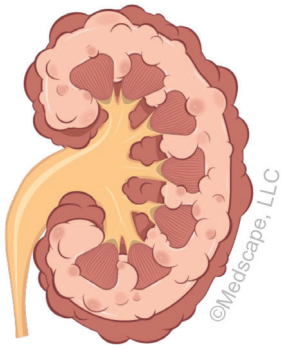
Su guía sobre la ADPKD y las pruebas genéticas

¿Qué es la ADPKD?

ADPKD son las siglas de enfermedad renal poliquística autosómica dominante, una afección de salud en la que grupos de quistes, sacos redondos llenos de líquido, crecen en el interior de los riñones. Los quistes crecen lentamente con el paso del tiempo, pueden tener distintos tamaños y llegar a alcanzar un tamaño considerable.

La ADPKD es una afección crónica, lo que significa que las personas la tienen durante toda la vida. A medida que los quistes crecen lentamente con el tiempo, pueden afectar el funcionamiento de los riñones y, con el tiempo, provocar que dejen de funcionar (insuficiencia renal). En ocasiones, los quistes también pueden crecer en otras partes del cuerpo, tales como el hígado, el bazo, el páncreas, el colon y los vasos sanguíneos del cerebro o del corazón.



Riñón con quistes que se extienden por todo su interior

La ADPKD es, además, una afección genética. Los genes son las instrucciones que se encuentran dentro de las células y que determinan los rasgos y las características de una persona. Cuando se produce un cambio, o una mutación, en los genes, en ocasiones puede provocar una afección como la ADPKD. Autosómica dominante significa que, si uno de los padres tiene la afección, ese padre o esa madre puede transmitirla a sus hijos.

Síntomas de la ADPKD

Las personas que viven con ADPKD pueden presentar muchos síntomas diferentes. Entre los más comunes se encuentran las infecciones de vejiga o riñón, los cálculos renales, la presencia de sangre en la orina o el dolor en el costado o la espalda. Los quistes que crecen fuera de los riñones pueden causar síntomas como sensación de plenitud en el abdomen, problemas cardíacos y dolores de cabeza, entre otros. La presión arterial alta también es frecuente en las personas que viven con ADPKD. Por lo tanto, si tiene antecedentes familiares de ADPKD, debería controlarse la presión arterial con regularidad. Si la presión arterial no se controla, puede causar otros problemas en el cuerpo.

Aunque pueden presentarse muchos síntomas diferentes, es posible que algunas personas no experimenten ninguno. Además, cada persona puede empezar a presentar síntomas en momentos distintos de su vida. Sin embargo, aunque no presentes ningún síntoma, la ADPKD puede seguir dañándole los riñones con el paso del tiempo.

¿Debería hacerse una prueba genética?

Su médico puede recomendarle una prueba genética para detectar la ADPKD por diversas razones. Si presenta síntomas de ADPKD, su médico puede recomendarle una prueba genética si usted desconoce si tiene o no antecedentes familiares de ADPKD. Si no presenta síntomas, pero sabe que tiene antecedentes familiares de ADPKD, su médico puede recomendarle una prueba genética para que se prepare personalmente o para planificar la formación de una familia. Es posible que su médico también recomiende que sus familiares se sometan a pruebas genéticas por motivos similares.

Qué esperar de las pruebas genéticas



Las pruebas genéticas suelen implicar, en primer lugar, acudir a un asesor genético que revisará los antecedentes familiares que usted pueda tener y le podrá explicar el proceso de las pruebas genéticas. Este profesional puede asesorarlo a la hora de elegir una prueba genética que pueda ser adecuada para usted y orientarlo durante el proceso del seguro. También se puede acceder a muchos asesores genéticos a través de la telesalud.

Las pruebas genéticas para la ADPKD analizan los genes asociados a esta enfermedad, pero es importante saber que sus resultados pueden no ser tan sencillos como “positivo o negativo”. Existen muchos genes diferentes asociados a la ADPKD, y cada gen puede presentar numerosas variaciones (denominadas variantes). Se sabe que algunas variantes causan la ADPKD, mientras que otras no la causan. También existen algunas variantes cuyo efecto sobre la afección se desconoce. Lo mejor es pedir aclaraciones a su genetista (médico especialista en genética) o a su asesor genético, independientemente de cuáles sean sus resultados, pero especialmente si son inciertos.

Preguntas para hacerle a su médico

- ❒ ¿Cuáles son los síntomas de la ADPKD?
- ❒ ¿Debería someterme a una prueba genética para detectar la ADPKD?
- ❒ ¿Qué significan los resultados de mi prueba?
- ❒ Si los resultados de mi prueba son positivos, ¿cuáles son los siguientes pasos que debo seguir?
- ❒ ¿Deberían hacerse la prueba también otros miembros de mi familia?
- ❒ ¿Tendré que acudir a otros médicos o miembros del equipo de atención médica?

Desarrollado por Medscape, LLC y la PKD Foundation, y financiado mediante una subvención educativa independiente de Otsuka America Pharmaceutical, Inc.
Este recurso se ofrece únicamente con fines educativos e informativos. No ofrecemos asesoramiento médico, diagnóstico ni tratamiento.