

Con un equipo científico muy especializado, se analiza cada una de las casi 17,000 “bases” de ADN y, en consecuencia, se determina la secuencia completa.

Este método permite identificar los cambios en la secuencia que causan la ERP. Puede ser su única opción si sus familiares no están disponibles o dispuestos para participar en un estudio de ligamiento. Cualquiera de los dos métodos puede ser costoso y no debería hacerse sin asesoramiento genético.

La cobertura de los seguros médicos, de vida y de discapacidad varía en cada país y puede influir en su decisión de realizarse una prueba genética. En los Estados Unidos, la Ley de Cuidado de Salud Asequible (Affordable Care Act o ACA) ha garantizado el seguro de salud para todos, independientemente de las condiciones preexistentes. Esto no garantiza la cobertura de vida o de discapacidad.

Las pruebas genéticas para diagnosticar la ERP deberían considerarse con cautela y analizarse con un médico.

¿Debería hacerme una prueba?

Es una decisión importante y significativa. Qué debe considerar antes de hacerse la prueba:

- ▶ ¿Qué haré con la información cuando la tenga?
- ▶ ¿Me impedirá obtener un seguro de salud o de vida?
- ▶ ¿Estoy mejor sabiendo o no sabiendo?
- ▶ ¿Puedo solventar la prueba?

Algunas personas prefieren no conocer el diagnóstico, pero llevan una vida saludable, comiendo bien y controlándose la presión arterial. Consultan al médico con frecuencia para monitorear la función renal. En caso de presentar síntomas, pueden reconsiderar la decisión de hacerse la prueba.

Nuestra comprensión de la ERP avanza todos los años. Con un diagnóstico temprano, el paciente puede beneficiarse de terapias iniciales y también podría significar que es elegible para participar en estudios clínicos.

Todos estos factores y otros deben considerarse antes de tomar una decisión.

QUÉ DEBE SABER SOBRE LOS RIÑONES

Por lo general, nacemos con dos riñones. Estos órganos están ubicados en la parte posterior del cuerpo a cada lado de la columna vertebral y se alojan debajo de la caja torácica (Figura 1). Cada riñón mide aproximadamente cinco pulgadas (12 cm) de largo, tres pulgadas (8 cm) de ancho, dos pulgadas (5 cm) de espesor y pesa entre 10 y 12 onzas (entre 280 y 340 gramos). En la ERP, ambos riñones están afectados. La cantidad de quistes detectables en las pruebas de imagenología aumenta con la edad. Algunos pacientes tienen solo unos pocos quistes, mientras que otros desarrollan demasiados como para poder contarlos. El tamaño de los quistes individuales también aumenta con la edad y puede variar del tamaño de una cabeza de alfiler al de una toronja. En promedio, el **volumen renal total (VRT)** según la medición de la IRM aumenta aproximadamente un 5% por año, a pesar de que la función renal permanezca dentro del rango normal durante las primeras décadas. En los estudios recientes, se ha demostrado que la expansión del VRT de 1,000 a 1,500 ml (VRT normal: de 250 a 350 ml) se asocia con un riesgo significativo de deterioro futuro de la función renal. En consecuencia, se utiliza el VRT como una medición del desenlace de la enfermedad en ensayos clínicos de tratamientos innovadores de la ERP.

Medición indirecta del desenlace de la enfermedad

- ▶ Mide el efecto de un tratamiento específico
- ▶ Sustituye un criterio de valoración clínico, un síntoma o un signo de la enfermedad que es el objetivo del ensayo

Los riñones son un filtro

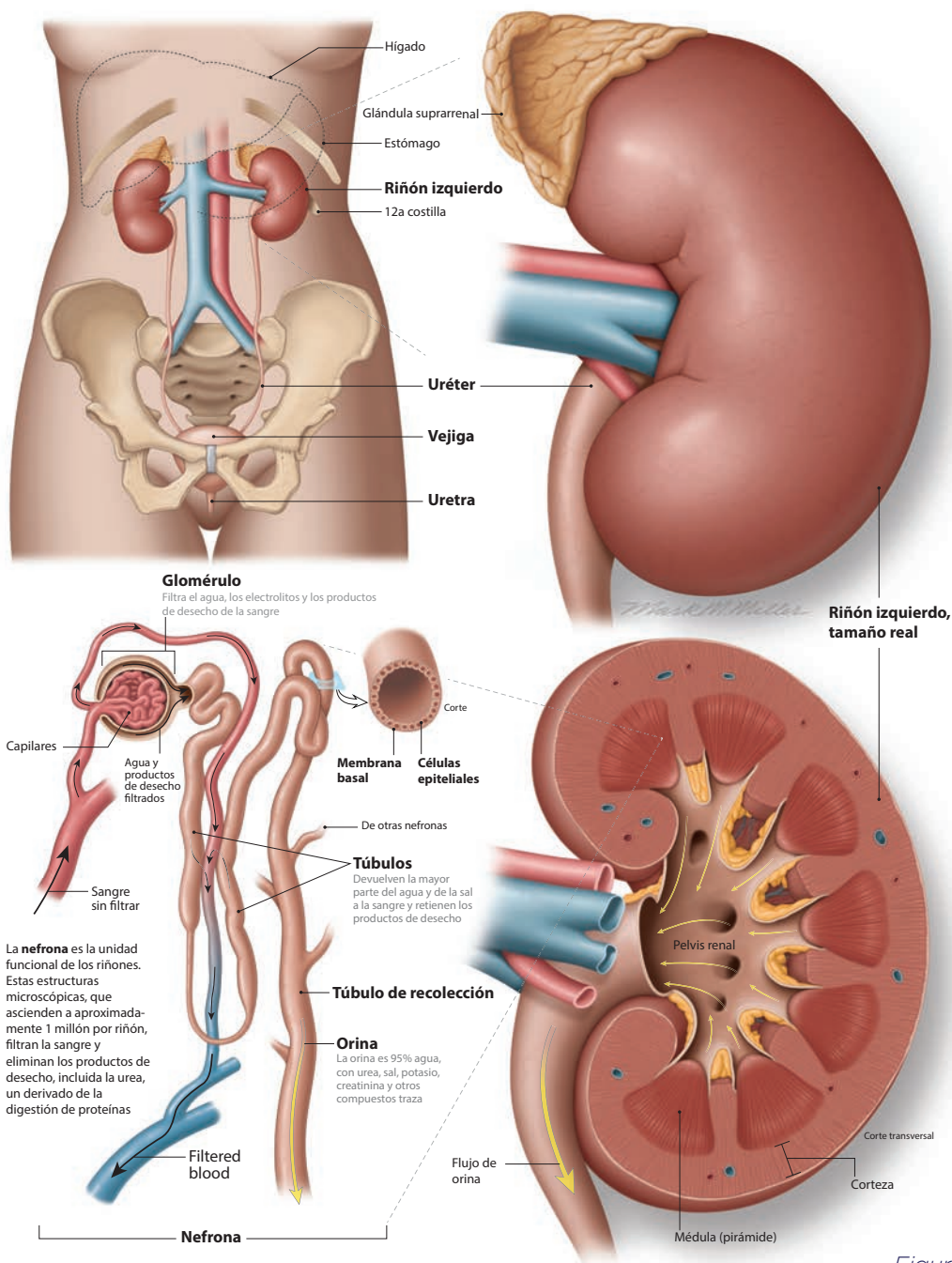
Cada uno de los riñones contiene aproximadamente un millón de filtros diminutos denominados **nefronas**. Las nefronas están hechas de un ovillo de vasos sanguíneos delgados en una estructura esférica denominada **glomérulo**, que está conectado a una serie de túbulos (Figura 1). Casi un cuarto de la sangre que bombea el corazón por segundo pasa a través de las nefronas. Los glóbulos rojos, los glóbulos blancos y las sustancias grandes como proteínas normalmente no pasan por las nefronas, sino que permanecen dentro de los vasos sanguíneos glomerulares. Los 47 galones (180 litros) de líquido que pasan a través de los filtros de los riñones por día están compuestos de agua, electrolitos (sodio, potasio, calcio y fósforo) y otras sustancias pequeñas. La mayor parte del líquido que pasa a través del glomérulo es modificado y reabsorbido durante su tránsito a través de los túbulos de la nefrona, proceso que produce entre un cuarto y un medio galón (entre 1 y 2 litros) de **orina** por día. El proceso de filtrar y recuperar líquidos por la nefrona permite a los riñones normales mantener a la perfección la composición de líquido del cuerpo con los electrolitos y el pH en sangre regulados en un rango específico. Los riñones también filtran y eliminan los productos de desecho generados por la alimentación y el metabolismo del cuerpo todos los días.

Productos de desecho que limpian los riñones

El **nitrógeno ureico en sangre (NUS)** y la **creatinina** son dos productos de desecho que eliminan los riñones. La creatinina se elimina de manera tan eficiente que el médico puede calcular aproximadamente cuánta función renal real tiene el paciente con un análisis de sangre de creatinina comparado con una recolección de orina de 24 horas, la estatura y el peso. Esta prueba de 24 horas se denomina **depuración de la creatinina** y es aproximadamente igual a la **tasa de filtración glomerular (TFG)** de los riñones que solo se mide con precisión para fines de investigación. La depuración de la creatinina indica al médico el porcentaje aproximado de la función renal del paciente.

Las hormonas y los riñones

En los riñones también se producen varias hormonas y enzimas esenciales. Una de estas es la renina, una enzima que facilita la producción de otras hormonas como la **angiotensina** (que ayuda a regular la presión arterial) y la **aldosterona** (que ayuda al cuerpo a manejar la sal y el



potasio). Otra hormona que se genera en los riñones es la **eritropoyetina**, más conocida como EPO. Esta hormona indica a la médula ósea que produzca glóbulos rojos. Cuando los riñones se extirpan por cirugía o si fallan debido a una enfermedad renal, dejan de producir EPO y se deben realizar transfusiones de sangre cada cinco o seis semanas. Hace casi tres décadas, se descubrió el gen de la EPO. En la actualidad existe una forma de EPO genéticamente modificada disponible, que permite a los pacientes renales prescindir de la necesidad de las transfusiones de sangre.

Los riñones también convierten la vitamina D en su forma activa, que ayuda al cuerpo a absorber el calcio de la dieta. De esta manera, los riñones contribuyen a controlar los niveles de calcio y fosfato en la sangre, que son importantes para la salud ósea.

Quistes en los riñones

En los riñones, los quistes comienzan como un abultamiento de la nefrona (similar a una ampolla) y pueden ocurrir en cualquier lugar a lo largo de la nefrona (Figura 2). El líquido dentro de los quistes suele reflejar el área en la nefrona donde comenzó el quiste.

Aproximadamente el 70% de los quistes se desprenden de la nefrona cuando alcanzan $\frac{1}{8}$ de pulgada (2 mm) de diámetro. Con el tiempo, los quistes crecen en tamaño y pueden llenarse de líquido transparente o de sangre. Los quistes también pueden formarse en otros órganos, siendo el hígado el sitio más común. Los quistes en el hígado se derivan de las vías biliares o túbulos.

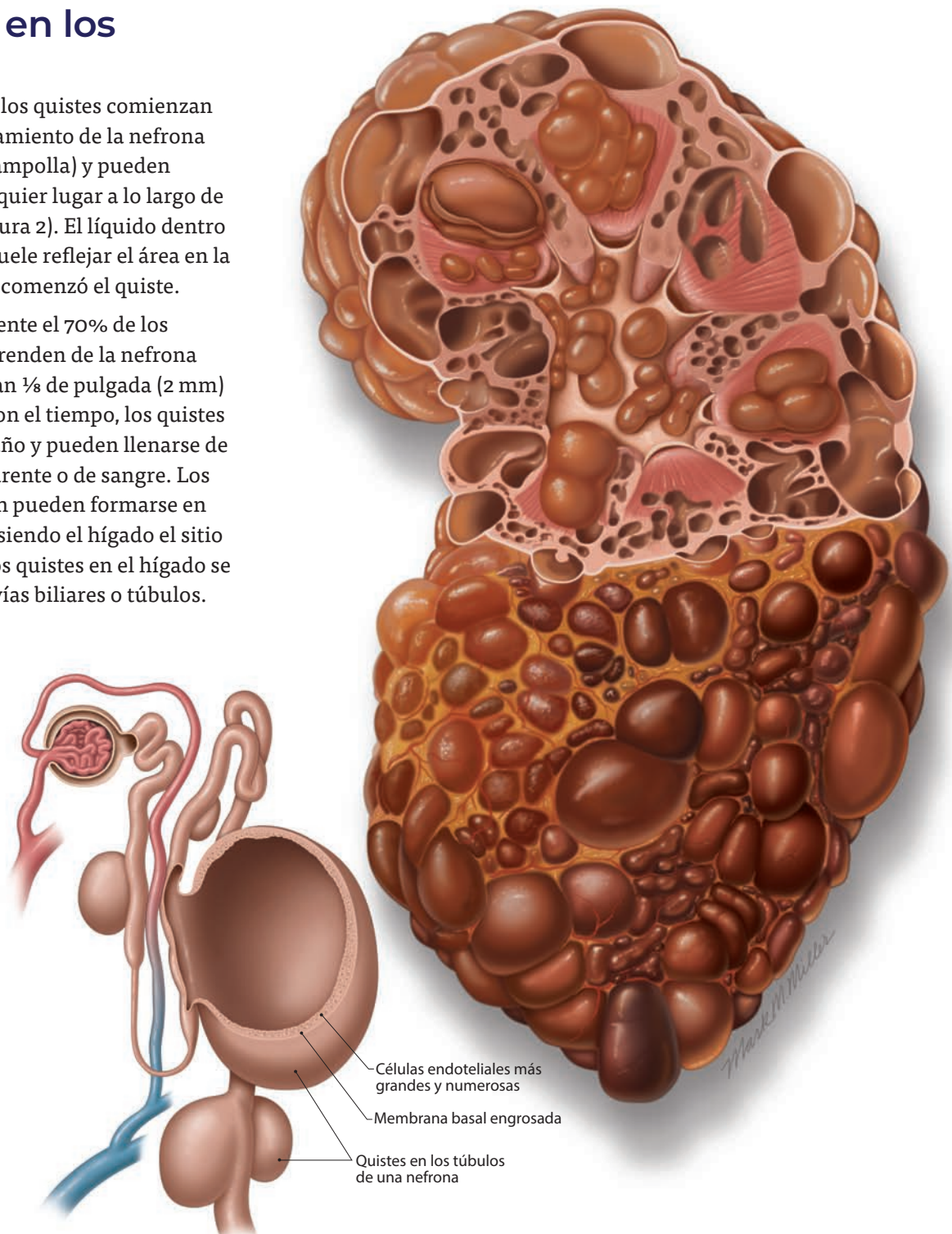


Figura 2

¿Qué causa la formación de un quiste?

Las mutaciones del gen *PKD1* o *PKD2* reducen el nivel normal de las **poliquistinas**, que regulan muchas funciones importantes de las células tubulares. En las investigaciones recientes, se ha destacado un defecto central en la ERP relacionado con la desregulación de los niveles de calcio y una molécula de señalización llamada **monofosfato de adenosina cíclico (AMPC)** dentro de las células que forman túbulos en los riñones y otros órganos objetivo. A su vez, estas anomalías pueden derivar en la formación de quistes a través de los siguientes importantes mecanismos (Figura 3):

- ▶ **PROLIFERACIÓN (CRECIMIENTO) DE LAS CÉLULAS:** las células que revisten un quiste se reproducen más que las células renales normales, lo que hace que crezcan en tamaño. Este proceso, fundamental para el crecimiento y la sustitución de las células viejas, conduce al aumento del crecimiento de los quistes en la ERP.
- ▶ **SECRECIÓN DE LÍQUIDOS:** estas células con crecimiento anormal secretan líquidos, lo que expande los quistes. Si no fuera por la secreción de líquidos, el quiste colapsaría como un globo desinflado.

En la formación de quistes, intervienen dos procesos básicos simultáneos:

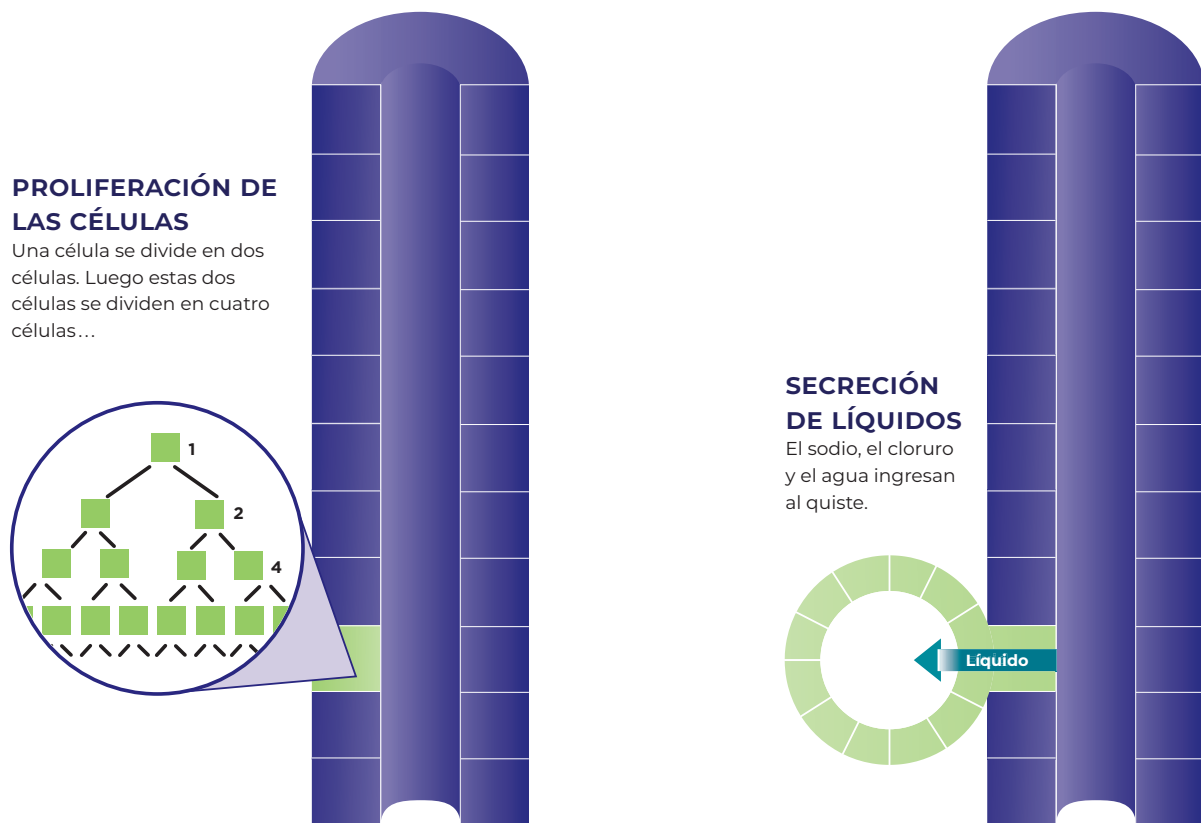
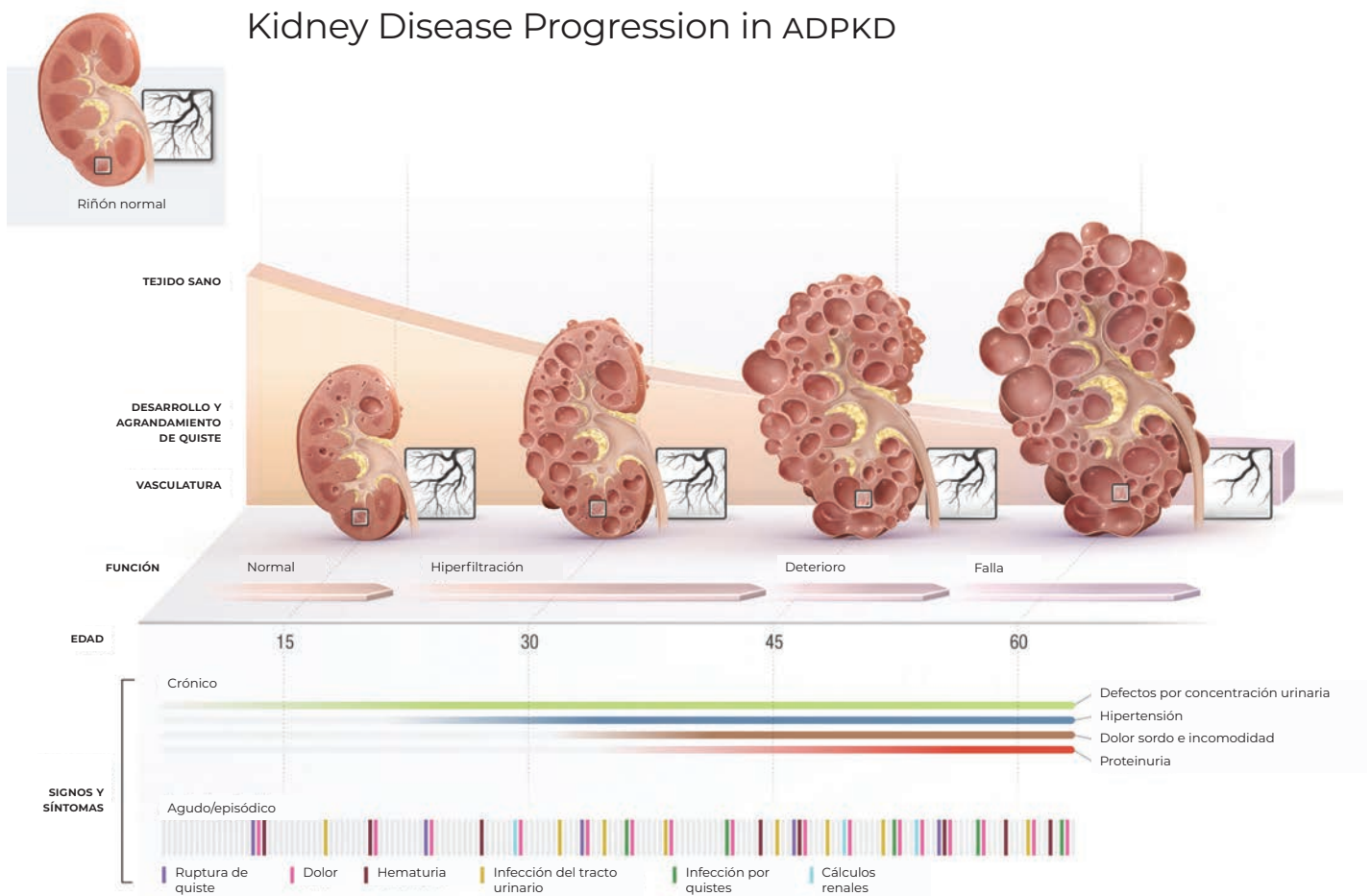


Figura 3

¿De qué manera los quistes causan problemas?

