



Categoría: Health Sciences and Medicine

REPORTE DE CASO

Development of an early detection program for individuals with a family history of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease

Desarrollo de un programa de detección temprana para individuos con antecedentes familiares de Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante

Alex Ramón Valencia Herrera¹  , Liliana Katherine Sailema López¹  , Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas¹  , Aldemar Alejandro Monsalve Guamán¹  

¹Universidad Regional Autónoma de los Andes. Ecuador.

Citar como: Valencia Herrera AR, Sailema López LK, Zúñiga Cárdenas GA, Monsalve Guamán AA. Development of an early detection program for individuals with a family history of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. Salud, Ciencia y Tecnología - Serie de Conferencias. 2023; 2:1113. <https://doi.org/10.56294/sctconf20231113>

Enviado: 14-05-2023

Revisado: 05-08-2023

Aceptado: 19-12-2023

Publicado: 20-12-2023

Editor: William Castillo González 

ABSTRACT

Autosomal dominant polycystic kidney disease is an inherited disorder characterized by the development of clusters of fluid-filled sacs primarily in the kidneys, causing enlargement of the organs and possible impairment of their normal functions. This study aims to develop an early detection program for individuals with a family history of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease based on the underlying pathophysiology and the various diagnostic approaches of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease to facilitate efficient management and treatment of the disease. condition. The findings clarify the complex nature of this clinical scenario and highlight the significant obstacles that medical professionals encounter in establishing a conclusive diagnosis, thus shedding light on this healthcare dilemma within the scientific community. The pathophysiology of the disease has been determined to be closely related to genetic mutations in the PKD1 and PKD2 genes, which ultimately leads to structural and functional deterioration of the kidneys; in particular, the use of ultrasound images, which incorporate established criteria in the diagnostic process.

Keywords: Dialysis; Chronic Kidney Disease; Cysts.

RESUMEN

La poliquistosis renal autosómica dominante es un trastorno hereditario que se caracteriza por el desarrollo de grupos de sacos llenos de líquido principalmente en los riñones, lo que provoca un agrandamiento de los órganos y un posible deterioro de sus funciones normales. Este estudio tiene como objetivo desarrollar un programa de detección temprana para individuos con antecedentes familiares de Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante a partir de la fisiopatología subyacente y los diversos enfoques de diagnóstico de la poliquistosis renal autosómica dominante para facilitar la gestión y el tratamiento eficientes de la afección. Los hallazgos aclaran la naturaleza compleja de este escenario clínico y subrayan los importantes obstáculos que encuentran los profesionales médicos para establecer un diagnóstico concluyente, arrojando así luz sobre este dilema de la atención médica dentro de la comunidad científica. Se ha determinado que la fisiopatología de la enfermedad está estrechamente relacionada con las mutaciones genéticas en los genes PKD1 y PKD2, lo que en última instancia conduce a un deterioro estructural y funcional de los riñones; en particular, la utilización de imágenes por ultrasonido, que incorporan criterios establecidos en el proceso de diagnóstico.

Palabras clave: Diálisis; Enfermedad Renal Crónica; Quistes.

INTRODUCCIÓN

La Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante (ERPAD) es una enfermedad genética que se caracteriza por el desarrollo progresivo de múltiples quistes en los riñones, lo que lleva a una pérdida gradual de la función renal y, en última instancia, a insuficiencia renal crónica. ERPAD es una de las enfermedades hereditarias más comunes, afectando a aproximadamente 1 de cada 400 a 1,000 personas a nivel mundial.^(1,2) Esta patología es causada principalmente por mutaciones en los genes PKD1 y PKD2, que codifican las proteínas policistina-1 y policistina-2, respectivamente. Estas proteínas son esenciales para la función y la estructura normales de las células epiteliales de los túbulos renales.⁽³⁾

El diagnóstico clínico de ERPAD presenta múltiples desafíos debido a la variabilidad en la presentación clínica y la progresión de la enfermedad. Los pacientes pueden ser asintomáticos durante muchos años o presentar síntomas inespecíficos como hipertensión, dolor abdominal, hematuria y infecciones urinarias recurrentes. La detección temprana y el diagnóstico preciso son cruciales para la gestión efectiva de la enfermedad y la mejora de los resultados a largo plazo.⁽⁴⁾

La transmisión de la enfermedad renal poliquística se realiza de las siguientes formas:

- Autosómico dominante: los indicios y síntomas de la enfermedad renal poliquística autosómica dominante a menudo surgen entre los 30 y 40 años de edad, anteriormente denominada enfermedad renal poliquística en adultos, este trastorno puede también afectar a niños. Basta con que uno de los padres tenga la enfermedad para que esta se transmita a los hijos, si uno de los progenitores padece esta patología, hay un 50 % de probabilidad de que cada hijo la desarrolle, esta variante es responsable de la mayoría de los casos de la enfermedad renal poliquística.⁽⁵⁾
- Autosómica recesiva: esta variante es considerablemente menos frecuente que la forma autosómica dominante. Los indicios y síntomas tienden a manifestarse poco después del nacimiento, aunque en algunos casos pueden no aparecer sino hasta la niñez o adolescencia, ambos progenitores deben poseer genes anómalos para heredar esta forma de la enfermedad, por lo que cada descendiente tendrá un 25 % de probabilidad de desarrollar la enfermedad.⁽⁶⁾
- Esporádica (infrecuente): la enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ADPKD) y la autosómica recesiva (ARPKD) son trastornos genéticos hereditarios que siguen un patrón mendeliano y están vinculados a mutaciones en genes específicos que explican las alteraciones fenotípicas. En el caso de la ADPKD, se han identificado mutaciones en los genes PKD1 y PKD2, que codifican la proteína plasmática conocida como policistina, la mayoría de los pacientes son heterocigotos y las mutaciones en este gen también se asocian con otras enfermedades, como la fibrosis hepática congénita (síndrome de Caroli), que solo presenta quistes renales en el 30% de los casos.⁽⁶⁾