En general, los quistes causan problemas debido a su tamaño y al espacio que ocupan (Figura 4). Muchos de los síntomas que usted puede presentar dependen del tamaño de sus riñones, como se detalla a continuación:

- ▶ Los riñones que miden más de 6 pulgadas (15 cm) tienen más probabilidad de causar dolor que los riñones más pequeños.
- ▶ Los pacientes con riñones más grandes tienen más probabilidad de sufrir presión arterial alta que los que tienen riñones más pequeños.
- ▶ Los pacientes con riñones más grandes tienen más probabilidad de presentar sangrado en la orina que los que tienen riñones más pequeños.
- ▶ Los pacientes con riñones más grandes tienen más probabilidad de sufrir pérdida de la función renal más rápido que los que tienen riñones más pequeños.



Adaptado de Grantham 2006 por Otsuka

Figura 4

PRUEBAS DE DIAGNÓSTICO DE LA ERP

Análisis de sangre

La **creatinina** es un producto de desecho del músculo. El nivel de creatinina en sangre es una medición de la función renal. Después de que la creatinina sale de los músculos, ingresa en la sangre, es filtrada por los riñones y termina en la orina. Siempre hay un poco de creatinina en sangre y en la orina. Cuando se pierde la función renal, los riñones no eliminan la creatinina de la sangre con la misma eficiencia. Esto causa un aumento de la creatinina en sangre, que se puede medir en un análisis de sangre. El nivel de creatinina es la medición preferida de la función renal. Se pueden usar ecuaciones para estimar la función renal o la tasa de filtración glomerular (también denominada TFG o TFGe) a partir de la creatinina sérica, la edad y la raza.

Por lo general, la creatinina en sangre normal varía de 0.6 a 1.4 mg/dl. Si la creatinina en sangre de una persona sube de 1.0 a 2.0 mg/dl, significa que ha perdido aproximadamente el 50% de la función renal.

El **nitrógeno ureico en sangre (NUS)** es otra medición de la función renal. El nitrógeno ureico es el producto de desecho de la proteína que se consume en la dieta. Si la función renal disminuye, se acumula nitrógeno ureico en la sangre. Muchos factores, como la dieta, el consumo de proteínas, la función cardíaca y el estado de líquidos, pueden afectar el NUS, lo que hace que se prefiera menos que la creatinina para determinar la función renal.

El rango normal del NUS varía de 6 a 15 mg/dl.

Las **pruebas funcionales hepáticas** (AST, ALT, Bili-T) también son análisis de sangre que se miden de manera rutinaria. Son pruebas que casi siempre dan resultados normales incluso si hay quistes en el hígado. Si las pruebas funcionales hepáticas no arrojan resultados dentro del rango normal, su médico debe buscar una causa diferente a la ERP.

Urine tests

Los **glóbulos blancos (GB)** en la orina normalmente están presentes solo en cantidades reducidas; algunos pacientes con ERP sí presentan unos cuantos más. Sin embargo, las cantidades altas de GB en la orina sugieren una **infección del tracto urinario**. Si esto sucede, el médico hará un cultivo de la orina para determinar si hay bacterias presentes y de qué tipo, y a partir de esos resultados, planificará un tratamiento.

La presencia de **glóbulos rojos (GR)** en la orina también se denomina **hematuria**. Por lo general, solo se encuentran unos cuantos GR en la orina. Cuando la cantidad aumenta, pero la orina sigue teniendo un color normal, se denomina hematuria microscópica. A veces ante un episodio de sangrado de quistes, hay tantos

GR que la orina puede ponerse de color rosado, rojo o marrón. Aproximadamente el 50% de los pacientes con ERP presentarán este síntoma en algún momento.

La presencia de proteína en la orina también se denomina **proteínuria**. La orina normal tiene proteína, pero solo en pequeñas cantidades. Cerca de una tercera parte de los pacientes con ERP pasan cantidades altas de proteína en la orina, pero por lo general menos de un gramo

en un período de 24 horas. Si la pérdida de proteína es mayor a un gramo en 24 horas, puede haber otro problema en los riñones además de la ERP.

La prueba de **recolección de orina de 24 horas** se realiza en combinación con la prueba de creatinina en sangre para determinar la función renal, llamada **depuración de la creatinina**, que es una aproximación de la **tasa de filtración glomerular (TFG)**.

Pruebas de imagenología

Los estudios de imagenología se emplean para ver los detalles de los órganos o vasos sanguíneos en el cuerpo.

El **ultrasonido** es una prueba que se realiza con ondas sonoras y no requiere el uso de radiación ni la inyección de tintura de contraste. Dado que es seguro y preciso, el ultrasonido es la prueba de imagenología más común que se realiza para detectar la ERP y se puede realizar con seguridad en mujeres embarazadas.

El **ecocardiograma** es un ultrasonido del corazón. Uno de los usos de un ecocardiograma es obtener imágenes de las válvulas del corazón. Su médico puede ordenar esta prueba si sospecha que usted tiene **prolapso de la válvula mitral (PVM)** (consulte la página 16 para obtener más información sobre el PVM).

La **tomografía computarizada (exploración por TC)** es una forma de radiografía sofisticada. En las exploraciones por TC se utiliza radiación y se puede inyectar tintura de contraste para visualizar el órgano o los vasos sanguíneos que se están estudiando. La tintura de contraste a veces puede causar reacciones alérgicas o daño renal en pacientes con insuficiencia renal de moderada a avanzada. Esta técnica de imagenología es muy útil para evaluar las complicaciones de la ERP, como sangrado en un quiste o cálculos renales. Las exploraciones por TC de alta resolución, en ciertas circunstancias, pueden utilizarse para visualizar los vasos sanguíneos del cerebro. Ya no usamos este método para detectar de manera rutinaria los aneurismas.

En la **imagenología por resonancia magnética (IRM)** se toman imágenes del cuerpo usando un imán que genera cierta rotación en los átomos que hay en el cuerpo de una persona. No requiere radiación. En algunas situaciones, se puede utilizar una tintura especial llamada gadolinio para mejorar la visualización. Los pacientes con insuficiencia renal de moderada a avanzada pueden retener esta tintura en el cuerpo, que puede causar una complicación poco frecuente, aunque grave, llamada **fibrosis sistémica nefrogénica (FSN)**. Si usted tiene insuficiencia renal y le solicitan someterse a una IRM con gadolinio, asegúrese de hablar sobre esta inquietud con su médico. Los quistes se visualizan fácilmente con una IRM y aparecen con mejores detalles que en el ultrasonido. Las IRM permiten determinar con precisión de volumen renal.

La **angiografía por resonancia magnética (ARM)** es un tipo de IRM que se usa para visualizar los vasos sanguíneos del cerebro con el fin de detectar aneurismas. Es similar a una exploración de IRM y se puede realizar sin tinturas de contraste ni radiación. La ARM es el método recomendado para detectar aneurismas.

Las **angiografías** son procedimientos en los que se inyecta tintura de contraste en los vasos sanguíneos para visualizar con claridad las paredes de los vasos sanguíneos. Se suele recomendar una angiografía cuando se sospecha que hay un aneurisma. Las angiografías también se pueden realizar para buscar obstrucciones en los vasos coronarios.

GENÉTICA DE LA ERP

¿Cómo se hereda la enfermedad?

El cuerpo está compuesto de aproximadamente 40 billones de células, de las cuales casi todas tienen dos partes básicas: el **núcleo** y el **citoplasma** (Figura 5). El núcleo es el centro de control y operación de la célula, mientras que el citoplasma es vital para el funcionamiento adecuado de la célula. Cada una de las células contiene una huella genética heredada de los padres que determina la función de las células.

El núcleo de cada célula contiene hilos diminutos denominados **cromosomas**. Toda la información necesaria para dirigir la formación y el funcionamiento de un ser humano está contenida en 23 pares de cromosomas. A su vez, cada cromosoma contiene de cientos a más de mil **genes**, que son las unidades básicas de la herencia. Los genes son piezas de ADN tan pequeñas que apenas se ven, incluso con un **microscopio electrónico** potente.

Los componentes básicos de los genes son sustancias químicas llamadas **nucleótidos**. Hay cuatro nucleótidos: **adenosina**, **timidina**, **citosina** y **guanina**, que se expresan de manera común como A, T, C y G. Por último, el código genético que programa nuestras células está compuesto de estos cuatro nucleótidos. Una secuencia de tres nucleótidos se denomina **codón**. Cada gen se compone de cientos a miles de codones, que forman la plantilla de un **ARN mensajero (ARNm)**. Cada ARNm a su vez proporciona la instrucción al mecanismo celular para producir proteínas.

Cada proteína tiene una función única dentro de una célula mediante la provisión de apoyo estructural, la regulación de los procesos metabólicos o la coordinación de la comunicación entre las células. En una enfermedad genética como la ERP, hay un error o mutación dentro de un gen, que puede derivar en la alteración de una proteína con funcionamiento anormal o una disminución del nivel de una proteína normal.

Un solo cambio de nucleótido basta para causar que el gen codifique una proteína anormal y genere una enfermedad.

El objetivo de tratar una enfermedad genéticamente heredada es averiguar cómo la proteína anormal altera el funcionamiento celular normal y restaurar total o parcialmente el funcionamiento anómalo usando medicamentos específicos. En el futuro, tal vez sea posible reemplazar el gen defectuoso.

La investigación sobre la ERP tiene un enfoque doble:

1. **LA INVESTIGACIÓN POR DESCUBRIMIENTO** se centra en la comprensión de ciertas funciones y vías celulares y sus consecuencias para el organismo entero.
2. **EL DESARROLLO DE MEDICAMENTOS** se centra en la aplicación del conocimiento adquirido en la investigación por descubrimiento para desarrollar la tecnología biomédica o médica que alterará o corregirá las anomalías generadas por los genes causantes de la ERP.

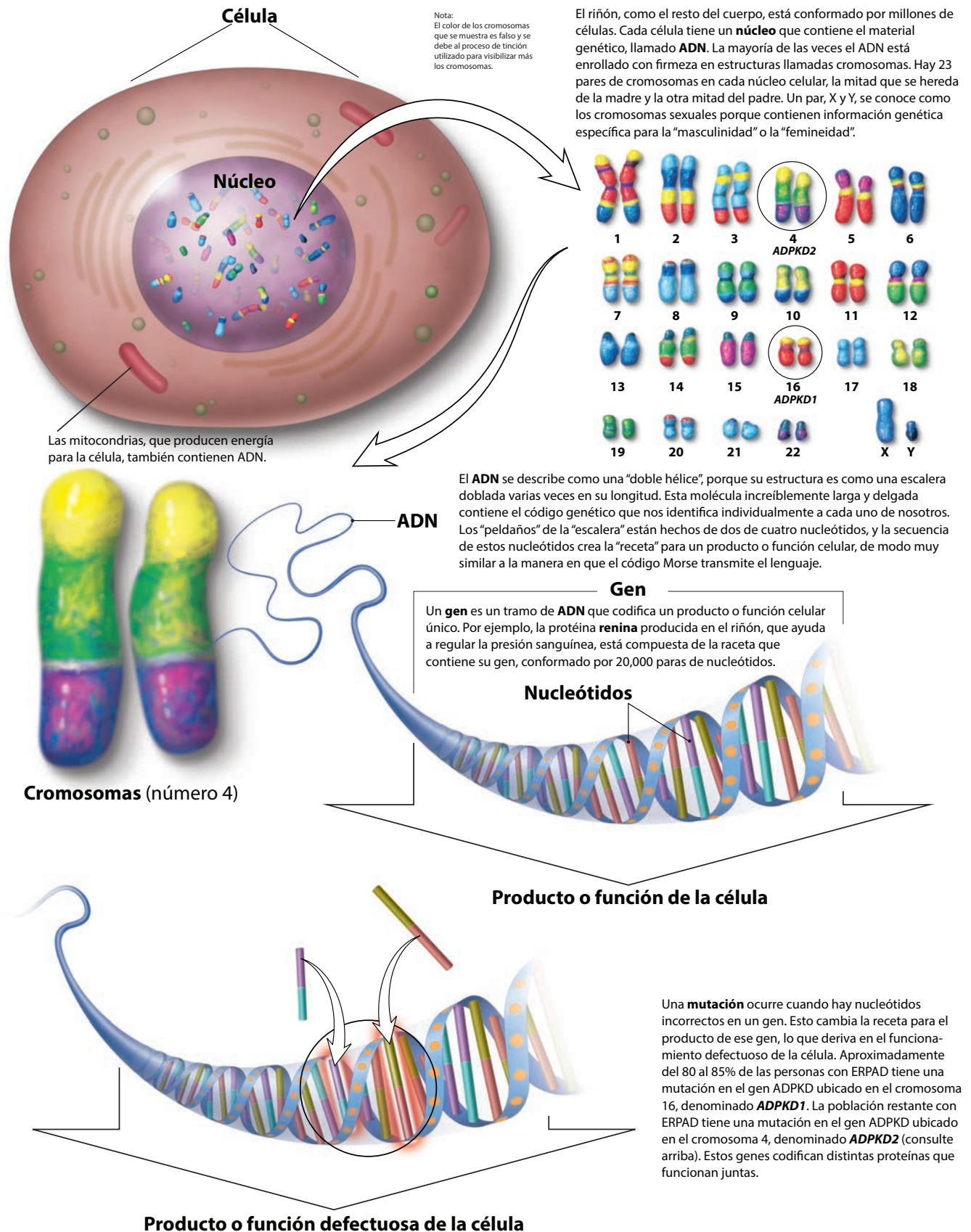


Figura 5

¿Qué sabemos sobre los genes causantes de la ERP?

La ERP es causada por **mutaciones** (un cambio imprevisto o error tipográfico) en dos genes. Las mutaciones del primer gen, *PKD1*, representan aproximadamente el 85% de los pacientes afectados por ERP, mientras que las mutaciones del segundo gen, *PKD2*, representan a los pacientes restantes. Hasta el momento no se han identificado otros genes causantes de la ERP. Los genes *PKD1* y *PKD2* codifican las proteínas **poliquistina-1** y **poliquistina-2**, respectivamente. Estas dos proteínas interactúan para regular las células en los riñones y en el hígado a fin de mantener su orientación para formar estructuras tubulares, así como para su crecimiento y función de secreción de líquidos. Las mutaciones del gen *PKD1* o *PKD2* derivan en una amplia gama de anomalías celulares asociadas con la función normal de la poliquistina, y en última instancia causan ERP.

Hay una diferencia marcada en la gravedad de la enfermedad renal asociada con las mutaciones que inactivan el gen *PKD1* en comparación con el gen *PKD2*. En específico, los pacientes con **mutaciones que inactivan el *PKD1*** tienen riñones más grandes, presentan más complicaciones renales y requieren diálisis a una edad más joven que aquellos que tienen **mutaciones del *PKD2*** (55 años de edad en comparación con 75, respectivamente). En estudios más recientes, también se ha identificado un subconjunto de pacientes con *PKD1* que presentan cuadros más leves de enfermedad renal en los que las mutaciones no parecen inactivar por completo la función de la poliquistina-1; esto se denomina **mutación del *PKD1* no truncadora**.

Para determinar la mutación específica del gen que tiene usted, es necesario que se realice pruebas genéticas. Este tipo de pruebas no suelen contar con cobertura de un seguro médico y podrían ser costosas (varios miles de dólares). Si usted o alguien que conoce decide explorar esta opción, Athena Diagnostics (athenadiagnostics.com) fue el primer laboratorio en iniciar las pruebas genéticas de ERP y continúa ofreciendo el servicio hasta hoy.

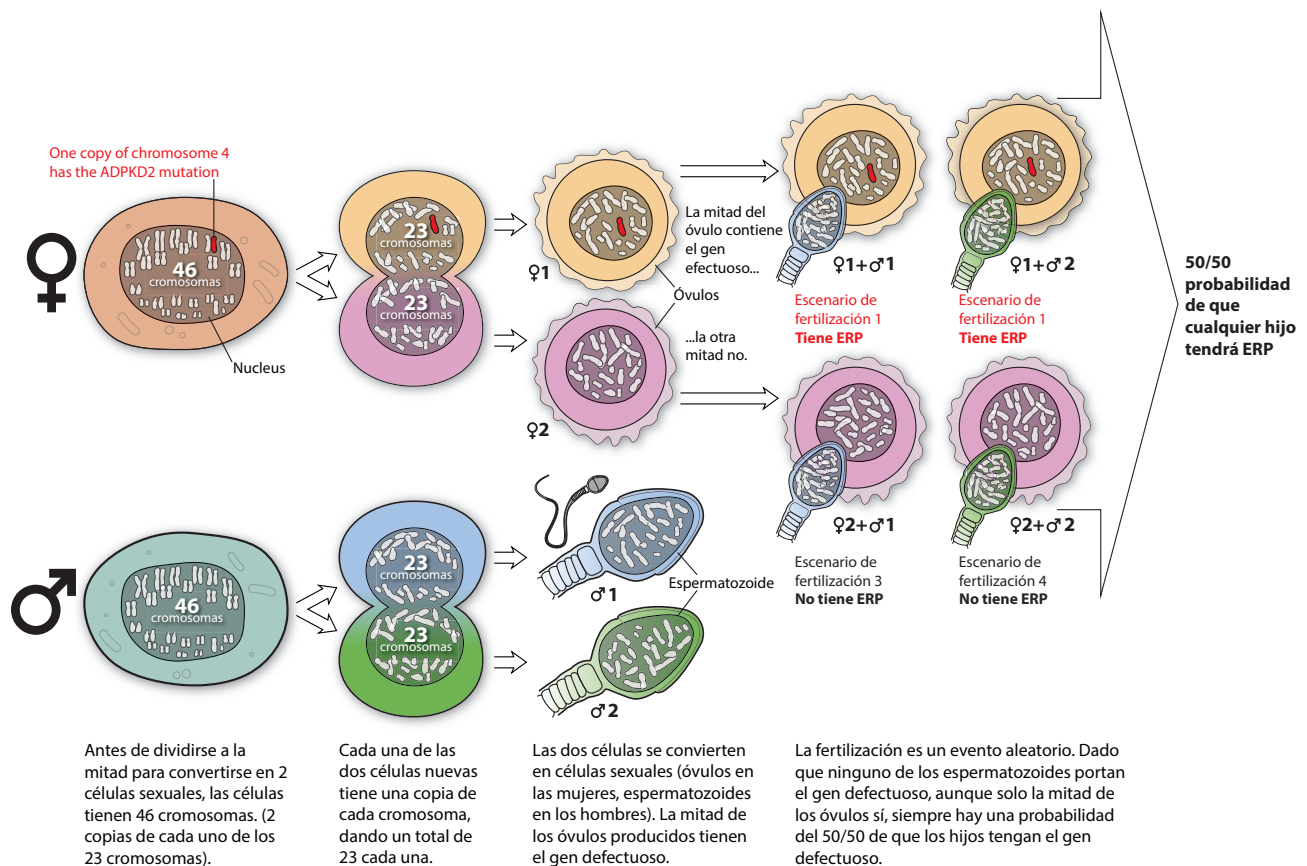


Figure 6

¿Cómo se hereda la ERP?

La mayoría de las células del cuerpo humano heredan un conjunto de 23 cromosomas de cada progenitor para formar un total de 46 cromosomas (Figura 6). Veintidós pares se denominan autosomas; los pares restantes se llaman cromosomas sexuales dado que contienen los genes que determinan el género. La única excepción a lo anterior son las células reproductoras (óvulos en las mujeres y espermatozoides en los hombres), cada una de las cuales tiene solo un conjunto de 23 cromosomas heredados de los progenitores. Cuando un espermatozoide fertiliza un óvulo, se restaura el complemento total de 46 cromosomas. El óvulo fertilizado se convierte en un embrión y, por último, en un ser totalmente formado.

El término “**autosómica dominante**” en la ERPAD se refiere a dos características importantes de la enfermedad. En primer lugar, dado que los genes de la enfermedad residen en un **autosoma** (es decir, *PKD1* en el cromosoma 16 y *PKD2* en el cromosoma 4), los pacientes en riesgo tienen la misma probabilidad de heredar la ERP. Esto significa que la posibilidad de transmitir la ERP de un progenitor afectado a un hijo es de 1 en 2 o del 50% (como lanzar una moneda al aire) cuando se estudia una gran cantidad de familias. Sin embargo, la cantidad de hijos afectados en una sola familia se debe exclusivamente al azar y puede o no ser del 50%. En segundo lugar, la enfermedad es dominante porque la herencia de una copia del gen *PKD1* o *PKD2* mutado de un solo progenitor es suficiente para causar la enfermedad. En contraste, en las enfermedades **recesivas** se requiere heredar una copia de un gen mutado de ambos progenitores.

Del 4 al 10% de los pacientes con ERP puede tener una enfermedad “de nuevo” debido a una **mutación espontánea**. Por lo general, estos pacientes no tienen antecedentes familiares de ERP. Su enfermedad se debe a una mutación espontánea del gen *PKD1* o *PKD2* en una de las células reproductoras (es decir, un óvulo o un espermatozoide) de uno de los progenitores que luego se transmite a estos. Las personas con “mutaciones espontáneas” se convierten en los fundadores de un linaje, que continúa hacia las siguientes generaciones con un 50% de probabilidad de transmitir la enfermedad. La mayoría de las células del cuerpo portan una copia normal y

Herencia de la enfermedad renal poliquística autosómica dominante

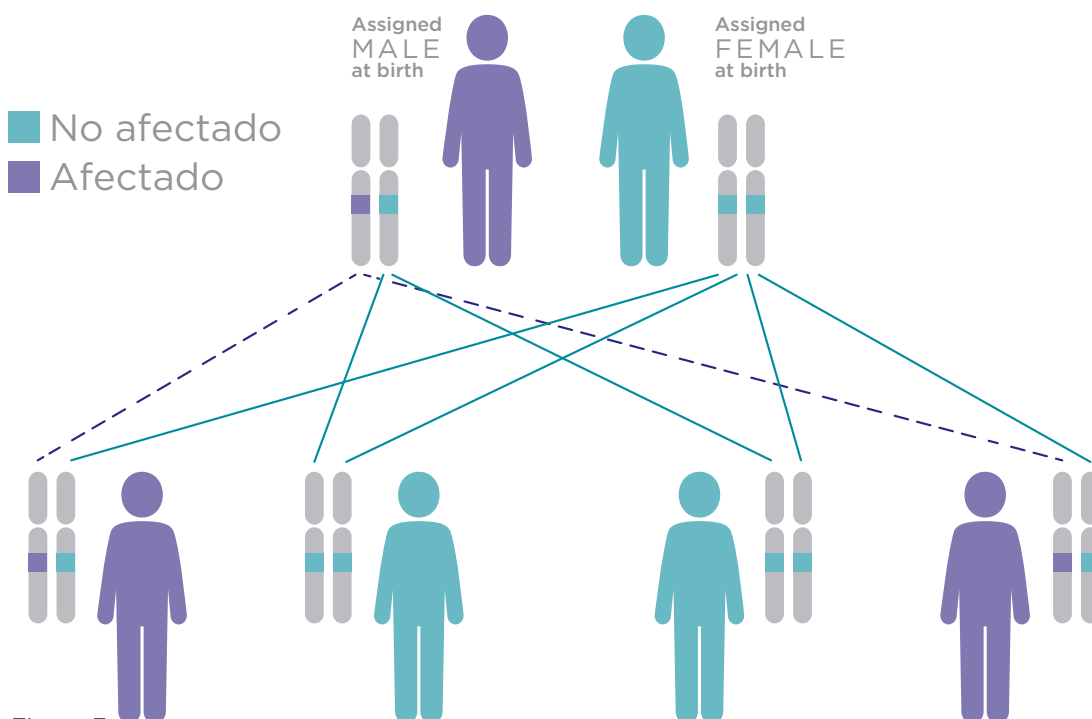


Figure 7

una copia mutada del gen que causa la ERP. Sin embargo, cuando los espermatozoides o los óvulos se forman en esa persona, solamente una de las dos copias de un gen causante de la ERP se transmite, por lo general con la misma probabilidad. Solo los espermatozoides o los óvulos que portan un gen mutado causante de la ERP pueden transmitir la enfermedad. En consecuencia, la probabilidad de transmitir la enfermedad a sus hijos suele ser del 50%.

Por lo general, portar dos copias del mismo gen causante de la ERP (dos *PKD1* o dos *PKD2*) no es compatible con la vida, si las mutaciones son truncadoras en la inactivación.

Si tengo cuatro hijos, ¿significa que dos de ellos tendrán ERP y dos no?

No, este no es el caso necesariamente. El riesgo de tener un hijo que herede el gen causante de la ERP siempre es del 50% con cada embarazo individual, no importa cuántos hijos tengan los padres. Es como lanzar una moneda al aire: siempre hay una probabilidad del 50% de que salga cara y del 50% de que salga cruz. En algunas familias, todos los hijos están afectados, mientras que en otras, ninguno lo está. Muchas familias con varios hijos tendrán algunos afectados y otros no.

¿Una persona con una mutación causante de la ERP siempre tendrá la enfermedad?

Sí, los genes que causan la ERP son dominantes, lo que significa que heredar solo una copia mutada del gen *PKD1* o *PKD2* de un progenitor afectado es suficiente para causar la enfermedad. No hay ningún estado de portador en las enfermedades dominantes y tampoco se saltan generaciones. Esto significa que la enfermedad se manifestará a la larga con el paso de los años y que todas las generaciones tienen el potencial de estar afectadas. Si usted tiene una mutación, en algún momento de su vida presentará al menos algunos de los síntomas de la enfermedad, aunque estos pueden ser muy leves. Cuando una persona con riesgo no tiene una mutación causante de la ERP, significa que no está afectada y que la enfermedad no se puede transmitir a la próxima generación.

Esto no quiere decir que todas las personas que tienen el gen causante de ERP tendrán los mismos signos o síntomas ni la misma evolución de la enfermedad. Hay un espectro amplio de gravedad en la ERP. Por un lado, hay niños que reciben el diagnóstico antes del nacimiento o en el primer año de vida y presentan quistes o riñones grandes; por otro lado, hay personas que tienen pocos síntomas, incluso a una edad mucho más avanzada. Es importante observar que algunas personas (en especial las que tienen una mutación de *PKD2* o *PKD1* no inactivadora) tienen más probabilidad de alcanzar una expectativa de vida normal y morir de otras causas antes de necesitar diálisis o trasplante. Una mayoría de los pacientes con ERP están en una posición intermedia y en algún momento de la vida presentarán algunos signos o síntomas asociados con la ERP.

¿Todas las personas con una mutación en la misma familia tendrán el mismo tipo de ERP?

Sí, todos los pacientes afectados con ERP y la misma mutación en una familia tendrán el mismo tipo de ERP. Sin embargo, los signos, los síntomas y la evolución de la enfermedad suelen ser diferentes.

El ejemplo más drástico ocurre en las familias con hijos que reciben un diagnóstico antes del nacimiento o en el primer año de vida. Estos niños tienen síntomas mucho antes que sus padres. A veces el padre o la madre ni siquiera saben que padecen ERP sino hasta después del diagnóstico de su hijo. La considerable variabilidad de la enfermedad renal en las familias con ERP sugiere que hay otros factores genéticos y ambientales que pueden modificar la gravedad de la enfermedad.

SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA ERP

Presión arterial alta (hipertensión)

La **presión arterial** es una medición de la fuerza de la sangre mientras circula por el cuerpo. La presión depende de la cantidad de sangre y líquido en el cuerpo, de la cantidad de sangre que bombea el corazón por segundo (gasto cardíaco) y del grado en que los vasos sanguíneos están estrechados o dilatados. Piense en la fuerza necesaria para hacer circular agua por una manguera de jardín. La presión depende de cuánta agua pasa por el grifo y de qué tan estrecha es la manguera (Figura 8).

Las mediciones de la presión arterial tienen dos partes, registradas en milímetros de mercurio (mm Hg), por ejemplo: 120/80 mm/Hg (se lee 120 sobre 80). El número superior/primerero es la **presión arterial sistólica**, que mide la presión cuando el corazón se contrae (bombea). El número inferior/segundo es la **presión diastólica**, que mide la presión cuando el corazón se relaja entre cada latido.

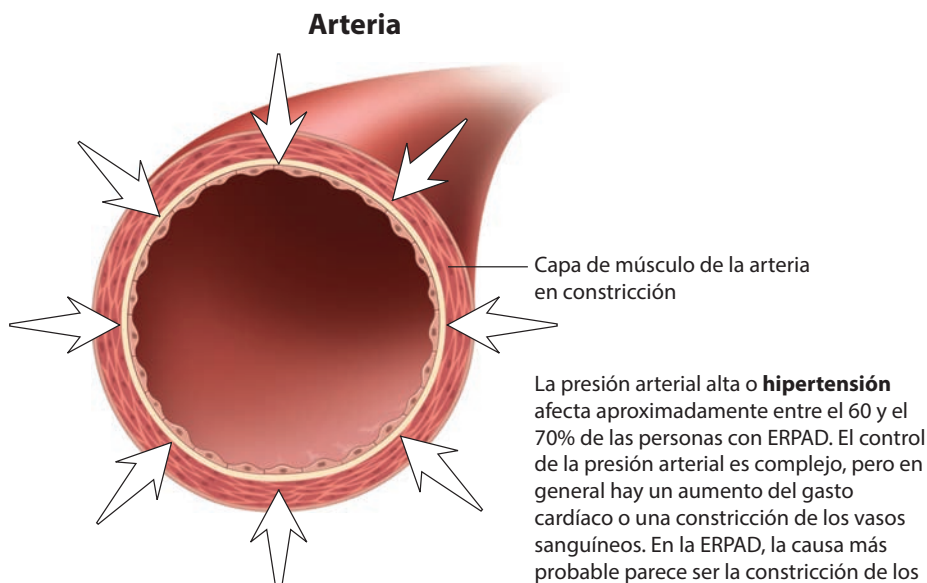


Figura 8

La **presión arterial alta** o **hipertensión** afecta aproximadamente entre el 60 y el 70% de los pacientes con ERP y comienza en las primeras etapas de la enfermedad. La mitad de los pacientes con ERP que tienen función renal normal presentan hipertensión. Es más común en hombres que en mujeres. Entre el 20 y el 30% de los niños con ERP también tienen hipertensión. Muchas veces el aumento de la presión arterial es el primer signo de ERP. Los pacientes con presión arterial alta suelen tener riñones quísticos más grandes que los que tienen una presión arterial normal.

Es necesario tratar la presión arterial alta de manera drástica. Si no se trata, causa más daño a los riñones, aumenta y engrosa el miocardio y eleva el riesgo de sufrir derrame cerebral y otros eventos cardiovasculares.

La hipertensión es causa de un aumento del gasto cardíaco o de una constricción de los vasos sanguíneos. En la ERP, el aumento de tamaño de los quistes puede ejercer presión sobre los vasos sanguíneos del riñón, lo que incrementa la actividad del **sistema renina-angiotensina-aldosterona**. Esto conduce a la liberación de hormonas, que aumenta la presión arterial.

La **renina** es una enzima que se produce en los riñones. Actúa en el **angiotensinógeno**, una sustancia en la sangre que forma una hormona llamada angiotensina. La **angiotensina** es un poderoso constrictor de los vasos sanguíneos; también estimula la producción de **aldosterona**, que causa la retención de sal y pérdida de potasio en el cuerpo.

En circunstancias ordinarias, los riñones producen renina cuando la presión arterial es baja y los riñones sienten que necesitan más circulación sanguínea. Este es un mecanismo de defensa que garantiza la presión arterial adecuada en el resto del cuerpo.

En la ERP, los quistes pueden ejercer presión sobre los vasos sanguíneos en el riñón, lo que disminuye la circulación sanguínea en algunas partes del riñón. Los sensores de la nefrona reaccionan como si la presión arterial del riñón fuera baja, lo que desencadena la secreción de la renina, que a su vez genera angiotensina, con la consecuente constricción de los vasos sanguíneos y el aumento de la presión arterial.

Hay una relación entre el control deficiente de la presión arterial y la pérdida progresiva de la función renal en la ERP. Incluso si usted no tiene hipertensión, es aconsejable que tenga su propio esfigmomanómetro para monitorear y registrar la presión arterial con regularidad. Esto le dará a su médico un mejor panorama de su presión arterial con el tiempo.

La hipertensión en la ERP suele tratarse con un grupo de medicamentos llamados **inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (inhibidores de la ECA)** o **antagonistas de los receptores de la angiotensina (ARA)**. Estas dos clases de medicamentos por lo general son los primeros medicamentos de referencia debido al papel que desempeña la angiotensina en la hipertensión arterial en la ERP. En general, ambos tipos de medicamentos son seguros y eficaces; sin embargo, en algunos pacientes con función renal reducida, estos medicamentos pueden empeorar la función renal y elevar los niveles de potasio.

Independientemente del tipo de medicamento para controlar la presión arterial que se use, lo más importante es mantener la presión arterial en el rango normal de aproximadamente entre 110/70 y 130/80 o en un valor cercano. Existen muchas opciones de medicamentos muy buenos para tratar la hipertensión arterial, por lo que debería trabajar con su médico para determinar cuál es el indicado para usted. Recuerde que los medicamentos para controlar la presión arterial solo funcionan si los toma, por lo que necesita fijar un horario regular para tomar el medicamento todos los días para no olvidarlo.

Si bien los medicamentos son importantes para tratar la presión arterial, los métodos no farmacológicos también pueden ayudar a reducir la presión arterial. Llevar un estilo de vida sano como adelgazar, hacer ejercicio e ingerir una dieta baja en sal son acciones importantes para mantenerse lo más saludable posible.

Estudio HALT-PKD

En el otoño de 2014, un equipo de investigadores anunció los resultados de un estudio nacional sobre ERP e hipertensión. La conclusión de los resultados fue la siguiente:

- ▶ Un control riguroso de la presión arterial, en las etapas iniciales de la enfermedad, podría desacelerar el crecimiento de quistes en la ERPAD.
- ▶ Se necesita un solo tipo de medicamento para prevenir la hipertensión.

Dolor renal

El dolor abdominal, lateral (de fosa renal) o de espalda en los pacientes con ERP suele ser fuerte, lo que indica un problema repentino como sangrado en un quiste, infección de un quiste o el pasaje de un cálculo renal. El dolor intenso en este contexto también puede deberse a causas no relacionadas con los riñones, como hernia de disco vertebral, ruptura de un quiste

en el hígado, pasaje de cálculos biliares o diverticulitis.

El dolor crónico es uno de los problemas más comunes para los pacientes con ERP. El dolor suele ubicarse en la espalda o en los costados y a veces en el estómago. Puede ser intermitente y leve, lo que se trata solo con analgésicos ocasionales como cetaminofeno (Tylenol). A algunos pacientes también les benefician los bloqueos nerviosos para controlar el dolor. Sin embargo, en una cantidad reducida de pacientes con ERP grave, el dolor puede ser constante y bastante intenso. Para estos pacientes, puede ser necesaria una cirugía.

Si tiene unos cuantos quistes muy grandes que le causan dolor, se pueden **aspirar** y **esclerosar** con productos químicos que se inyectan en los quistes. La esclerosis se realiza usando un ultrasonido o una exploración TAC que guía al médico para insertar una aguja en el quiste, drenar el líquido y después cubrir la pared del quiste con una sustancia esclerosante a fin de eliminar las células de revestimiento del quiste. Si usted tiene un dolor fuerte debido al aumento de tamaño significativo del riñón poliquístico, también puede considerar métodos quirúrgicos. Por ejemplo, puede ser posible una **decorticación del quiste por laparoscopia** o **nefrectomía quirúrgica**, en especial si ya está con diálisis o en la etapa terminal de la enfermedad renal.

El dolor es una sensación muy subjetiva. Solo la persona que siente el dolor puede medir su intensidad. Es importante recordar que la frecuencia y la tolerancia al dolor varían mucho en cada persona. La tolerancia al dolor parece estar influida por los antecedentes culturales, las expectativas, los comportamientos, así como la salud física y emocional de la persona. Por esta razón, las **clínicas del dolor** que utilizan biorretroalimentación y grupos de apoyo pueden ser muy útiles para manejar el dolor. Las clínicas del dolor a veces son una división del departamento de anestesiología de un hospital quirúrgico. Con el fin de encontrar una clínica del dolor, hable con su médico o nefrólogo para que le envíen a una que pueda ayudarle con sus necesidades específicas del dolor por ERP.

Sangre en la orina

Más de la mitad de los pacientes con ERP tendrán sangre en la orina (**hematuria**) en algún momento. La orina puede verse de color rosado, rojo o marrón. También puede haber cantidades reducidas de glóbulos rojos en la orina que solo se observan con un microscopio. Esta condición se denomina **hematuria microscópica**.

La hematuria es más común en una persona con riñones grandes y presión arterial alta. Se cree que la causa es la ruptura de los quistes o de pequeños vasos sanguíneos alrededor de los quistes. Otras causas podrían ser una infección en los riñones o la vejiga y cálculos renales.

La sangre en la orina puede durar menos de un día o varios días. Notifique a su médico lo antes posible si observa sangre en la orina. Los tratamientos habituales son descanso, aumento del consumo de líquidos y acetaminofeno (si hay dolor). Evite **tomar antiinflamatorios no esteroideos (AINE)** como aspirina o ibuprofeno, porque pueden prolongar el sangrado y dañar los riñones. Si la sangre entra directamente en un quiste, es posible que no observe sangre en la orina, pero que tenga un dolor que podría ser intenso.

Infección del tracto urinario

Una **infección del tracto urinario**, de manera común llamada ITU, es una infección causada por bacterias en la vejiga, los riñones o los quistes. Otros nombres que se usan para las ITU son **cistitis** para las infecciones de la vejiga y **pielonefritis** cuando la infección se localiza en el riñón.

La infección que por lo general comienza en la **vejiga**, pero que si no se trata puede avanzar

Términos clave

Dolor crónico

Constante; de larga duración

Aspirado

Extracción de líquido por succión

Esclerosado

Endurecido

Embolia arterial

Interrupción de la circulación sanguínea debido a un coágulo

Nefrectomía

Extirpación del riñón mediante cirugía

Consulte más información en el Glosario en la página 54

hasta los **uréteres** (los tubos que conectan los riñones con la vejiga) y hacia los riñones. Si bien, tanto los hombres como las mujeres pueden tener una ITU, las mujeres las padecen de manera más común por tener una **uretra** (el tubo que conecta la vejiga con el exterior).

Las ITU son bastante comunes en la población general, aunque ocurren más en los pacientes con ERP. Existe una asociación entre las ITU frecuentes y el empeoramiento de la función renal. Tanto los hombres como las mujeres con ERP tienen más probabilidades de sufrir una infección posterior la colocación de una sonda Foley en la vejiga.

El síntoma más común de una UTI, en especial si la infección ocurre en la vejiga, es el dolor o la sensación de ardor al orinar, o una necesidad urgente de orinar, incluso a pesar de que solo pasa una pequeña cantidad de orina. Cuando la infección es en el riñón o en un quiste, puede haber fiebre, escalofríos, dolor de espalda o de la fosa renal.

Usted debe notificar a su médico si presenta cualquiera de estos síntomas para iniciar un tratamiento. Por lo general se hace un **uroanálisis**, que consiste en proporcionar una muestra de orina que se analiza para determinar el tipo de bacterias que causan la infección con el fin de poder recetar el antibiótico adecuado.

Las personas asignadas como de género femenino de nacimiento que tienen infecciones frecuentes en la vejiga pueden disminuir o eliminar la tasa de recurrencia al:

- ▶ Limpiarse de adelante hacia atrás después de orinar o tener una deposición, lo cual evita el arrastre de bacterias desde ano y la vagina hacia la apertura de la uretra.
- ▶ No tomar baños.
- ▶ Beber líquido antes de tener relaciones sexuales y orinar después, lo que puede ayudar a limpiar las bacterias que pudieron haber ingresado a la uretra.

Para quienes tienen ITU frecuentes, se les pueden recetar antibióticos para prevenir la recurrencia de las infecciones.

Cálculos renales

Los **cálculos renales** ocurren en aproximadamente el 20 al 30% de los pacientes con ERP, en comparación con el 1 al 2% de la población en general. Un motivo por el que los cálculos renales son más comunes puede ser debido a quistes que bloquean los **túbulos** (la parte filtrante del riñón; consulte la página 9), lo que impide el drenaje normal. Cuando la orina permanece en un área durante más tiempo de lo debido, se pueden formar cristales y causar cálculos renales. El **ácido úrico** y el **oxalato de calcio** son los dos tipos más comunes de cristales que derivan en cálculos. Los cálculos también se pueden formar en algunos pacientes con ERP debido a una disminución en el **cittrato en orina**, una sustancia que previene la formación de cálculos renales.

Los síntomas de los cálculos renales incluyen dolor intenso en la espalda, la fosa renal o la ingle. Los cálculos renales se tratan de la misma manera en los pacientes con ERP que en

los pacientes sin ERP. Los cálculos más pequeños se pueden pasar en la orina; con frecuencia hay sangre en la orina a medida que se mueve un cálculo. En el caso de los cálculos más grandes que no se pueden pasar, puede ser necesario un tratamiento quirúrgico. Si usted tiene cálculos recurrentes, su médico puede ordenar una recolección de orina de 24 horas para analizar la composición de la orina y determinar el tratamiento en función de sus factores de riesgo individuales.

ADVERTENCIA

Evite tomar antiinflamatorios no esteroideos (AINE), como ibuprofeno o Naprosyn para el dolor.

ESTADIOS DE LA ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA

Si usted tiene daño renal o una disminución de la función renal durante tres meses o más, se llama enfermedad renal crónica (ERC). Existen cinco estadios de la ERC, con síntomas progresivos.

ESTADIO 1 Incluye signos de enfermedad renal leve, con una TFG normal que muestra el 90% o más de la función renal.

ESTADIO 2 Incluye signos de enfermedad renal leve con una TFG que muestra del 60 al 89% de la función renal.

ESTADIO 3 Incluye signos de enfermedad renal moderada y una TFG que muestra del 30 al 59% de la función renal (a veces dividido en 3A [60 a 45] y 3B [30 a 45]). Los pacientes con 3B tienen riesgo más alto de progresión.

ESTADIO 4 Incluye signos de enfermedad renal grave con una TFG que muestra del 15 al 29% de la función renal.

ESTADIO 5 Incluye signos de enfermedad renal grave e insuficiencia renal, con una TFG que muestra menos del 15% de la función renal.

Los siguientes trastornos pueden ocurrir en todos los estadios:

- ▶ Sangre en la orina
- ▶ ITU
- ▶ Cálculos renales
- ▶ Aneurismas en el cerebro

Opciones de tratamiento para analizar con su médico:

- ▶ Limitar el consumo de proteínas
- ▶ Limitar el consumo de sal
- ▶ Considerar medicamentos para controlar la hipertensión (consulte el recuadro sobre el estudio HALT-PKD en la página 22)
- ▶ Hablar sobre la administración de tolvaptán si tiene un riesgo alto de pérdida de la función renal

ERC en la ERP

Los estadios de la ERC en la ERP tienen indicadores específicos que incluyen:

Estadios 1 y 2 de la ERP

- ▶ Pocos síntomas físicos
- ▶ Los análisis clínicos pueden mostrar un aumento ligero de la creatinina

Estadios 3 y 4 de la ERP

El paciente puede no presentar síntomas físicos o los siguientes:

- ▶ Fatiga
- ▶ Dolor de espalda
- ▶ Hinchazón o inflamación
- ▶ Pérdida de apetito
- ▶ Los alimentos pueden saber raro
- ▶ Hipertensión
- ▶ Hinchazón abdominal

Estadio 5 de la ERP

Los síntomas físicos incluyen:

- ▶ Anemia
- ▶ Debilidad, cansancio, somnolencia
- ▶ Dolores de cabeza
- ▶ Confusión, dificultad de concentración
- ▶ Náuseas, vómito, disminución de apetito
- ▶ Picazón
- ▶ Calambres musculares
- ▶ Hinchazón e inflamación
- ▶ Falta de aire
- ▶ Hipertensión
- ▶ Cambio en el color de piel (grisáceo o amarillento)
- ▶ Las mujeres pueden sufrir cambios en el ciclo menstrual

CÓMO CUIDARSE

Dieta

En la actualidad no se ha probado ninguna dieta específica que mejore los riñones poliquísticos ni que evite que empeoren. No obstante, es ideal comer una dieta equilibrada y saludable para mantener las condiciones físicas óptimas. Un cuerpo saludable es capaz de luchar contra las infecciones mejor y de recuperarse más rápido. A medida que disminuye la función renal, los productos de desecho filtrados por los riñones se acumulan en la sangre. En los estadios más avanzados de la insuficiencia renal (es decir, TFG <30 a 40% o ERC de estadio 3B o superior), la acumulación significativa de estos productos de desecho en la sangre puede causar síntomas de insuficiencia renal.

¿Debería dejar de comer proteínas?

Comer proteínas genera la producción de ácido y urea, que deben limpiar los riñones.

En los estudios con animales y humanos con insuficiencia renal crónica, se ha demostrado que comer porciones grandes de proteínas puede acelerar el deterioro progresivo de la función renal. Sin embargo, en el estudio Modification in Diet in Renal Disease (MDRD, Modificación de la Dieta en la Enfermedad Renal) realizado por los **Institutos Nacionales de Salud (INS)** se analizó el consumo de proteínas y la función renal. Los resultados no han demostrado ningún beneficio de reducir el consumo de proteínas en personas con ERP. En este momento, no hay pruebas convincentes que sugieran que es beneficioso restringir las proteínas. Sin embargo, muchos consideran que no es conveniente consumir una dieta de contenido muy alto de proteínas, como una dieta Atkins o South Beach. Las pautas sobre el consumo adecuado de proteínas cambian dependiendo de la gravedad de la enfermedad renal. Para obtener más información, debe consultar a su médico o a un **nutriólogo renal** que idealmente tenga conocimiento sobre la ERP.

¿Debería dejar de comer sal?

La presión arterial alta en la ERP no parece ser causa del consumo de sal. Más allá de esto, las cantidades excesivas de sal deben evitarse y la reducción de la sal en la dieta puede ayudar a controlar la presión arterial. Reducir el consumo de sal en la dieta también puede desacelerar el deterioro de la función renal. En consecuencia, todas las personas con ERP deberían llevar una dieta baja en sal.

¿Puedo beber alcohol?

No se ha demostrado que el consumo leve u ocasional de alcohol dañe los riñones o el hígado. No obstante, beber tres onzas o más (90 ml o más) de alcohol por día durante muchos años está asociado con aumentos de la presión arterial y posibles daños en el hígado.

¿Puedo consumir tabaco?

Fumar aumenta el riesgo de enfermedad cardíaca y accidente cerebrovascular, y cuando se acompaña de hipertensión, los riesgos son incluso mayores. Fumar también incrementa el riesgo de cáncer. No fume si tiene ERP.

¿Debería tomar más vitaminas para asegurarme de obtener todos los nutrientes necesarios?

Si mantiene una dieta equilibrada y saludable, por lo general no se necesitan tabletas de vitaminas. Las vitaminas son necesarias solo en cantidades pequeñas. Las cantidades excesivas de vitaminas A, D y E se pueden acumular en el cuerpo y causar problemas médicos. Por lo general, si siente que necesita vitaminas, basta con una marca de vitaminas genérica una vez al día. Consulte a su médico antes de tomar vitaminas de cualquier tipo. Dado que hay un aumento en la incidencia de cálculos renales de calcio en las personas con ERP, hable con su médico sobre el consumo de complementos de calcio, porque estos pueden aumentar el riesgo de cálculos renales. Limitar el calcio en la dieta no evitará la formación de cálculos renales en los pacientes sin ERP y los efectos beneficiosos del consumo adecuado de calcio en la dieta en los sistemas esquelético y cardiovascular están bien establecidos.

¿Cuánto líquido debería beber por día?

Se ha comprobado que una sustancia química llamada AMP cíclico (AMPc) promueve el crecimiento de riñones poliquísticos. En los riñones, el AMPc se produce en respuesta a una hormona, vasopresina, que se genera en el cerebro ante la falta de agua suficiente. En consecuencia, se cree que es prudente evitar la deshidratación. Además, el consumo generoso de agua tiene el potencial de suprimir la producción de vasopresina y disminuir la producción de AMPc en los riñones. Aunque no hay datos confiables

sobre esto en humanos con ERP, si la función renal no está deteriorada, el consumo de agua suele ser seguro. En consecuencia, parece razonable sugerir el consumo de agua con un objetivo de 2 a 3 cuartos de galón (entre 2 y 3 l) de producción de orina a diario. La orina por lo general debería ser de color pálido. Esta medida tenderá a suprimir la producción de vasopresina en el cerebro y la producción de AMPc en los riñones.

Por último, el consumo generoso de agua ayuda a mantener una orina diluida y disminuye el riesgo de cálculos renales, que se observan con más frecuencia en los pacientes con ERP.

Es importante entender que el beneficio o el riesgo de un alto consumo de agua nunca se ha estudiado de manera formal en pacientes con ERP, y por ende los resultados no se pueden

predecir ni garantizar. Además, a medida que la función renal se deteriora, el consumo generoso de agua puede ser problemático y hasta peligroso. En consecuencia, es importante hablar con su médico sobre el consumo de agua apropiado.

¿La cafeína daña los riñones?

No hay pruebas directas de que la **cafeína** dañe los riñones poliquísticos. Sin embargo, en los estudios de células de ERP cultivadas en laboratorio, se ha demostrado que las sustancias similares a la cafeína promueven la formación de quistes en la ERP. En este momento, puede ser conveniente limitar el consumo de cafeína a menos de 200 mg o 250 mg (es decir, de dos a tres tazas de café) al día.

Contenido de cafeína en las bebidas:

BEBIDAS	PORCIÓN	CAFEÍNA
Café, expreso	5 onzas (150 ml)	110 a 250 mg
Café, de grano	5 onzas (150 ml)	60 a 125 mg
Café, instantáneo	5 onzas (150 ml)	40 a 105 mg
Café, descafeinado	5 onzas (150 ml)	2 a 5 mg
Té, infusión durante	5 onzas (150 ml)	
5 minutos		40 a 100 mg
3 minutos		20 a 50 mg
Hot cocoa	5 onzas (150 ml)	2 a 10 mg
Coca-cola	12 onzas (354 ml)	45 mg

¿Qué sucede con el potasio?

El **potasio** es fundamental para todas las células vivas y es importante para el funcionamiento de los músculos y los nervios en el cuerpo. Se encuentra en la mayoría de los alimentos, como legumbres, granos enteros, frutas, verduras verdes, papas, carnes, leche y yogur. Si bien el potasio es vital para el cuerpo y una dieta con alto contenido de potasio puede ayudar a reducir la presión arterial alta, no es aconsejable tomar suplementos de potasio en píldoras ni en forma líquida sin consultar al médico o a un nutriólogo renal, en especial si su función renal está reducida.

¿Qué sucede con el calcio y el magnesio?

En los casos sin ERP, la deficiencia de **calcio** y **magnesio** se ha asociado con la presión arterial alta. El calcio y el magnesio en la dieta se proporcionan mejor a través de los lácteos y son importantes para mantener un equilibrio mineral normal como parte de una dieta saludable.

Esenciales para una dieta equilibrada y saludable

Dada la epidemia actual de obesidad que prevalece en todos los países desarrollados, los siguientes elementos proporcionan un marco conceptual sencillo para llevar una dieta equilibrada y saludable:

- ▶ Alto contenido de fibra: verduras frescas y nueces
- ▶ Bajo contenido de carbohidratos: minimizar el consumo de pan y pasta
- ▶ Contenido moderado de proteínas: moderación de carnes rojas
- ▶ Grasas saludables: en efecto, el consumo moderado puede disminuir el hambre, elija grasas saludables como aceite de oliva
- ▶ Para evitar: alimentos procesados y bebidas con azúcar con jarabe de fructosa
- ▶ Porciones moderadas: disminuya el tamaño de porción de alimentos si tiene sobrepeso

Si tiene insuficiencia renal de moderada a avanzada, se requerirá la modificación adicional de los elementos anteriores y se recomienda consultar a un médico y a un nutriólogo con experiencia en enfermedad renal.

Dieta DASH

En estudios realizados a pacientes con presión arterial alta sin ERP, se ha demostrado que la dieta DASH (método de dieta para detener la hipertensión), que consiste en el consumo generoso de frutas y verduras combinado con lácteos de bajo contenido graso, puede disminuir la presión arterial. Una dieta basada en estas pautas también podría ser adecuada para los pacientes con ERP que tienen una función renal adecuada. Consulte la sección sobre recursos en la contratapa del libro para conocer los recursos web sobre la dieta DASH. Hable con su médico antes de alterar de manera significativa su dieta.

Ejercicio y deportes

El ejercicio es una parte importante para mantener un buen estado de salud general. El ejercicio regular puede disminuir la presión arterial y el estrés, así como mejorar la fortaleza muscular, el funcionamiento del corazón y la resistencia. También puede mejorar la sensación de bienestar. En general, los resultados de la diálisis y de un trasplante serán mucho mejores si mantiene un buen estado físico.

¿Qué tipo de ejercicio es mejor?

No hay un tipo de ejercicio mejor. La clave es encontrar una actividad que le resulte cómoda y que disfrute hacer. En general, los pacientes con ERP pueden hacer cualquier actividad que deseen a menos que tengan sangre en la orina o dolor de espalda, fosa renal o abdomen. Los ejercicios que tienen menos impacto en los riñones son caminar, nadar y andar en bicicleta.

Tipos de médicos

Internista

Médico general (GP) o médico de cabecera

Nefrólogo

Especialista en riñones

Hepatólogo

Especialista en hígado

Cirujano de trasplante

Doctor que realiza trasplantes

Nutriólogo renal

Especialista en nutrición y dieta que se centra en los riñones y los pacientes con diálisis

Farmacéutico

Especialista en química farmacológica y cómo los medicamentos pueden interactuar entre sí

Hable con su médico antes de iniciar un programa de ejercicios, porque puede orientarlo sobre qué será más eficaz para usted o qué evitar. Recuerde siempre mantener una buena hidratación cuando haga ejercicio e intente ser activo de manera regular.

¿Los deportes son peligrosos para los riñones?

En general, la mayoría de los deportes no afectan la función renal. Sin embargo, la ERP presenta circunstancias únicas y hay algunos problemas que se deben considerar. Dada la naturaleza única de la ERP, en la que los riñones están agrandados y los quistes pueden romperse, se deben tomar algunas precauciones sencillas.

Los deportes de contacto en los que se pueden golpear los riñones (impactos en la fosa renal/costado o zona lumbar) deben evitarse o se deben usar almohadillas de protección. Ejemplos de estos tipos de deportes son fútbol, rugby, baloncesto, hockey, y especialmente boxeo o kickboxing. La equitación y el ciclismo a campo traviesa son otros deportes con impacto repetitivo que podrían causar problemas en los riñones. No hay pruebas de que estas actividades empeoren función renal, pero pueden provocar dolor o aparición de sangre en la orina.

Consultas regulares al médico

¿Con qué tipo de médico debería atenderme?

Además del médico general (también llamado internista), también debería consultar a un médico que se especialice en riñones. Un **nefrólogo** (especialista en riñones) podrá aconsejarle mejor sobre cómo cuidar sus riñones poliquísticos y otros síntomas relacionados. De manera ideal, debería

consultar a un nefrólogo con experiencia en el tratamiento de ERP, aunque esto puede ser difícil dependiendo de su lugar de residencia.

Si tiene más de un médico, todos deben trabajar juntos con un enfoque coordinado en su atención médica. Esto no siempre sucede, así que no tenga miedo de expresar sus inquietudes y pedir a sus médicos que se hablen entre sí, especialmente si recibe consejos contradictorios de ellos. Si varios médicos le recetan medicamentos diferentes, haga un seguimiento e informe a cada médico todas las recetas para garantizar que no haya efectos adversos.

Busque a un médico de confianza y con quien usted trabaje bien. No tenga miedo de “investigar” o visitar a varios médicos diferentes hasta que encuentre a uno que le guste y en quien confíe. Participe en su propia atención médica y conviértase en su propio especialista, recabando la mayor cantidad de información posible sobre la ERP y cualquier otra inquietud de salud que pueda tener. Esto lo ayudará a conocer sus opciones y le permitirá tomar decisiones bien fundamentadas. Preste atención a los síntomas y escríbalos, incluso los detalles importantes: cuándo comenzaron los síntomas, en qué horario del día ocurrieron y con qué frecuencia, cuánto tiempo duraron y qué los mejora o empeora. Esto le dará a su médico un panorama claro de su condición. Haga preguntas y asegúrese de entender las respuestas. No tenga miedo de pedir a su médico que repita la respuesta si no la entiende.

¿Qué sucede con los medicamentos recetados?

Conozca los medicamentos que está tomando. Si uno de sus médicos le receta un medicamento, haga preguntas como las siguientes:

- ▶ ¿Qué efecto tiene este medicamento?
- ▶ ¿Cuáles son las ventajas de este medicamento?
- ▶ ¿Cuáles son los efectos secundarios posibles?

- ▶ ¿Es peligroso tomar este medicamento con cualquier alimento, bebida u otros medicamentos recetados o de venta libre?
- ▶ ¿Este medicamento agrava o empeora cualquier otra afección que tenga?
- ▶ ¿Hay alternativas a este medicamento (marca genérica, otro medicamento, tratamiento diferente)?

Además de hablar con su médico, pregunte a su farmacéutico sobre los medicamentos de venta libre y su afección médica. Nunca tome medicamentos recetados para otra persona, incluso si es un amigo u otro familiar.

¿Hay tratamientos disponibles?

El tolvaptán (nombre de la marca *JYNARQUE™*), un medicamento nuevo que pertenece a la familia de antagonistas del receptor de la vasopresina, fue aprobado recientemente por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos para administrar a pacientes con ERPAD con riesgo alto de progresión a IRT (insuficiencia renal terminal).

En dos ensayos clínicos controlados con placebo de gran tamaño (TEMPO o “Eficacia y Seguridad del Tolvaptán en el Manejo de Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante y sus Resultados” y REPRISÉ o “Replicación de Evidencia de la Función Renal Preservada: Una Investigación de la Seguridad y Eficacia del Tolvaptán en ERPAD”), se han evaluado la seguridad y la eficacia del tolvaptán en dos poblaciones complementarias (en términos de la TFG). En ambos estudios, se demuestra que el tolvaptán (en comparación con el placebo) desacelera la tasa anual del deterioro de la función renal. En TEMPO también se demostró que el crecimiento del riñón disminuyó en aproximadamente un tercio (reducción del 31% en la tasa anual del deterioro de la TFG con el tolvaptán en comparación con el placebo).

Los efectos secundarios más frecuentes del medicamento son aumento de la micción (por lo general de alrededor de un galón [3.8 l] al día), aumento de la sed, fatiga, boca y piel secas y ocasionalmente un aumento en la creatinina sérica y en las pruebas funcionales hepáticas.

Debido al riesgo potencial de lesión hepática (<4 % de los pacientes), se aprobó la dispensación de este medicamento a través del programa de distribución restringida denominado Programa REMS (Estrategia de Evaluación y Mitigación de Riesgos de *JYNARQUE*).

¿Quién es un buen candidato para obtener beneficios del tolvaptán?

La decisión de administrar tolvaptán a los pacientes con ERPAD debe tomarse después de la evaluación cuidadosa de los riesgos (toxicidad hepática, poliuria, polidipsia), beneficios y asequibilidad de forma individual en consulta con un médico experimentado.

Sobre la base del diseño original de los ensayos TEMPO y REPRISÉ y la aprobación de la FDA del tolvaptán para pacientes con ERP en riesgo de evolución rápida, recomendamos utilizar las siguientes herramientas para establecer quiénes pueden tener riesgo de evolución rápida.

1. Si hay disponible una medición del volumen renal, un volumen renal total (VRN) >750 ml o las clases 1C, 1D y 1E de Mayo (es una medición del VRN ajustado por edad).

El volumen renal total se puede calcular fácilmente a partir de las mediciones tomadas en una exploración IRM o TC. Un VRN >750 identifica a los pacientes potencialmente con alto riesgo de pérdida de función renal.

El VRN se ha optimizado más, mediante el ajuste por edad. Los pacientes más jóvenes con riñones más grandes tienen un riesgo más alto de pérdida de función renal que los pacientes más viejos con riñones más pequeños. Este modelo pronóstico nos ayuda a predecir quiénes progresarán a la insuficiencia renal más rápido y se denomina

“Clasificación de enriquecimiento pronóstico de Irazabal” o “clasificación Mayo”. Los pacientes con una presentación típica de ERPAD (con varios quistes bilaterales) se ordenan en 5 clases en este sistema (1A, 1B, 1C, 1D y 1E). Las clases Mayo 1C, 1D y 1E se consideran con riesgo más alto de evolución rápida a IRT y deberían recibir tolvaptán.

2. Si no hay una medición del volumen renal disponible, pero sí está disponible la longitud del riñón, se utiliza la longitud del riñón >16.5 cm.

Si la longitud del riñón en función de un estudio de ultrasonido es superior a 16.5 cm, especialmente en adultos jóvenes, se debe considerar a estos pacientes con riesgo más alto de progresión.

3. Si hay resultados de pruebas genéticas disponibles, se utiliza el puntaje PROPKD >6.

Si hay resultados de pruebas genéticas disponibles, se ha desarrollado una herramienta pronóstica llamada puntaje PROPKD para los pacientes de más de 35 años. El puntaje varía de 0 a 9 e incluye seis parámetros: sexo, presencia de hipertensión antes de los 35 años, ocurrencia del primer evento urológico antes de los 35 años, mutación de PKD1 versus PKD2 y mutación de PKD1 truncadora o no truncadora. Los pacientes con puntajes PROPKD >6 deberían evaluarse para recibir terapia con tolvaptán, dado que se consideran con riesgo más alto de progresión rápida.

4. El aumento en los niveles de creatinina sérica, que corresponde al estadio 3 de la enfermedad renal crónica (ERC), también puede definir a un paciente como de riesgo de progresión rápida.

¿Quiénes no deberían tomar tolvaptán?

El tolvaptán no está aprobado para niños (edad <18) con ERPAD y no se ha probado en pacientes de más de 55 años y con una TFG <25 ml/min).

Además, no debe administrarse a pacientes con deterioro hepático o lesión hepática (excepto en casos de enfermedad hepática poliquística sin complicaciones). Otras contraindicaciones importantes son el uso de inhibidores potentes de CYP3A, sodio sérico anormal (especialmente hipernatremia), incapacidad para sentir o responder a la sed, hipovolemia u obstrucción del flujo urinario sin corregir.

¿Puedo pagar el tolvaptán?

En este momento, el tolvaptán es extremadamente caro (cerca de \$13,000 por mes). por lo general se necesita una autorización previa del seguro para aprobar el tratamiento, antes de poder dispensar el medicamento. Tendrá que firmar un formulario en el que da fe de que entiende y acepta el programa de monitoreo obligatorio para usar tolvaptán. A continuación, su nefrólogo solicitará la autorización previa.

Una vez aprobada, la empresa de seguro le comunicará su costo de bolsillo (copago), que puede tener un valor bajo como de \$10 por mes para muchos pacientes asegurados, pero también alto como de varios miles de dólares por mes. Hay programas de asistencia al paciente adicionales disponibles a través del fabricante para pacientes sin seguro o con seguro insuficiente.

¿Cómo se toma tolvaptán? ¿Cuál es la pauta de dosificación y titulación habitual?

El tolvaptán debe tomarse dos veces al día (temprano en la mañana y a media tarde). La dosificación debe titularse de una dosis mínima de 45 + 15 mg a una máxima de 90 + 30 mg, siempre que usted pueda tolerar la dosis. Las etapas de titulación deben tener una separación mínima de una semana (hasta 4 semanas). Se requiere el monitoreo exhaustivo de las pruebas funcionales renales y hepáticas durante la titulación. Una vez que se establece la dosis apropiada para usted, continuará con esa dosis bajo control constante.

Si se enferma o no puede beber agua (anestesia general, falta de acceso al agua), debe suspender el medicamento hasta que se resuelva la condición.

Los pacientes deben recibir un monitoreo de las posibles interacciones entre el tolvaptán y los medicamentos de uso común (diuréticos, bloqueadores del canal de calcio y otros inhibidores potentes de la CYP3A4), que no se incluyeron en los ensayos TEMPO y REPRISE.

¿Qué tipo de monitoreo se necesita cuando estoy tomando tolvaptán?

Para garantizar su seguridad, es necesario medir las pruebas funcionales hepáticas (alanina-aminotransferasa [ALT], aspartato-aminotransferasa [AST] y bilirrubina) antes de iniciar el tratamiento, a las dos y cuatro semanas después de la iniciación, luego una vez al mes durante 18 meses (20 puntos de control de la prueba funcional hepática durante los primeros 18 meses) y finalmente una vez por trimestre mientras toma el medicamento.

Si se detecta toxicidad en el hígado (aumento de dichas pruebas >2 veces el límite superior de lo normal), su médico debe suspender el medicamento de inmediato y repetir dichas pruebas en intervalos de seguimiento cercanos.

También se recomienda monitorear la función renal durante el período de titulación o si los pacientes presentan problemas clínicos.

Se debe monitorear a los pacientes para detectar si hay posibles interacciones entre el tolvaptán y medicamentos de uso común (diuréticos y bloqueadores del canal de calcio). El uso de tolvaptán está contraindicado en pacientes que toman inhibidores potentes de la CYP3A4.

OTROS PROBLEMAS DE SALUD ASOCIADOS CON LA ERP

La ERP puede afectar otros órganos además de los riñones (Tabla 1 en la página 7). Quizá la siguiente lista de problemas potenciales parezca larga y abrumadora, pero es importante recordar que la mayoría de las personas no presentan todos estos problemas. Si tiene ERP, usted y su familia deben conocer las siguientes posibilidades, para desempeñar un papel activo en la comprensión y el manejo de su propia atención médica.

1. Quistes en el hígado

Más del 80% de los pacientes con ERP desarrollan quistes en el hígado durante su vida. Los quistes en el hígado pueden ocurrir antes de los 30 años, pero por lo general son pequeños y se detectan solo en una exploración de IRM. El hígado puede conservar un tamaño normal y presentar unos pocos quistes o se puede agrandar. Incluso si el tamaño del hígado aumenta a causa de la ERP, la cantidad de tejido hepático funcional sigue siendo más que adecuada, lo que significa que es muy poco probable que los pacientes con **enfermedad hepática poliquística (EHP)** desarrollen insuficiencia hepática.

Aunque no son frecuentes, pueden ocurrir casos de EHP graves con síntomas debido a un “efecto de masa” (es decir, sensación de plenitud abdominal, dolor, **saciedad** temprana [sentirse lleno], hinchazón de tobillos y acumulación de líquido en el abdomen). En los casos graves y sintomáticos, puede ser necesario descomprimir el quiste. Cuando hay unos pocos quistes muy grandes, puede recomendarse la intervención quirúrgica adicional para tratar dichos quistes. En determinados casos, se puede considerar la extirpación parcial del hígado, que solo debe realizarse en centros especializados a cargo de cirujanos experimentados.

Los quistes en el hígado ocurren con más frecuencia en personas asignadas como de género femenino de nacimiento (AFAB) que aquellas asignadas como de género masculino de nacimiento (AMAB). Las personas AFAB desarrollan quistes en el hígado a una edad más joven y tienen más cantidad de quistes y de mayor tamaño que las personas AMAB. Las personas AFAB con embarazos previos tienen quistes más numerosos y grandes que aquellas sin ningún embarazo. Esta observación sugiere que las hormonas femeninas pueden influir en la formación de quistes en el hígado. Dado que los estrógenos pueden ser un factor en la formación de quistes en el hígado, se deben sopesar los beneficios de la terapia de reemplazo de estrógenos (TRE) y el riesgo de EHP. En un estudio médico de enfermería no se ha comprobado ningún beneficio de administrar estrógenos para prevenir la enfermedad cardiovascular; sin embargo, la terapia de reemplazo de estrógenos protege contra la osteoporosis y disminuye la inestabilidad vasomotora, una causa de los bochornos en mujeres posmenopáusicas. En consecuencia, se debe sopesar el riesgo de que los estrógenos agraven la EHP con sus beneficios potenciales sobre los síntomas posmenopáusicos y la osteoporosis.

Trabaje con sus médicos (nefrólogo, obstetra/ginecólogo y médico general) para determinar cuál sería el mejor tratamiento para usted.

Las personas AFAB que reciben estrógenos después de la menopausia deberían hacerse

un ultrasonido inicial del hígado antes de comenzar la TRE y cada dos años en adelante. Estos estudios ayudarán al médico a evaluar si los quistes en el hígado están aumentando en cantidad o tamaño. Actualmente no está claro si es mejor seguir una TRE en forma de píldora o de parche cutáneo. En teoría, el parche sería la mejor opción, dado que la terapia oral proporciona concentraciones altas de estrógenos directamente al hígado.

Por último, no hay datos que investiguen el efecto de los anticonceptivos orales de dosis bajas en las personas AFAB con ERPAD. Si tiene un cuadro significativo de EHP, debería hablar sobre el uso de anticonceptivos con su médico.

Una complicación de la EHP es la infección de quistes en el hígado. Los síntomas varían de fiebre a dolor en la parte superior derecha del abdomen. Estos síntomas deben informarse al médico lo antes posible. Los tratamientos de un quiste infectado en el hígado por lo general consisten en terapia con antibióticos y, a veces, en drenaje con aguja.

2. Prolapso de la válvula mitral (PVM)

El **prolapso de la válvula mitral (PVM)** es una afección en la que la válvula que separa la parte superior de la parte inferior del costado izquierdo del corazón no se cierra correctamente. A veces, esto provoca que la sangre vuelva a la parte superior del corazón, lo que se conoce como **reflujo valvular** y se puede escuchar durante un examen del corazón como un soplo cardíaco. Los síntomas que se pueden asociar con el PVM son palpitaciones, una sensación de que el corazón se acelera o de que hay latidos adicionales en el corazón y dolor torácico que no se asocia con el ejercicio o el esfuerzo. El PVM ocurre con más frecuencia en los pacientes con ERP en comparación con la población general, pero pocas veces provoca algún problema clínico de importancia.

Por lo general, el PVM se confirma con un ultrasonido de las válvulas del corazón llamado ecocardiograma. Si hay PVM que causa palpitaciones molestas, está disponible el tratamiento con medicamentos. En muchos casos, restringir el consumo de cafeína, alcohol y cigarrillos suele ser suficiente para disminuir o detener las palpitaciones.

En casos raros, puede ocurrir una infección de la válvula cardíaca como una complicación del PVM. Aunque no es una ocurrencia común, puede derivar en la destrucción de la válvula cardíaca.

En consecuencia, si presenta PVM y un soplo cardíaco, infórmelo a todos los médicos con los que se atiende.

3. Aneurisma

Un **aneurisma** es una dilatación en un vaso sanguíneo. Cuanto más grande es el aneurisma, más probabilidad hay de que tenga una pérdida o se rompa.

Los **aneurismas intracraneales (cerebrales)** ocurren en los vasos sanguíneos del cerebro (Figura 9). Los síntomas pueden ser dolor de cabeza grave repentino, dolor para mover el cuello, náuseas/vómito, dificultades con el habla o movimiento o pérdida de consciencia. La ruptura de un aneurisma puede ser mortal. Si sabe que tiene un aneurisma (o posee antecedentes familiares de aneurismas) y presenta cualquiera de los siguientes síntomas, debe llamar al servicio de urgencias de inmediato.

En estudios recientes realizados en los Estados Unidos, se ha demostrado que los pacientes con ERP tienen aproximadamente entre un 5% y un 10% de riesgo de desarrollar aneurismas

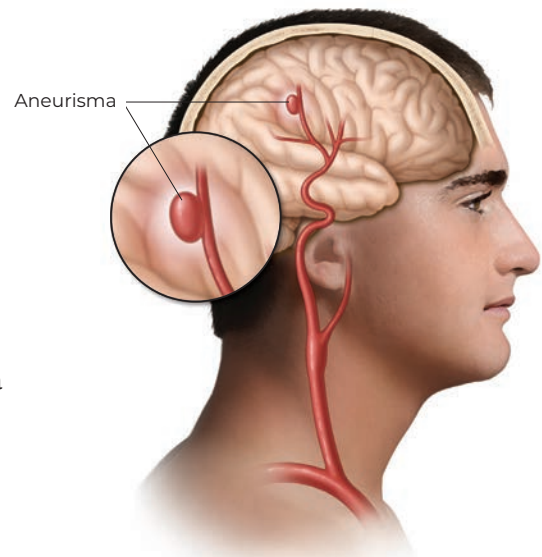


Figura 9

intracraneales. Este porcentaje es unas cinco veces el riesgo de la población general. También parecen agruparse en ciertas familias, es decir, si un familiar tiene un aneurisma o sufrió una ruptura de aneurisma, usted puede tener más riesgo de presentar un aneurisma.

Dado que el riesgo de aneurisma es bajo, no es necesario que todos los pacientes con ERP se hagan pruebas. Sin embargo, las personas que tienen ERP y antecedentes familiares de aneurisma deben hacerse pruebas, así como las personas que por sus trabajos o pasatiempos se exponen ellos o a los demás al riesgo en caso de pérdida de consciencia (como los que conducen aviones o autobuses). Es importante informar a su médico si tiene antecedentes de aneurismas intracraneales o si tiene una ocupación o pasatiempo de alto riesgo. También se han informado casos de aneurismas en otros vasos como la aorta.

La **angiografía por resonancia magnética (ARM)** es la prueba preferida para detectar un aneurisma.

Cuando se detecta un aneurisma mediante ARM, por lo general se realiza una arteriografía. Esta prueba es más invasiva y consiste en colocar una tintura directamente en los vasos sanguíneos, que muestra con más claridad si hay un aneurisma y qué tamaño tiene.

Si se detecta un aneurisma, se puede recomendar la reparación quirúrgica o un **espiral terapéutico** (un dispositivo que se coloca en el aneurisma). La necesidad de realizar una cirugía depende del tamaño y de la ubicación del aneurisma. Por lo general, el aneurisma se puede reparar mediante cirugía antes de que tenga una fuga o se rompa. Si ha tenido un aneurisma, puede desarrollar otros con el tiempo y necesitar un seguimiento periódico. Los estudios recientes sugieren que los pacientes con antecedentes familiares positivos de aneurismas intracraneales deben hacerse una prueba de detección mediante ARM cada 5 a 10 años.

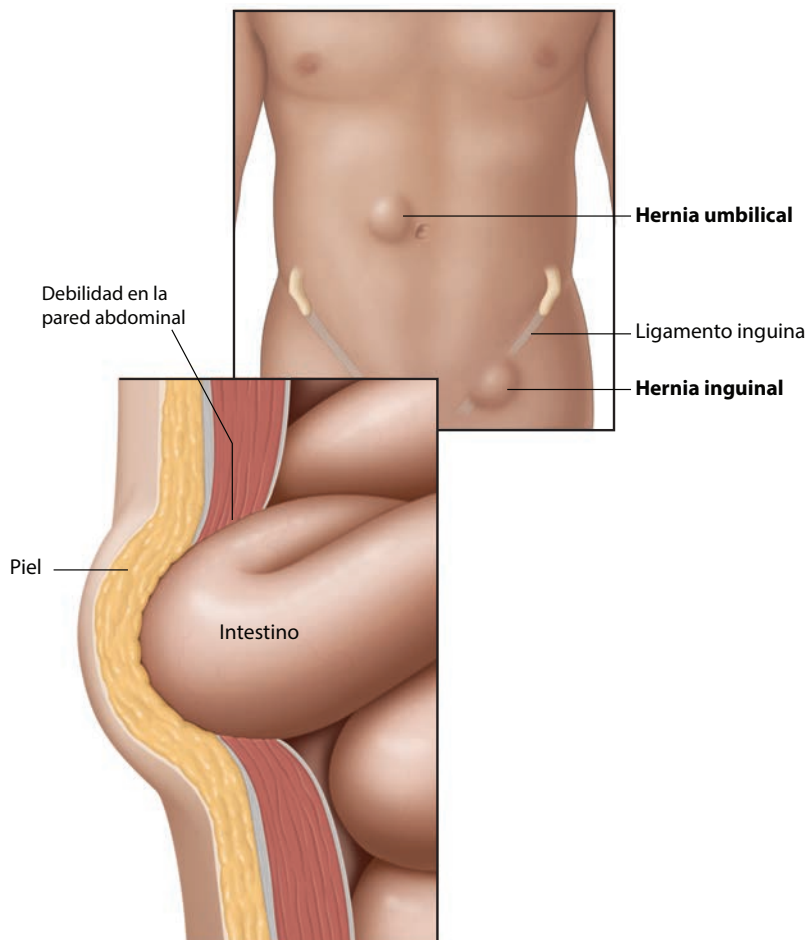


Figure 10

4. Hernias

Tanto las hernias inguinales como las umbilicales son más frecuentes en los pacientes con ERP. Las hernias inguinales son protrusiones en el área de la ingle. Las hernias umbilicales son protrusiones en el ombligo o cerca (Figura 10). Las hernias deben repararse mediante cirugía si son grandes o causan problemas, al igual que en las personas que no tienen ERP.

5. Diverticulosis

Los **divertículos** son abultamientos en el intestino grueso (colon). Al parecer, los pacientes con ERP que reciben diálisis o se han sometido a un trasplante presentan divertículos con más frecuencia y también tienen más complicaciones a causa de los divertículos, incluidas las infecciones, que los pacientes con otras enfermedades renales.

La diverticulitis puede ocurrir cuando los divertículos se infectan, afección que requiere tratamiento con antibióticos y es poco frecuente.

INSUFICIENCIA RENAL

¿Cómo sé que tengo insuficiencia renal?

La insuficiencia renal también se conoce como **enfermedad renal terminal (ERT)** y ocurre cuando la función renal normal se deteriora y requiere sustitución mediante diálisis o trasplante. En este punto, la TFG es de 10 o menos y los riñones ya no pueden equilibrar los electrolitos y los ácidos en la sangre o eliminar los desechos y el exceso de agua.

Los síntomas que presentan algunas personas durante este momento pueden ser los siguientes:

- ▶ Disminución de la energía
- ▶ Debilidad
- ▶ Falta de aire/acumulación de líquido en los pulmones
- ▶ Pérdida de peso
- ▶ Hinchazón de las piernas
- ▶ Picazón
- ▶ Pérdida de apetito
- ▶ Náuseas o vómito
- ▶ Sabor a metal en la boca
- ▶ Depresión de leve a moderada
- ▶ Disminución de la capacidad para resolver problemas

Es importante mantener informado al médico sobre sus síntomas, para que pueda ayudarlo a decidir cuándo es el momento indicado para iniciar la diálisis o recibir una evaluación para un trasplante.

En los análisis de sangre, se muestra que los riñones no eliminan correctamente el nitrógeno ureico en sangre (NUS) y la creatinina, que se van acumulando en la sangre. En estos análisis también se observa que los electrolitos y el pH están fuera de equilibrio.

En general, se planifica la terapia de reemplazo renal (diálisis) cuando la función renal está en un 25%, pero la mayoría de los pacientes con ERP pueden esperar hasta que la función renal caiga por debajo de 10 para necesitar completamente diálisis. Si espera hasta estar muy enfermo, le llevará mucho más tiempo recuperarse y puede requerir hospitalizaciones.

DIÁLISIS

La diálisis es una opción de reemplazo renal que realiza algunas de las funciones de los riñones sanos. Es necesaria cuando los riñones fallan o ya no pueden funcionar lo suficientemente bien para satisfacer las necesidades del cuerpo.

Hay varios tipos de diálisis que se agrupan en dos categorías amplias: hemodiálisis y diálisis peritoneal.

Hemodiálisis

En la **hemodiálisis (hemo)** se utiliza una máquina que limpia los desechos de la sangre. La sangre circula por un lado de una membrana natural o artificial, con un líquido especial (dialisato) por el otro lado. La membrana permite que las moléculas de desechos (líquido extra, electrolitos, etc.) que se han acumulado en la sangre ingresen al líquido y se eliminen, lo que limpia el cuerpo.

- ▶ **HEMODIÁLISIS EN CASA:** es la diálisis que se realiza en casa con un asistente y su propia máquina de diálisis.
- ▶ **HEMODIÁLISIS DE CUIDADO PERSONAL EN EL CENTRO:** es la diálisis que se realiza en un centro y en la que usted participa lo máximo posible con la asistencia del personal del centro de diálisis.
- ▶ **HEMODIÁLISIS EN EL CENTRO:** es la diálisis que se realiza en un centro y en la que el personal se ocupa de todos los cuidados.

Acceso a la diálisis

En preparación para la hemodiálisis, su médico tiene que crear mediante cirugía un acceso vascular, que servirá de puerto por el que circula la sangre que se limpiará a través de la máquina de diálisis. Tendrá este acceso todo el tiempo que necesite la diálisis. Hay tres tipos de acceso vascular para diálisis.

Dos tipos están diseñados para el uso de largo plazo:

1. Una **fístula arteriovenosa (AV)** es una conexión creada mediante cirugía que va de una arteria a una vena. Por lo general, el cirujano coloca una fístula AV en el antebrazo o en el brazo en un procedimiento ambulatorio; en ocasiones los médicos requieren que los pacientes se queden una noche después del procedimiento. El procedimiento se realiza con anestesia local, regional o general. La fístula AV suele requerir de dos a tres meses de maduración antes de poder utilizarse; si no madura, es necesario repetir el procedimiento.

Este tipo de acceso se recomienda por los siguientes motivos:

- > Provee una buena circulación sanguínea para diálisis
 - > Dura más que los otros tipos
 - > Es menos probable que se infecte o cause coágulos sanguíneos
2. Un **injerto arteriovenoso** es un tubo de plástico en forma de bucle que conecta una arteria con una vena. Este tipo de acceso también se coloca mediante una intervención quirúrgica que emplea anestesia regional o general. por lo general, se puede usar un injerto AV de dos

a tres semanas después de la cirugía, aunque algunos tipos de injerto AV más modernos se pueden usar en el mismo día. La infección o la coagulación son más probables con un injerto AV que con una fístula AV, pero un injerto bien cuidado puede durar muchos años.

El tercer tipo de acceso no está previsto para el uso de largo plazo:

3. Un **catéter venoso** es un tubo que se inserta en una vena del cuello, del tórax o de la región inguinal. El tubo se divide en dos después de salir del cuerpo para transportar la sangre a un dializador y volver a ingresarla. El catéter venoso se usa si hay progresión rápida a una insuficiencia renal y no hay tiempo suficiente para colocar un acceso permanente antes de iniciar la diálisis. Este tipo de acceso tiene más probabilidad de infectarse, causar coágulos, etc. Es mejor comenzar la hemodiálisis con una fístula o un injerto.

Cuidar el acceso vascular es clave para su salud:

- ▶ Mantenga el área de acceso limpia en todo momento
- ▶ Use el acceso solo para diálisis
- ▶ No impacte o corte el acceso
- ▶ Controle el “frémito” en el acceso a diario: el “frémito” es la vibración rítmica que se siente en el acceso
- ▶ Informe cualquier signo de infección, como enrojecimiento, sensibilidad o pus
- ▶ No deje que nadie coloque un esfigmomanómetro en el brazo de acceso
- ▶ No deje que nadie extraiga sangre del brazo de acceso
- ▶ No use joyas ni ropa ajustada en el sitio del acceso
- ▶ No duerma con el brazo de acceso colocado debajo de la cabeza o del cuerpo
- ▶ No levante objetos pesados o ejerza presión de ningún tipo sobre el brazo de acceso

Diálisis peritoneal

La **diálisis peritoneal (DP)** es un tipo de diálisis que elimina los líquidos adicionales, los electrolitos y los desechos utilizando el revestimiento de la cavidad abdominal (peritoneo). La DP requiere la inserción quirúrgica de un tubo plástico blando en la barriga. A continuación, se coloca en la barriga un líquido de limpieza estéril (dialisato) a través de un tubo para filtrar el líquido.

Hay dos maneras de hacer la diálisis peritoneal:

1. La **diálisis peritoneal ambulatoria continua (DPAC)** se realiza de manera constante. No emplea una máquina y ocurre mientras usted continúa con su vida normal, en el trabajo, en la escuela o en las actividades sociales. Consiste en enganchar una bolsa de plástico con líquido de limpieza en el tubo de la barriga y elevar la bolsa hasta la altura del hombro, lo que permite que la gravedad transporte el líquido a la barriga. Cuando la bolsa se vacía, se saca y desecha. Después de 30 a 40 minutos, se drena el líquido de la barriga (a través del tubo de plástico) y se desecha. Este proceso por lo general se realiza tres, cuatro o hasta cinco veces al día.
2. En la **diálisis peritoneal cíclica continua (DPCC)** es un proceso similar a la DPAC, pero se realiza de noche con una máquina que hace el intercambio mientras el paciente duerme.

¿Cómo elegir el tipo de diálisis para mí?

Si su función renal se ha deteriorado hasta un punto en el que se requiere terapia de reemplazo, su médico y el equipo de diálisis hablarán en detalle de todas las opciones disponibles para usted. Cuando se acerque a la necesidad de diálisis, hará un recorrido por un centro de diálisis y hablará con otras personas y el personal de enfermería sobre la diálisis para hacerse una idea de qué es lo mejor para usted.

TRASPLANTE

Cuando su TFG se acerca a 20, puede comenzar a considerar un trasplante. La decisión de evaluar un trasplante de riñón debe analizarse con cautela junto con su médico o nefrólogo y sus familiares cercanos. Debido a la manera en que se asignan los riñones (lea más sobre este punto a continuación) y a la naturaleza progresiva de la ERP, es importante considerar la inclusión anticipada en la lista, antes de comenzar la diálisis. Si bien no puede anotarse en la lista de manera oficial hasta que la TFG sea de 20 o menos, es fundamental recabar información temprano. Puede comenzar a conversar con su médico, no espere a que este mencione el tema.

Evaluación del trasplante

Cuando usted y su médico acuerden que es tiempo de recibir una evaluación para un trasplante, se someterá a una serie de pruebas para analizar sus opciones. Se evaluará si tiene trastornos potenciales como enfermedad cardíaca, obesidad, detección de cáncer y diabetes. Un asistente social o coordinador de trasplante hablarán con usted sobre la logística también, por ejemplo, se considerarán cuestiones como transporte, alojamiento, apoyo financiero y familiar.

Pruebas de detección

Hay varias pruebas de detección para determinar su grupo sanguíneo y tipo de tejido, que son necesarias para buscar un donante de riñón compatible. Además de las pruebas mencionadas a continuación, se pueden requerir otras pruebas dependiendo de su edad, antecedentes médicos, etc. Pueden requerirse una mamografía, una colonoscopia u otras pruebas.

1. El **grupo sanguíneo** es la primera prueba; en esta se determina cuál de los cuatro grupos sanguíneos tiene usted (A, B, AB u O). Debe tener un grupo sanguíneo que sea compatible con su donante para que el trasplante sea exitoso.

Grupos sanguíneos compatibles:

- > Si su grupo sanguíneo es A, el grupo sanguíneo del donante debe ser A u O
- > Si su grupo sanguíneo es B, el grupo sanguíneo del donante debe ser B u O
- > Si su grupo sanguíneo es AB (receptor universal), el grupo sanguíneo del donante debe ser A, B, AB u O

Si su grupo sanguíneo es O (donante universal), el grupo sanguíneo del donante debe ser O. El tipo Rh (+ o -) no es un factor en la compatibilidad del donante.

2. Los **antígenos leucocitarios humanos (HLA)** (también llamados tipificación de tejidos) es la segunda prueba a la que se someterá. Los HLA se encuentran principalmente en los glóbulos blancos y son marcadores de que el sistema inmunitario sabe qué células pertenecen a su cuerpo y cuáles no.
3. La **prueba cruzada** es otro análisis de sangre que deberá realizarse. Esta prueba indica qué anticuerpos tiene en su cuerpo. Los anticuerpos son producidos por el sistema

inmunitario cuando ataca sustancias extrañas. Usted puede producir anticuerpos cuando tiene una infección, está embarazada, recibe una transfusión de sangre o se somete a un trasplante de riñón. Si produce anticuerpos contra el riñón donado, su cuerpo luchará contra el riñón hasta destruirlo. La prueba cruzada se realiza mediante la mezcla de su sangre con las células del donante. Si la prueba cruzada es positiva, significa que tiene anticuerpos contra el donante y no debe recibir el riñón.

Todos estos análisis de sangre son necesarios antes de considerar un trasplante. Cuando están disponibles los resultados de todas las pruebas, su equipo de trasplante se reunirá para hablar sobre los resultados. Hablarán sobre sus antecedentes médicos y sociales (antecedentes de abuso de drogas o alcohol, nivel de apoyo familiar y financiero, etc.) y tomarán una decisión. Si deciden incluirlo en la lista de trasplantes, lo colocarán en la lista de espera de la **Red Unida para Compartir Órganos (UNOS)**.

¿Cómo consigo un trasplante?

Hay dos maneras de recibir la donación de un riñón: a través de un **donante vivo** o de un donante fallecido.

Donante vivo

Este tipo de donación requiere que una persona viva done un riñón (u otro órgano) a alguien que necesita un trasplante. Seis mil trasplantes de órganos al año son posibles gracias a los donantes vivos. El riñón es el órgano que se trasplanta con más frecuencia de un donante vivo.

Aspectos positivos de un donante vivo:

- ▶ El donante vivo posibilita la programación de la cirugía de trasplante en cualquier momento que sea conveniente tanto para usted como para su donante.
- ▶ Gracias a las mejores compatibilidades genéticas entre usted y el donante, se reduce el riesgo de rechazo del órgano.
- ▶ Los riñones de los donantes vivos por lo general funcionan de inmediato, dado que el riñón se extirpa del donante sano y se trasplanta de inmediato en un quirófano.
- ▶ El trasplante de un donante vivo puede reducir o eliminar el tiempo de diálisis o los años de espera de un órgano de donante fallecido.

¿Quién puede ser un donante vivo?

Los donantes vivos potenciales deben tener un buen estado de salud general, tanto en el aspecto físico como psicológico. El sexo y la raza no son factores.

Tipos de trasplantes de donantes vivos

1. **DONACIÓN DIRIGIDA:** Es el tipo de trasplante de donante vivo más común. En una **donación dirigida**, el donante nombra a una persona específica para recibir el trasplante. El donante puede:
 - > Estar relacionado: un familiar biológico, como un padre, una madre, un hermano, una hermana o un/a hijo/a adulto/a
 - > No estar relacionado: una persona sin relación biológica que tiene una conexión personal o social con usted, como un cónyuge o pareja, un/a amigo/a o compañero/a de trabajo
2. **DONACIÓN NO DIRIGIDA/ALTRUISTA:** En este tipo de donación, el donante no nombra a una persona específica para recibir su órgano. La coincidencia se define sobre la base de la compatibilidad médica con el paciente que necesita el trasplante. Algunos donantes no

dirigidos prefieren no encontrarse nunca con sus receptores. En otros casos, el donante y el receptor pueden reunirse en algún momento, si ambos están de acuerdo, y si la política del centro de trasplante lo permite.

3. **DONACIÓN EMPAREJADA O INTERCAMBIO EMPAREJADO:** Una **donación emparejada** implica dos o más parejas de donantes vivos de riñón y candidatos a recibir el trasplante que no tienen grupos sanguíneos compatibles. Los candidatos “intercambian” donantes para que cada candidato reciba un riñón de un donante con un grupo sanguíneo compatible.

Por ejemplo, en la siguiente ilustración (Figura 11), Joan quiere donar a su hermana Betty, pero no tienen grupos sanguíneos compatibles. Jim quiere donar a su esposa Donna, pero tampoco son compatibles. Al “intercambiar” los donantes para que Jim done a Betty y Joan a Donna, los dos trasplantes son posibles. Este tipo de intercambio por lo general requiere varias parejas de donantes vivos de riñón y candidatos al trasplante.

4. **INCOMPATIBILIDAD DEL GRUPO SANGUÍNEO:** Este tipo de donación le permite recibir un riñón de un donante vivo que tiene un grupo sanguíneo incompatible. Para prevenir el rechazo del riñón, se someterá a un tratamiento médico especial antes y después del trasplante, lo que incluye una posible extracción del bazo durante el trasplante. Este tipo de trasplante solo se realiza en centros altamente especializados.

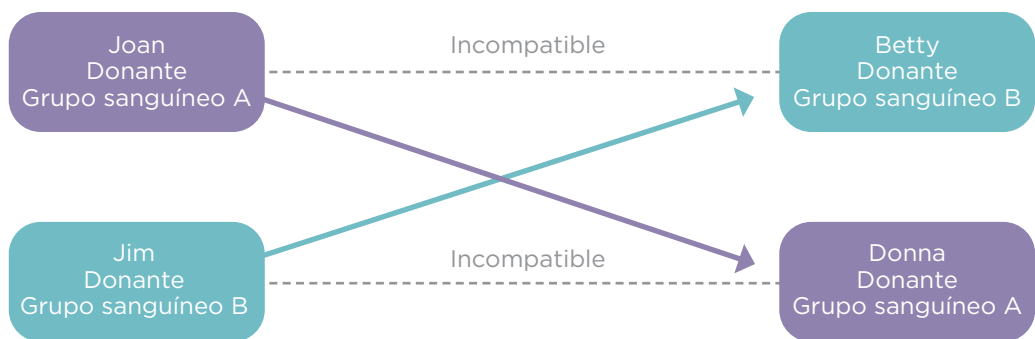


Figure 11

5. **Donación de prueba cruzada positiva:** Sucede cuando usted y su donante vivo no son compatibles debido a sus anticuerpos. Estos anticuerpos reaccionarán de inmediato contra las células del riñón donado y causarán el rechazo. Se requiere un tratamiento médico especial. Este tipo de donación solo se considera cuando no hay otros donantes vivos compatibles.

Dado que la ERP es un trastorno hereditario, ¿los familiares pueden donar riñones? Sus familiares pueden donar riñones si no padecen ERP. El primer paso para un donante potencial es realizarse un ultrasonido de los riñones. Cerca de los 40 años, la mayoría de las personas (entre el 83 y el 90%) con riesgo de heredar ERP se pueden diagnosticar con un ultrasonido. En el caso de las personas con riesgo más jóvenes que se consideran negativas en el ultrasonido, se puede utilizar una IRM o prueba genética para proporcionar mayor certidumbre y descartar formas más leves de ERP. Si su familiar no tiene la enfermedad, el equipo de trasplante continuará con las evaluaciones para confirmar que no haya otros riesgos para que esa persona done un riñón.

Otras consideraciones para los donantes vivos

- **Costos:** La mayoría de los costos médicos asociados con los donantes vivos están cubiertos por su seguro (del receptor). El Gobierno requiere que todos los centros de trasplante certificados cobren al seguro una “tarifa de adquisición” cuando se recibe un

trasplante. Los costos médicos relacionados con la evaluación médica de su donante, el procedimiento del trasplante y el cuidado posoperatorio, llamados “protocolo del donante”, están cubiertos por esta tarifa. Todos los costos fuera de este protocolo no están cubiertos. Estos costos sin cobertura, por ende, de bolsillo podrían incluir exámenes físicos anuales, viajes, alojamiento, salarios perdidos, cuidado de dependientes y otros gastos no médicos. Su donante debe acordar pagar estos gastos y probar que tiene la capacidad financiera para hacerlo.

- ▶ Pago por discapacidad: Si su trabajo provee cobertura de seguro por discapacidad, muy probablemente tendrá derecho a un pago por discapacidad. Consulte a su empleador para obtener detalles.

¿Cuándo se realiza el trasplante?

Esta decisión la toman en conjunto el equipo de trasplante, usted y su donante. El equipo de trasplante, especialmente los médicos que participan directamente en su atención, determinarán con la mayor precisión posible el mejor momento para hacer el trasplante, sobre la base de su afección médica.

Una vez programado el trasplante, ¿está garantizado?

Pueden suceder una serie de eventos que modifiquen la fecha del trasplante.

Por ejemplo, su afección podría deteriorarse hasta el punto de estar demasiado enfermo para recibir el trasplante. O bien, usted o su donante podrían contraer una infección u otro trastorno que requerirían tratamiento antes de poder realizarse el trasplante.

Asimismo, su donante tiene derecho a cambiar de opinión. Por estos motivos, es tan importante alentar a su donante a tomarse el tiempo y ejercer la consideración necesaria para explorar el proceso y entender totalmente todos los beneficios y riesgos.

Donante fallecido

En los Estados Unidos, la mayoría de los trasplantes de riñones provienen de donantes de riñón fallecidos. Los donantes fallecidos por lo general son personas que murieron en accidentes o por muerte súbita y sus familiares consienten a la donación de órganos.

Los órganos del donante se vinculan con receptores en espera en un registro nacional llamado **Red de Trasplante y Obtención de Órganos (OPTN)**. Este registro es operado por una organización llamada **Red Unida para Compartir Órganos (UNOS)**.

¿Cuándo debería comenzar el proceso para anotarme en la lista del registro?

Cuando su TFG esté justo en un valor de 20 o apenas por encima, debe preguntar a su médico cuáles son los pasos necesarios para anotarse en la lista de trasplantes. Hay muchos pasos, incluida la evaluación de un centro de trasplante afiliado con la OPTN. Algunos centros de trasplante de riñón lo evaluarían cuando su TFG está por debajo de 30, pero no lo colocarán en la lista de trasplante activa hasta que la TFG sea inferior a 20.

Sistema de asignación de riñones (KAS)

El KAS actual tiene por objeto proporcionar a los receptores una función más prolongada del riñón trasplantado mediante la vinculación entre el riñón del donante que tiene la expectativa de vida potencial más larga y el receptor que tiene la expectativa de vida potencial más larga con ese riñón.

Una vez que está autorizado a incluirse en la lista de trasplantes, se le asignará un **puntaje de supervivencia estimada después del trasplante (EPTS)**, un puntaje de percentil que varía de cero a 100. El puntaje está basado en cuánto tiempo usted necesitará un riñón funcional

en comparación con todos los otros candidatos de trasplante en la lista. Si tiene un EPTS de 20, significa que necesitará un riñón más tiempo que el 80% de todos los otros candidatos. Su EPTS se actualizará electrónicamente todos los días.

Para determinar su EPTS, se ingresan cuatro valores de factores en una fórmula matemática:

1. Si tiene diabetes o no
2. Su edad actual
3. Si está con diálisis, y en caso afirmativo, durante cuánto tiempo
4. Si ha tenido un trasplante previo de cualquier órgano

A cada riñón disponible para trasplante de una persona fallecida se le asigna un puntaje del **índice de perfil del donante renal (KDPI)**, un puntaje de percentil que varía de cero a 100. El KDPI se asocia con cuánto tiempo es probable que funcione el riñón en comparación con otros riñones, sobre la base de la información del donante. Un puntaje de KDPI de 60 significa que el riñón es probable que funcione más tiempo que el 40 % de los otros riñones disponibles.

El KDPI se calcula en función de factores como los siguientes:

- ▶ Edad
- ▶ Estatura
- ▶ Peso
- ▶ Etnia
- ▶ Causa de muerte
 - > ¿Pérdida de función cardíaca?
 - > ¿Pérdida de función cerebral?
 - > ¿Accidente cerebrovascular?
- ▶ Antecedentes de hipertensión arterial
- ▶ Antecedentes de diabetes
- ▶ Exposición a la creatinina sérica de la hepatitis C

¿Cómo se utilizan el EPTS y el KDPI para asignar riñones?

Cuando se pone a disposición un riñón y se le asigna un puntaje del KDPI, se consideran los puntajes EPTS de todos los receptores. Primero se ofrecerá el 20% de los riñones que se espera que duren más tiempo (los que tienen un puntaje de KDPI de 20 o menos) a los pacientes que probablemente necesiten un trasplante durante más tiempo (los que tienen un EPTS de 20 o menos). Si cualquiera de estos pacientes no acepta un riñón con un KDPI de 20 o menos, se ofrecerá a cualquier otra persona que sería compatible, independientemente de su puntaje EPTS.

Se anticipa que los riñones con puntajes KDPI altos funcionan menos tiempo que los otros y pueden servir mejor para los candidatos que tienen menos capacidad para continuar con la diálisis durante un tiempo prolongado, por lo que necesitan un riñón muy rápido.

¿El KAS afecta de manera negativa a los pacientes de ERP?

Una preocupación común es que como paciente de ERP usted reciba menos trasplantes porque no acumularía tiempo de diálisis, dado que su función renal se deteriora con más lentitud. Sin embargo, el remedio es recibir una evaluación y anotarse en la lista con una TFG del 20%. En este caso, en función de la velocidad natural de progresión de la ERP, la mayoría de los pacientes deben tener al menos varios años de tiempo de espera antes de necesitar diálisis y los trasplantes “de anticipación” (antes de que empiece la diálisis) deberían seguir siendo una opción común.

Una segunda preocupación es que “todos los riñones de donantes jóvenes se darán a otros grupos”. Es una preocupación válida porque los pacientes con ERP suelen ser más viejos en

promedio cuando llegan a los estadios del 4 al 5 de la ERC. Sin embargo, se deben considerar dos puntos:

1. Incluso las personas de 60 años pueden tener un EPTS inferior a 20.
2. El 80% de los riñones donados se asignan a personas con un EPTS superior a 20 y la vasta mayoría de esos riñones funcionan extremadamente bien.

¿Me extraerán los riñones antes o después de tener un trasplante?

Por lo general, no se extrae un riñón poliquístico, un proceso llamado nefrectomía, antes de un trasplante de riñón, a menos que tenga antecedentes de lo siguiente:

- ▶ Infecciones del quiste renal
- ▶ Sangrado intenso del riñón quístico
- ▶ Cáncer del riñón quístico
- ▶ Riñones tan grandes que no hay lugar para trasplantar un riñón nuevo
- ▶ Los riñones provocan muchas molestias o causan mucho dolor debido a su tamaño
- ▶ Desnutrición debido al tamaño del riñón, que impide la ingesta de alimentos

Si le extraen uno o ambos riñones, el momento dependerá de su caso particular, así como del centro en el que se realice el trasplante. Se pueden extraer uno o ambos riñones antes, durante o después del trasplante.

¿Todos los pacientes con ERP a la larga necesitan diálisis o un trasplante?

Si bien todas las personas con el gen que causa la ERP desarrollan quistes en los riñones, no todas evolucionan a insuficiencia renal y, si lo hacen, por lo general no ocurre antes de los 40 años. Más del 50% de las personas con ERP adquieren insuficiencia renal cerca de los 50 años. Algunos pacientes con ERP tienen una función renal relativamente normal hasta los 40 o 50 años, pero cuando la función comienza a deteriorarse, puede hacerlo a un ritmo veloz (en el transcurso de unos pocos años), en comparación con el deterioro lento que se observa en otras enfermedades renales.

Muchas personas con una forma muy leve de ERP no son conscientes de su estado y nunca reciben diagnóstico.

Se calcula que al menos el 10% de los pacientes con ERP nunca llegarán al punto de necesitar diálisis en su vida.

Aunque todavía no sabemos con precisión cómo ocurre la insuficiencia renal en la ERP, sí conocemos algunos de los factores de riesgo asociados con la progresión más rápida a ERT. Estos factores de riesgo son los siguientes:

- ▶ Mutaciones de *PKD1* inactivadoras (también llamadas truncadoras) (consulta la sección sobre genética para obtener más información) por oposición a las mutaciones de *PKD2* y de *PKD1* no inactivadoras (no truncadoras)
- ▶ Ser hombre puede estar asociado con enfermedades más graves que las mujeres
- ▶ Recibir un diagnóstico de quistes a una edad joven
- ▶ Hipertensión arterial
- ▶ Riñones grandes
- ▶ Varios episodios de sangre en la orina
- ▶ Ser mujer con hipertensión arterial y cuatro o más embarazos

¿Cuál es la cobertura para los costos asociados con la diálisis y el trasplante?

En general, Medicare cubre una cantidad significativa del costo de diálisis y trasplante. Para ser elegible, una persona debe haber obtenido beneficios de Seguridad Social o ser el cónyuge o depender de alguien que los tiene. Cerca del 93% de las personas con ERT son elegibles para recibir este beneficio.

Medicare cubre los medicamentos inmunosupresores durante 36 meses (tres años) después del mes del trasplante. Medicare continuará pagando los inmunosupresores sin límite de tiempo en los siguientes casos:

- ▶ Ya tenía derecho con Medicare debido a la edad o discapacidad antes de la ERT.
- ▶ Obtuvo derecho con Medicare debido a la edad o discapacidad después de recibir un trasplante que pagó Medicare o el seguro privado que pagó como principal a su cobertura de seguro hospitalaria de Medicare.

Para obtener información más detallada sobre Medicare y el pago de costos asociados con diálisis y trasplante, llame a su oficina de Medicare de Seguridad Social local o visite el sitio web del Departamento de Salud y Servicios Humanos de Estados Unidos (consulte la página 52 para ver un listado de recursos). Medicaid puede ofrecer cobertura a aquellas personas que no califican para Medicare. Un asistente social o asesor financiero en la unidad de diálisis o programa de trasplante en su hospital lo ayudarán con sus dificultades financieras.

La carga de la enfermedad renal en Estados Unidos:

- ▶ Más de 20 millones de estadounidenses tienen enfermedad renal
- ▶ Casi todos los pacientes con insuficiencia renal son beneficiarios de Medicare, independientemente de la edad, ingreso o discapacidad
- ▶ Los pacientes con ERT representan casi el 7% de los costos de Medicare, pero comprenden a menos del 1 % de los pacientes de Medicare
- ▶ La ERP es la cuarta causa principal de insuficiencia renal
- ▶ Más del 50% de las personas con ERP adquieren insuficiencia renal cerca de los 50 años

ERP Y LOS NIÑOS

¿Puedo tener hijos de manera segura si presento ERP?

El diagnóstico de ERP se realiza con más frecuencia en pruebas de detección presintomáticas de pacientes con riesgo que tienen un familiar positivo usando ultrasonografía, que es un estudio económico, seguro y de fácil acceso. De manera alternativa, los hallazgos accidentales de quistes renales en pacientes con riesgo que se someten a estudios por imagenología por otras indicaciones también pueden derivar en el diagnóstico de ERP. En ambos escenarios, el diagnóstico precoz de ERP se ha vuelto cada vez más común y tiene consecuencias importantes en la planificación familiar.

Por lo general, las personas asignadas como del género femenino de nacimiento (AFAB) con ERP que tienen una presión arterial y función renal normales llevan embarazos sin complicaciones y dan a luz a bebés sanos. Los factores de riesgo asociados con el embarazo y la ERP se deben al aumento de la presión arterial. Algunas personas asignadas como del género femenino de nacimiento (AFAB) con ERP desarrollan hipertensión durante el embarazo y tienen más probabilidades de tener aumentos continuos en la presión arterial después del parto. Las personas AFAB que tienen hipertensión arterial antes de quedar embarazadas tienen riesgo de aumentos adicionales de la presión arterial durante el embarazo y las mujeres con complicaciones en su primer embarazo tienen más probabilidad de tener complicaciones en los embarazos futuros.

Es importante que las personas AFAB con ERP reciban un monitoreo exhaustivo durante el embarazo, ya sea que tengan hipertensión o no. Los aumentos en la presión arterial así como la presencia de proteínas en orina podrían señalar una complicación seria del embarazo llamada preeclampsia, una afección que puede impedir que la placenta reciba la cantidad de sangre suficiente. Si la placenta no recibe suficiente sangre, el crecimiento del feto se puede ver comprometido, lo que genera bajo peso al nacer, parto prematuro y otros problemas para el bebé. La mayoría de las mujeres con preeclampsia, no obstante, dan a luz a bebés sanos.

El embarazo no parece afectar el crecimiento de quistes en los riñones, pero parece haber un aumento leve en la velocidad de pérdida de función renal en personas AFAB con hipertensión y cuatro o más embarazos, en comparación con las mujeres con ERP e hipertensión que tuvieron menos de cuatro embarazos.

La decisión de tener hijos es muy personal. Ambos padres deben hablar sobre los riesgos implicados y la alegría asociada con tener un hijo. Si uno de los progenitores está afectado, hay una probabilidad del 50% de tener a un hijo que herede el gen para la ERP (consulte la sección sobre genética en la página 16). Actualmente, es posible realizar un **diagnóstico genético antes de la implantación (PGD)** y se ha aplicado con éxito en más de 300 trastornos genéticos para seleccionar los embriones sanos creados por **fecundación in vitro (FIV)** para la implantación. La utilidad de este nuevo enfoque en la ERP en el contexto de la planificación familiar no se ha evaluado formalmente. Para obtener más información, contacte a su médico para pedir una remisión a centros especializados con experiencia en **PGD**.

ERPAD y los niños

La ERPAD se puede diagnosticar antes del nacimiento o a una edad muy joven. Las pruebas de diagnóstico realizadas durante el embarazo se deben realizar en conjunto con asesoramiento

médico, para entender totalmente los resultados de la prueba. Por ejemplo, saber que el bebé podría tener (o que tiene) un gen para la ERPAD no determina el curso ni la gravedad de la enfermedad.

Hay dos grupos distintos de niños con ERPAD: los que reciben un diagnóstico antes de nacer o en el primer año de vida y poseen riñones quísticos grandes y los que reciben el diagnóstico después del primer año.

Los niños que reciben el diagnóstico en el primer año de vida tienen algunas características especiales:

- ▶ Un progenitor puede tener ERPAD grave
- ▶ Algunos de estos bebés con cuadros graves pueden tener un síndrome relacionado, que causa un trastorno genético conocido como **complejo de esclerosis tuberosa**, que también provoca quistes en los riñones; muchos bebés no tienen antecedentes familiares de ERPAD o complejo de esclerosis tuberosa
- ▶ La mayoría recibe un diagnóstico en el útero y tienen quistes renales grandes
- ▶ La mayoría desarrolla presión arterial alta (hipertensión) en la infancia, que un médico/ nefrólogo pediátrico debe controlar y tratar
- ▶ Algunos pacientes podrían desarrollar enfermedad renal terminal (ERT) en la adolescencia.

Los niños que reciben el diagnóstico después del año de vida tienen las siguientes características:

- ▶ Por lo general, se sabe que uno de los progenitores está afectado con ERPAD típica
- ▶ Por lo general, tienen quistes renales sin aumento del tamaño de los riñones

Muy probablemente estos casos representan hallazgos accidentales debido al uso generalizado de las ecografías y la resolución mejorada de las exploraciones para detectar quistes de menor tamaño.

Casi todos los niños que reciben diagnóstico después del primer año de vida tienen una función renal perfectamente normal durante la infancia.

¿Qué tipo de tratamiento médico debería recibir un niño con ERPAD?

Los niños que tienen (o pueden tener) ERPAD deben medirse la presión arterial al menos cada seis meses. La presión arterial normal varía en distintas edades y entre niños y niñas. Todos los niños con ERPAD y presión arterial alta requieren tratamiento y deben atenderse con un nefrólogo pediátrico.

Aunque es menos común que en los adultos, un médico también debe evaluar los signos y síntomas de infección, sangre en orina o dolor.

¿Debería limitar la actividad física de un niño que tiene ERPAD?

No hay información que respalde la limitación de actividad física en niños simplemente porque tienen ERPAD. Es posible que los niños con riñones grandes o quistes grandes tengan más episodios de sangre en la orina si practican deportes de contacto como fútbol; no obstante, un médico debe evaluar a cada niño de manera individual.

¿Los niños con ERPAD tienen otros órganos comprometidos además del riñón?

Al igual que los adultos, los niños con ERPAD tienen más probabilidad de tener prolapso de la válvula mitral (PVM) y hernias que los niños sin ERPAD. Aproximadamente el 12% de todos los niños con ERPAD tendrán PVM, pero a diferencia de los adultos, no es habitual que presenten síntomas. Si su hijo tiene una hernia, esta debe tratarse como se haría con cualquier otro niño. Es poco frecuente que los niños presenten alguna otra de las manifestaciones de la ERPAD.

¿Debería decirle a mi hijo que tiene ERPAD o tiene riesgo de tenerla?

Hasta la fecha, no se han realizado estudios sobre el efecto que provocaría dicho conocimiento en los niños. En términos generales, no hay necesidad de cargar a los niños con información que, por su edad, no pueden entender. Los niños tienen tendencia a hacer preguntas cuando surgen situaciones y, en ese momento, suelen requerir respuestas honestas y simples. No hay necesidad de entrar en detalles, a menos que el niño haga más preguntas sobre el tema.

Los niños de padres afectados no necesitan hacerse pruebas para la ERPAD. Sus médicos deben controlarles la hipertensión y realizar uroanálisis de detección como parte de las consultas médicas generales, sin realizar efectivamente el diagnóstico de ERPAD.

La decisión que tomen los padres de hacerle la prueba a su hijo debe incluir la comprensión de que un resultado negativo en la infancia no necesariamente excluye el diagnóstico en otra etapa de la vida.

Por ejemplo, se pueden formar quistes después de haber realizado el estudio con imagenología.

Las consecuencias adicionales de hacer el diagnóstico en la infancia pueden rotular al niño, lo que podría generar discriminación en el empleo y potencialmente en los seguros de vida y discapacidad.

Se puede informar a los niños sobre el riesgo de ERPAD, pero en este momento no se recomienda la prueba de detección de rutina. Si se ponen a disposición terapias para prevenir la progresión de la ERP, la decisión de hacer la prueba de detección puede cambiar. Los jóvenes adultos con riesgo alto de progresión pueden beneficiarse de tratamientos actuales, como pravastatina o tolvaptán.

ERPAR y los niños

¿Qué es la ERPAR?

La **enfermedad renal poliquistica autosómica recesiva (ERPAR)** es un trastorno genético poco frecuente que ocurre en aproximadamente 1 de cada 20,000 niños. Afecta a niños y niñas por igual y puede causar la muerte en el primer mes de vida. Si un niño con ERPAR sobrevive el período neonatal, las probabilidades de supervivencia son buenas. Aproximadamente un tercio de estos niños necesitará diálisis o trasplante para los 10 años.

¿Qué puedo esperar si mi hijo tiene ERPAR?

En el pasado se creía que la ERPAR era una afección mortal, pero el pronóstico para los niños con esta enfermedad ha mejorado de manera drástica. Hace veinte años, solamente la mitad de los niños nacidos con la enfermedad sobrevivía al cumpleaños número 10, pero ahora el porcentaje ha aumentado a 85.

El problema potencialmente mortal inmediato para los bebés con ERPAD es la inmadurez de los pulmones. Este trastorno es causado en parte por la insuficiencia de **líquido amniótico**, producido por los riñones, debido a la función renal prenatal insuficiente. El aumento importante del tamaño de los riñones causado por la ERPAR también limita la respiración porque impide la expansión adecuada de los pulmones. La muerte en el **período neonatal** puede ser tan alta como del 30 al 50%. Si un bebé con ERPAR sobrevive este período crítico, la insuficiencia renal se convierte en el problema potencialmente mortal más prominente. Cuando la vida del recién nacido no está en riesgo, las preocupaciones de salud más importantes suelen ser la regulación de la presión arterial y el equilibrio químico de la sangre.

El pronóstico mejorado de la ERPAR puede atribuirse a las mejoras en la tecnología de **sonograma** prenatal, que permite a los médicos diagnosticar muchos casos de ERPAR antes del nacimiento. En consecuencia, se planifica mejor el nacimiento de un bebé afectado, para poder advertir a los especialistas necesarios. Es importante que los médicos puedan hablar

Herencia de la enfermedad renal poliquística autosómica recesiva

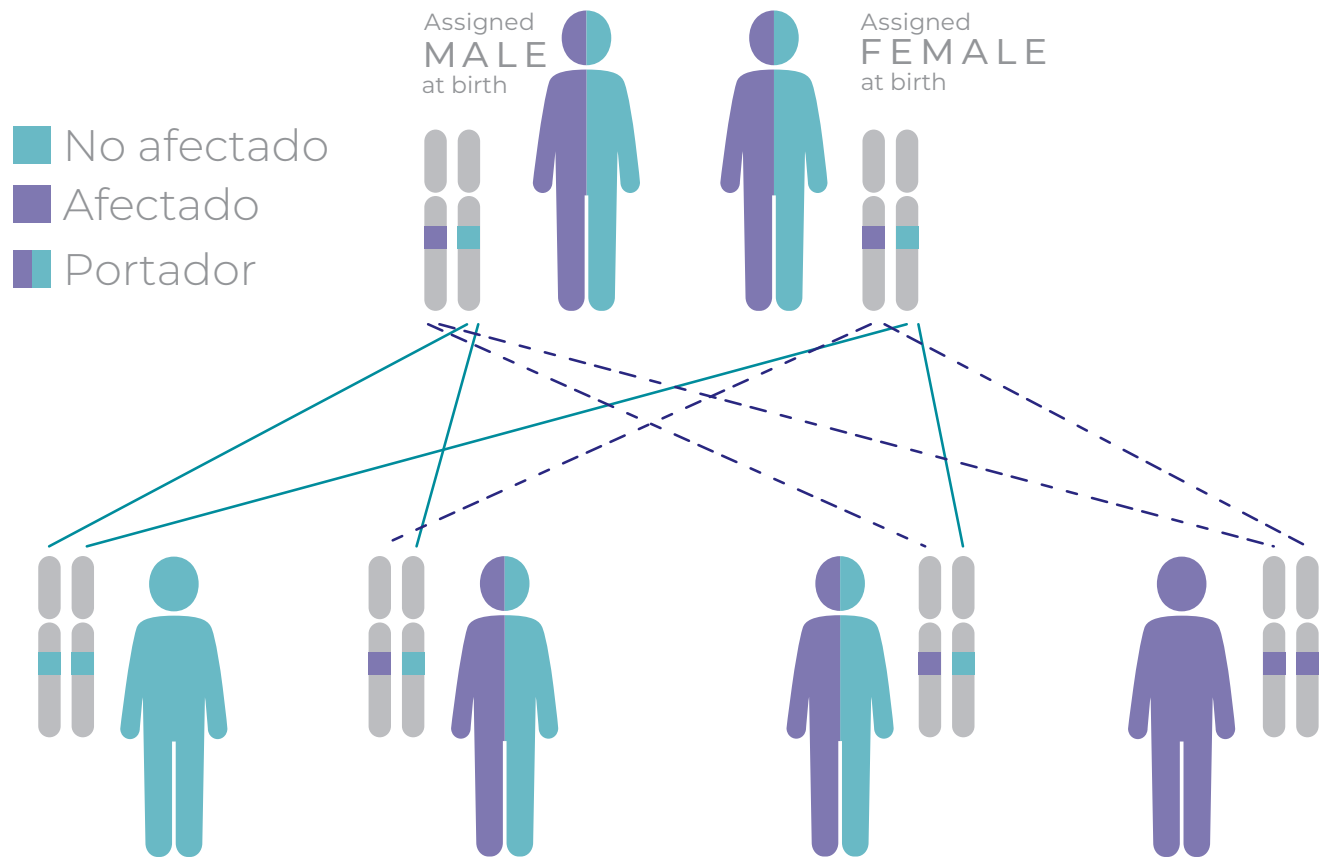


Figure 12

con los padres sobre lo que deben esperar cuando nazca el bebé y advertirles que es posible que el bebé necesite un tubo endotraqueal, que requiera diálisis, que tenga enfermedad hepática grave y que necesitará muchas evaluaciones y tratamientos para manejar las complicaciones asociadas.

¿Qué causa la ERPAR?

En los trastornos recesivos como la ERPAR, el niño debe heredar una copia del gen *PKHD1* de cada progenitor. Dado que cada progenitor tiene solo una copia del gen de la enfermedad, no presentan la enfermedad y se conocen como “**portadores**”. Los padres que portan el gen *PKHD1* mutado tienen un 25% de probabilidad de que cada uno de sus hijos tengan ERPAR. También existe un 50% de probabilidad de que cada uno de los hijos no tengan ERPAR, pero que porten la enfermedad (Figura 12).

¿Cómo se diagnostica la ERPAR?

Por lo general en los casos de ERPAR los riñones parecen más grandes de lo normal. En algunos bebés, se puede detectar la presencia de riñones agrandados mediante un ultrasonido prenatal tan pronto como a las 18 semanas después de la concepción. Algunas familias también pueden escuchar al médico mencionar que los riñones parecen “ecogénicos” (más blancos) durante un ultrasonido, lo que puede ser un indicador de trastornos renales como la ERPAR.

Es posible efectuar un análisis genético prenatal con muestras de la **biopsia de vellosidades**

coriónicas o **amniocentesis**. Estas pruebas genéticas pueden consistir en una búsqueda directa del gen que produce las mutaciones o una asociación indirecta mediante análisis de ligamiento. En el caso del análisis de ligamiento, se requieren muestras del ADN del feto, de un hijo ya afectado y de los padres.

Otra opción para el diagnóstico prenatal en las familias afectadas es un procedimiento de desarrollo reciente denominado **diagnóstico genético previo a la implantación (PGD)**. Se trata de una forma precoz de diagnóstico genético que consiste en detectar anomalías genéticas específicas en células individuales que se obtienen de embriones humanos fertilizados. El procedimiento de PGD incluye la fecundación *in vitro*, proceso en el que los óvulos extraídos de la madre son fecundados en un laboratorio con el espermatozoide del padre. A continuación, los embriones fecundados se someten a una prueba de detección de ERPAR mediante la extracción de una o dos células para el análisis genético. Los embriones a los que no se diagnostica el trastorno se colocan en el útero con la intención de iniciar un embarazo.

¿Qué sucede con los riñones de mi hijo si tiene ERPAR?

En la ERPAR, se forman quistes pequeños en la última sección de la nefrona, denominado túbulo de recolección. Un quiste es un ensanchamiento en forma de globo del túbulo. A causa de la numerosa cantidad de nefronas con dilataciones pequeñas en forma de globo, los riñones aumentan bastante de tamaño. Además, la función normal del túbulo de recolección está alterada. En un riñón normal, el túbulo de recolección se encarga de armonizar la cantidad de agua y de ácido en el líquido tubular, para que el cuerpo retenga una cantidad apropiada de agua y elimine las cantidades excesivas de ácido. En la ERPAR, los conductos de recolección quísticos no pueden recuperar el agua con eficiencia, lo que causa una producción de orina mucho mayor que la de los niños con riñones normales.

La mayoría de los niños con ERPAR tienen pérdida progresiva de la función renal. Sin embargo, la edad en la que aparece la insuficiencia renal varía enormemente entre pacientes y, por motivos que todavía se desconocen, el tamaño de los riñones no necesariamente se relaciona con la gravedad de la enfermedad.

¿Hay otros órganos afectados por la ERPAR?

La ERPAR afecta ambos riñones y el hígado. Los niños afectados pueden tener un compromiso renal importante en el momento del nacimiento. En el útero, la producción de orina es un factor crítico para mantener niveles normales de líquido amniótico. Cuando los niveles de líquido amniótico son muy bajos, el desarrollo de los pulmones puede estar afectado. En algunos recién nacidos con niveles bajos de líquido amniótico, el desarrollo comprometido de los pulmones puede generar dificultades respiratorias graves que requieren ventilación en el nacimiento y que a veces pueden causar la muerte.

Los niños con ERPAR por lo general producen volúmenes de orina muy grandes y deben orinar con más frecuencia que los niños con riñones sanos. Dada la anomalía de los riñones, la producción de orina en los niños con ERPAR no disminuye en la noche, ni siquiera cuando se limita el consumo de líquido.

La presión arterial alta es muy común en los niños con ERPAR y, según la información actual, la presión arterial alta sin tratar puede generar insuficiencia renal más rápido que si la presión arterial se mantiene en el rango normal con medicamentos.

Los niños con ERPAR también tienen una anomalía del hígado llamada **fibrosis hepática congénita (FHC)** que puede, tarde o temprano, generar el aumento de tamaño del hígado y del bazo. En el hígado, la anomalía puede impedir el retorno sanguíneo del intestino al hígado. Esta afección, llamada **hipertensión portal**, puede generar distensión y aumentar la presión en las venas que rodean el esófago, el estómago y el intestino. Estas venas se pueden romper, lo que produce un sangrado gastrointestinal potencialmente mortal. Además, la hipertensión portal puede causar aumento del tamaño del bazo e hipersplenismo que provocan disminución en los recuentos de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas.

RECURSOS

Core resources

PKD Foundation

1001 E 101st Terr
Suite 220
Kansas City, MO 64131
1.800.PKD.CURE
pkdcure.org

PKD Foundation of Canada (para residentes de Canadá)

3-1750 The Queensway, Suite 158
Etobicoke, ON M9C 5H5
endpkd.ca

PKD United Kingdom (para residentes del Reino Unido)

pkdcharity.org.uk

Artículos de investigación publicados

Chang MY, Ong A.

New treatments for autosomal dominant polycystic kidney disease.
Br J Clin Pharmacol 76: 524-535, 2013.

Cornec-Le Gall E, Audrézet MP, Chen JM, et al.

Type of *PKD1* mutation influences renal outcome in PKD.
J Am Soc Nephrol. 2013; 24: 1006-1013.

Harris PC, Torres VE.

Strategies targeting cAMP signaling in the treatment of polycystic kidney disease.
J Am Soc Nephrol. 2014; 25(1):18-32.

Pei Y, Lan Z, Wang K, et al.

A missense mutation in *PKD1* attenuates the severity of renal disease.
Kidney Int. 2012; 81: 412-417.

Rossetti S, Kubly VJ, Consugar MB, et al.

Incompletely penetrant *PKD1* alleles suggest a role for gene dosage in cyst initiation in polycystic kidney disease.
Kidney Int 2009; 75: 848-855.

Torres VE, Bankir L, Grantham JJ.

A case for water in the treatment of polycystic kidney disease.
Clin J Am Soc Nephrol 4: 1140-1150, 2009.

Additional resources

American Kidney Fund

11921 Rockville Pike
Suite 300
Rockville, MD 20852
1.800.638.8299
kidneyfund.org

American Society of Nephrology

1510 H Street, NW
Suite 800
Washington, D.C. 20005
202.640.4660
asn-online.org

American Society of Transplantation

1120 Route 73
Suite 200
Mt. Laurel, NJ 08054
856.439.9986
myast.org

Clinicaltrials.gov: un servicio de los Institutos Nacionales de Salud de los EE.UU.

clinicaltrials.gov/ct2/help/for-patient

DaVita Dialysis

2000 16th St.
Denver, CO 80202
1.888.484.7505
davita.com

Dieta DASH

dashdiet.org

Fresenius Medical Care

920 Winter Street
Waltham, MA 02451-1457
1.800.662.1237
fmcna.com

Medicare

7500 Security Boulevard
Baltimore, MD 21244-1850
1.800.MEDICARE (633.4227)
medicare.gov

Información de Medicare específica sobre la ERT

medicare.gov/people-like-me/esrd/getting-medicare-with-esrd.html

Medicare: Cobertura para diálisis renal y servicios de trasplante de riñones

Manual de Medicare (Publicación CMS n.# 10128) [medicare.gov/Pubs/pdf/10128.pdf](https://www.medicare.gov/Pubs/pdf/10128.pdf)

Red de Trasplante y Obtención de Órganos

P.O. Box 2484 Richmond, VA 23218
optn.transplant.hrsa.gov

Red Unida para Compartir Órganos

P.O. Box 2484 Richmond, VA 23218
804.782.4800
unos.org

Departamento de Salud y Servicios Humanos de los EE.UU.

200 Independence Avenue, S.W. Washington, D.C. 20201
1.877.696.6775
hhs.gov

Ley de Cuidado de Salud Asequible (parte del HHS)

hhs.gov/healthcare/facts/timeline/index.html

GLOSARIO

0-9

Recolección de orina de 24 horas

Una prueba que se realiza en combinación con la prueba de creatinina en sangre para determinar la función renal, llamada depuración de la creatinina, y que es una aproximación de la tasa de filtración glomerular

A

Ácido úrico

Un tipo común de cristal que puede generar cálculos renales

AINE

Antinflamatorios no esteroideos como aspirina o ibuprofeno; no se recomiendan a los pacientes con ERP

Aldosterona

Una hormona que causa que el cuerpo retenga sal y pierda potasio

Amniocentesis

Una prueba que se utiliza en el diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas en la que se toma una muestra de una cantidad baja de líquido amniótico, que contiene tejidos fetales, del saco amniótico que rodea el feto en desarrollo y se examina el ADN fetal para detectar anomalías genéticas

AMP cíclico (AMPC)

Molécula de señalización en las células que forma túbulos en los riñones; las anomalías pueden provocar la formación de quistes

Análisis de ligamiento genético

Un tipo de prueba del ADN con el que se puede determinar si una persona tiene ERP con un 99 % de probabilidad en quienes tienen antecedentes familiares; requiere muestras de varios familiares y busca “marcadores” en el ADN; también se requieren antecedentes familiares detallados

Análisis de mutación directo/ secuenciación del ADN

Un tipo de prueba del ADN que requiere solo una muestra individual de la persona que se somete al análisis; se realiza un análisis de las secuencias del ADN de los genes *PKD1* y *PKD2*

Aneurisma intracraneal

Un aneurisma que ocurre en los vasos sanguíneos del cerebro

Aneurisma

Una dilatación en un vaso sanguíneo, que puede tener una fuga o ruptura

Angiografía por resonancia magnética (ARM)

Un tipo de IRM que sirve para visualizar los vasos sanguíneos en el cerebro para hallar aneurismas; es similar a una exploración de IRM, pero no utiliza tinte de contraste ni radiación

Angiografía

Procedimientos en los que se utiliza tinte de contraste inyectado en los vasos sanguíneos para visualizarlos con claridad; suelen utilizarse cuando se sospecha la presencia de aneurisma o para buscar obstrucciones en los vasos coronarios

Angiotensina

Un poderoso constrictor de los vasos sanguíneos, que estimula la producción de aldosterona

Angiotensinógeno

Una sustancia en la sangre que produce una hormona llamada angiotensina

Antígenos leucocitarios humanos (HLA)

Marcadores que informan al sistema inmunitario qué células pertenecen al cuerpo y cuáles no; se utilizan en la tipificación de tejidos

ARA

Los antagonistas de los receptores de la angiotensina (ARA) son un grupo de

medicamentos que suelen utilizarse para tratar la hipertensión en los pacientes con ERP

Aspirar

Extraer líquido por succión

Autosomas

Un cromosoma que no es un cromosoma sexual; la mayoría de las células de nuestro cuerpo tienen 22 conjuntos de autosomas

B

Biopsia de vellosidades coriónicas (CVS)

Una prueba que se utiliza en el diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas en la que se obtiene una muestra de las vellosidades coriónicas de la placenta para analizarla

C

Cafeína

Una sustancia presente en el café, el té, los refrescos, etc.; por lo general se considera aconsejable que los pacientes con ERP limiten el consumo de cafeína a menos de 200 a -250 mg a diario

Calcio

Un mineral que el cuerpo necesita para producir huesos y dientes fuertes; el calcio puede formar cálculos en el riñón

Cálculos renales

Depósitos pequeños y duros hechos de minerales y sales ácidas que se forman dentro de los riñones

Catéter venoso

Un tubo que se inserta en una vena del cuello, tórax o zona inguinal; no está previsto para el uso de largo plazo

Cistitis

Una ITU con infección de la vejiga

Citrato de orina

Una sustancia que previene la formación de cálculos renales; puede estar reducida en algunos pacientes con ERP

Clínica del dolor

Una clínica o consultorio que emplea biorretroalimentación y grupos de apoyo para ayudar a manejar el dolor.

Complejo de esclerosis tuberosa

Un trastorno genético raro multisistémico que causa tumores benignos que crecen en el cerebro y otros órganos vitales como los

riñones, el corazón, los ojos, los pulmones y la piel; puede afectar a los niños con ERPAD

Creatinina

Un desecho del metabolismo muscular; el nivel de creatinina en sangre es una medición de la función renal

Cromosomas sexuales

Los cromosomas que contienen genes que determinan el género

D

Depuración de la creatinina

Una prueba que calcula aproximadamente cuánta función renal actual tiene un paciente

Diagnóstico genético previo a la implantación

Una forma de diagnósticos genéticos precoces que utiliza la fecundación *in vitro*; los óvulos cultivados de una madre se fecundan en un laboratorio con el espermatozoide del padre y luego se analiza la presencia de ERPAD en los embriones fecundados. Los embriones con un diagnóstico negativo del trastorno se colocan en el útero para iniciar un embarazo

Diálisis peritoneal (DP)

Un tipo de diálisis que elimina los líquidos adicionales, electrolitos y desechos utilizando el revestimiento de la cavidad abdominal

Diverticulitis

Puede ocurrir cuando los divertículos se rompen o se infectan

Divertículos

Abultamientos en el intestino grueso

Dolor crónico

Dolor que es constante en el tiempo; dolor de larga duración

Donación dirigida

El tipo de donación de donante vivo más común en el que el donante vivo (consulte donante vivo) nombra a la persona que recibirá el órgano

Donación emparejada

Una opción de trasplante para los candidatos que tienen un donante vivo con aptitud médica, pero no puede donar un riñón a su candidato previsto porque son incompatibles (es decir, hay compatibilidad insuficiente); consiste en dos o más parejas de donantes/receptores de riñones cuyos grupos sanguíneos no son compatibles; los dos

receptores intercambian a los donantes para que cada receptor pueda obtener un riñón con un grupo sanguíneo compatible

Donación no dirigida

Cuando un donante vivo (consulte donante vivo) no nombra a una persona específica para recibir su órgano; también llamada donación altruista

Donante vivo

Es cuando un donante vivo elige donar su riñón (u otro órgano) a alguien que necesita un trasplante

E

Ecocardiograma

Un ultrasonido del corazón

Enfermedad hepática poliquística (EHP)

Más del 80 % de los pacientes con ERP tendrán quistes en el hígado; la enfermedad hepática poliquística grave es poco común

Enfermedad renal terminal (ERT)

Cuando se deteriora la función renal normal y se requiere su reemplazo con diálisis o un trasplante; también se conoce como insuficiencia renal; por lo general se considera que ocurre cuando la TFG tiene un valor de 10 o inferior

Eritropoyetina

También llamada EPO, es una hormona que se genera en el riñón y ordena a la médula ósea que produzca glóbulos rojos; si los riñones fallan o se extirpan, se debe administrar al paciente EPO a través de transfusiones de sangre o un suplemento sintético

ERP

Enfermedad renal poliquística; un trastorno genético que causa el crecimiento incontrolado de quistes en los riñones; tiene dos formas (ERPAD y ERPAR)

ERPAD

La enfermedad renal poliquística autosómica dominante, la forma más común de la ERP, ocurre en aproximadamente 1 de cada 500 nacimientos vivos

ERPAR

La enfermedad renal poliquística autosómica recesiva ocurre en aproximadamente 1 de cada 20,000 nacimientos vivos

Esclerosar

Endurecer

Espiral terapéutico

Un dispositivo que se inserta mediante cirugía en un aneurisma para repararlo

F

Fibrosis hepática congénita

Una anomalía del hígado común en niños con ERPAR, que puede, tarde o temprano, derivar en el aumento de tamaño del hígado y del bazo

Fibrosis sistémica nefrogénica (FSN)

Una complicación poco frecuente, pero grave, que puede surgir por el uso de gadolinio

Fístula arteriovenosa (AV)

Una conexión creada mediante cirugía que va de una arteria a una vena

G

Gadolinio

Una tintura especial que se utiliza para mejorar la visualización en las IRM

Glóbulos blancos (GB)

Los GB suelen estar presentes en la orina en cantidades pequeñas; las cantidades grandes en orina sugieren una ITU

Glóbulos rojos (GR)

La presencia de GR en la orina se llama hematuria.

Glomérulo

Un ovillo pequeño de capilares sanguíneos en el riñón responsable de filtrar los productos de desecho

Grupo sanguíneo

Una clasificación de la sangre en función de la presencia o ausencia de antígenos en la superficie de los glóbulos rojos; hay cuatro grupos sanguíneos principales (A, B, AB y O). Su grupo sanguíneo debe ser compatible con un donante de riñón potencial

H

Hematuria microscópica

Cantidades pequeñas de sangre en la orina

Hematuria

Sangre en la orina

Hemodiálisis (hemo)

Un procedimiento en el que se extraen líquidos adicionales, electrolitos y desechos de la sangre usando una máquina de diálisis
Hernia/Ocurre cuando el contenido de una

cavidad corporal sobresale del área donde está contenida normalmente; dos tipos de hernia, inguinal y umbilical, son más frecuentes en los pacientes con ERP

Hipertensión portal

Una anomalía del hígado que puede impedir el retorno sanguíneo del intestino al hígado y causar el aumento de tamaño del bazo e hiperesplenismo, que a su vez provoca disminución en los recuentos de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas; puede derivar en distensión y aumento de la presión en las venas que rodean el esófago, el estómago y el intestino, que pueden romperse y provocar un sangrado gastrointestinal potencialmente mortal

Hipertensión

Presión arterial alta, que afecta aproximadamente entre el 60 y el 70% de los pacientes con ERP y comienza en las primeras etapas de la enfermedad

Imagenología por resonancia magnética (IRM)

Una prueba de detección que utiliza un potente campo magnético, pulsos de radiofrecuencia y una computadora para producir imágenes detalladas del interior del cuerpo

Incompatibilidad del grupo sanguíneo

Una opción de trasplante que permite recibir un riñón de un donante vivo que tiene un grupo sanguíneo incompatible; se requiere un tratamiento médico especial antes y después del trasplante para prevenir el rechazo

Índice de perfil del donante renal (KDPI)

Un puntaje percentil que varía de cero a 100 y se asigna a cada riñón disponible de donante fallecido; el puntaje se asocia con el tiempo que probablemente funcione el riñón en comparación con otros riñones, en función de la información acerca del donante

Infección del tracto urinario (ITU)

Una infección causada por bacterias en la vejiga, riñones o quistes

Inhibidores de la ECA

Los inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (ECA) son un grupo de medicamentos que se utilizan con frecuencia para tratar la hipertensión en los pacientes con ERP

Injerto arteriovenoso (AV)

Un tubo de plástico en forma de bucle que conecta una arteria con una vena

Institutos Nacionales de Salud (NIH)

La agencia del gobierno de los EE.UU. con responsabilidad principal sobre las investigaciones relacionadas con los productos médicos biológicos y la salud

L

Líquido amniótico

El líquido protector contenido en el saco amniótico de una mujer embarazada; el líquido se suministra de manera parcial mediante la orina fetal, que se produce en los riñones fetales; en la ERPAR, la función renal prenatal insuficiente causa una reducción de este líquido

Litotriptero

Una máquina que utiliza ondas de ultrasonido para tratar los cálculos renales grandes

M

Magnesio

Un mineral en el cuerpo que es importante para el metabolismo; su deficiencia se ha asociado con presión arterial alta

Mutación espontánea

Una mutación que surge de forma natural y no se hereda de los progenitores; también llamada de novo

Mutación inactivadora

Un cambio en el ADN que deriva en una pérdida de función reducida o completa de una proteína

Mutación no inactivadora

Un cambio en el ADN que no deriva en una pérdida de función de una proteína

Mutación no truncadora

Un cambio en el ADN que no trunca o acorta la proteína

Mutación truncadora

Un cambio en el ADN que trunca o acorta la proteína

Mutación

Un cambio imprevisto o un error tipográfico en el código genético de una persona

N

Nefrectomía

Una intervención quirúrgica en la que se extraen uno o ambos riñones

Nefrólogo

Un médico que se especializa en riñones

Nefronas

Filtros diminutos del riñón compuestos de vasos sanguíneos delgados; cada riñón tiene aproximadamente un millón de nefronas

Neurorradiólogo

El tipo de cirujano que repara aneurismas

Nitrógeno ureico en sangre (NUS)

Una medición de la función renal; el nitrógeno de urea es el desecho de la proteína en la dieta, por lo que la acumulación de nitrógeno ureico en la sangre es un signo de deterioro de la función renal

Nutriólogo renal

Un nutriólogo con conocimiento especializado y experiencia en enfermedad renal

O

Orina

Derivado líquido del cuerpo que secretan los riñones

Oxalato de calcio

Un tipo común de cristal que puede generar cálculos renales

P

Período neonatal

El primer mes de vida de un recién nacido

Peritoneo

La cavidad abdominal

Pielonefritis

Una ITU localizada en el riñón

PKD1

El gen que provee las instrucciones para la proteína poliquistina-1; una mutación en el gen PKD1 causará que la persona tenga ERPA

PKD2

El gen que provee las instrucciones para la proteína poliquistina-2; una mutación en el gen PKD2 causará que la persona tenga ERPA

PKHD1

El gen que codifica la ERPA

Poliquistina

Una proteína que está codificada por los genes PKD1 y PKD2; regula muchas funciones celulares tubulares importantes

Poliquistina-1

La proteína que está codificada por el gen PKD1

Poliquistina-2

La proteína que está codificada por el gen PKD2

Portador

Una persona que porta una copia de un gen recesivo como el de la ERPA; no tiene la enfermedad, pero transmite la mutación a sus hijos

Potasio

Una sustancia esencial para todas las células vivas que se encuentra en la mayoría de los alimentos; no se deben ingerir suplementos sin consultar al médico o nutriólogo

Presión arterial

Una medición de la fuerza de la sangre mientras circula por el cuerpo

Presión diastólica

El número inferior/segundo de la presión diastólica, que mide la presión cuando el corazón se relaja entre cada latido

Presión sistólica

El número superior/primeros de la presión arterial, que mide la presión cuando el corazón bombea sangre

Prolapso de la válvula mitral (PVM)

Ocurre cuando la válvula que separa la cavidad superior izquierda (aurícula izquierda) de la cavidad inferior izquierda (ventrículo izquierdo) no se cierra correctamente

Proliferación de las células

Crecimiento celular

Proteinuria

Proteína en la orina

Prueba cruzada positiva

Una opción de trasplante que permite a un paciente recibir un riñón de un donante vivo que no es compatible debido a los anticuerpos; se requiere tratamiento médico especial antes y después del trasplante para prevenir el rechazo; este tipo de donación solo se considera cuando no hay otras opciones disponibles

Prueba cruzada

Un análisis de sangre que indica qué anticuerpos hay en el cuerpo

Pruebas de ADN

Una manera de descubrir si está presente el gen que causa la ERP Consulte también la prueba de ligamiento genético y el análisis de mutación directo

Pruebas funcionales hepáticas

Análisis de sangre que ayudan a determinar el funcionamiento del hígado

Puntaje de supervivencia estimada después del trasplante (EPTS)

Un puntaje de percentil que varía de cero a 100 y se asigna a cada receptor de trasplante potencial; el puntaje se basa en cuánto tiempo necesitará un riñón//en funcionamiento un candidato en comparación con todos los otros candidatos a trasplante de la lista

R

Red Nacional de Trasplante y Obtención de Órganos (OPTN)

El registro nacional en el que los órganos de los donantes se vinculan con los receptores en espera

Red Unida para Compartir Órganos (UNOS)

La organización que fija la política de trasplantes y que opera la Ley Nacional de Trasplante de Órganos (NOTA) (consulte la Red de Trasplante y Obtención de Órganos)

Reflujo valvular

Cuando pérdidas de sangre regresan a la parte superior del corazón a raíz del PVM

Renina

Una enzima que se produce en los riñones

S

Saciedad

Sensación de plenitud; un efecto secundario común de la EHP

Sistema de asignación de riñones (RAS)

El sistema que asigna riñones de donantes fallecidos a los receptores que están en espera

Sistema renina-angiotensina-aldosterona

Un sistema hormonal del cuerpo que regula la presión arterial y el equilibrio de líquidos

Sonograma

Consulte ultrasonido

T

Tasa de filtración glomerular (TFG)

Es la prueba que se utiliza para verificar el funcionamiento de los riñones; calcula cuánto sangre pasa por minuto a través de los glomérulos (filtros diminutos en los riñones que filtran los desechos de la sangre)

Tomografía computarizada (TC)

Una prueba de detección que puede incluir el uso de radiación o de una tintura de contraste yodado, que puede ser tóxico para los riñones

Trasplante de anticipación

Implica recibir un trasplante antes de requerir la diálisis

Túbulos

La parte de filtración del riñón

U

Ultrasonido

El método de detección más común y económico para la ERP; un método de detección que utiliza ondas de sonido para crear imágenes del interior del cuerpo

Uréteres

Los tubos que conectan los riñones con la vejiga

Uretra

El tubo que conecta la vejiga con el exterior

Uroanálisis

Un análisis de la orina para determinar el tipo de bacterias que causa una infección

V

Vejiga

Un saco muscular en la pelvis que recolecta orina

Volumen renal total (VRT)

El volumen total que contiene el riñón y suele medirse mediante IRM



NOTAS



A series of horizontal blue lines, evenly spaced, providing a template for handwritten notes. There are 24 lines in total, starting below the green separator line and extending towards the bottom of the page.

La elaboración de este manual fue posible gracias a una beca educativa de Otsuka America Pharmaceutical, Inc.



PKD FOUNDATION
Polycystic Kidney Disease

pkdcure.org
1.800.PKD.CURE