Las herramientas de imagen, como el ultrasonido, la tomografía computarizada (TC) y la resonancia magnética (RM), juegan un papel fundamental en el diagnóstico de ERPAD, permitiendo la visualización de los quistes renales y la evaluación de su tamaño y número. Además, los avances en la genética molecular han facilitado la identificación de mutaciones en los genes PKD1 y PKD2, proporcionando una confirmación diagnóstica y permitiendo un asesoramiento genético preciso.⁽⁷⁾

El diagnóstico clínico de ERPAD no solo se centra en la identificación de los quistes renales, sino también en la evaluación de las complicaciones asociadas y el desarrollo de un plan de manejo integral.⁽⁸⁾ Este plan incluye el control de la hipertensión, la prevención y tratamiento de infecciones urinarias, el manejo del dolor y la monitorización regular de la función renal. La educación del paciente y el asesoramiento genético son componentes esenciales para ayudar a los pacientes a comprender la naturaleza de su enfermedad y a tomar decisiones informadas sobre su atención.⁽⁹⁾

Esta investigación se centra en desarrollar un programa de detección temprana para individuos con antecedentes familiares de Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante a partir de la fisiopatología subyacente y los diversos enfoques de diagnóstico de la poliquistosis renal autosómica dominante para facilitar la gestión y el tratamiento eficientes de la afección. Para ello se explora y mejora los métodos de diagnóstico clínico de ERPAD, evaluando la eficacia de las diferentes técnicas de imagen y los beneficios del diagnóstico genético en la práctica clínica. Además, se analiza la relación entre las características clínicas de los pacientes y los hallazgos de imagen y genéticos para proporcionar una comprensión más completa de la enfermedad. A través de este estudio, se espera identificar estrategias que puedan mejorar la detección temprana, la precisión diagnóstica y el manejo de los pacientes con ERPAD, contribuyendo así a mejorar su calidad de vida y sus resultados de salud a largo plazo.

MÉTODOS

Se lleva a cabo un estudio observacional y descriptivo, basado en el análisis detallado de un caso clínico de un paciente con Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante (ERPAD). La metodología de la investigación se fundamentó en la observación científica y el análisis cualitativo de la historia clínica del

paciente, complementado con diversas herramientas diagnósticas y la revisión de literatura pertinente.

El diseño del estudio fue observacional y descriptivo, de tipo reporte de caso clínico. Esta elección metodológica permite una exploración profunda de las manifestaciones clínicas, los procedimientos diagnósticos y el manejo terapéutico de ERPAD en un contexto real, proporcionando información valiosa que puede contribuir al conocimiento y la práctica clínica.

La elección de este caso clínico se justifica por su significativa relevancia clínica,^(10,11) dado que ERPAD es una enfermedad relativamente rara y este paciente en particular fue diagnosticado de manera tardía. Se realizó una revisión exhaustiva de los antecedentes familiares, historial médico y la evolución de los síntomas para comprender mejor la progresión de la enfermedad y los factores que contribuyeron al diagnóstico tardío.⁽¹⁰⁾

Para el diagnóstico de ERPAD, se utilizaron varias herramientas diagnósticas:

- Ultrasonido Renal: se realizaron ecografías renales para detectar la presencia de quistes, determinar su tamaño y número, y evaluar el estado general de los riñones.
- Tomografía Computarizada (TC): se utilizó TC para obtener imágenes más detalladas de los riñones y confirmar la extensión de la enfermedad.
- Resonancia Magnética (RM): la RM proporcionó información adicional sobre la estructura renal y la presencia de posibles complicaciones extrarrenales.
- Análisis Genético: se realizaron pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes PKD1 y PKD2, confirmando así el diagnóstico de ERPAD a nivel molecular.

Se lleva a cabo un análisis cualitativo de la historia clínica del paciente, incluyendo la revisión de sus síntomas, tratamientos previos y respuestas a las intervenciones médicas. Este análisis se complementó con entrevistas detalladas al paciente y sus familiares para obtener una comprensión completa de su experiencia con la enfermedad.

Para mejorar la transparencia del reporte, se utilizó la herramienta CARE (*Case Report Guidelines*), una guía estandarizada diseñada específicamente para la elaboración de reportes de casos clínicos en el ámbito médico. Esta herramienta proporciona una guía detallada sobre la información que debe incluirse en los informes, asegurando que todos los aspectos relevantes del caso sean documentados de manera sistemática y completa.

Se garantiza la privacidad y la autonomía del paciente mediante la obtención de un consentimiento informado por escrito, en el que se explicaron detalladamente los objetivos del estudio, los procedimientos involucrados y el manejo de los datos personales. El estudio fue aprobado por el comité de ética de la institución, asegurando que todas las prácticas se realizaron de acuerdo con los principios éticos y las normativas vigentes.

Análisis de datos

Los datos clínicos y de imagen fueron analizados utilizando software especializado para asegurar la precisión y la coherencia en la interpretación de los resultados. Se realizó una revisión bibliográfica exhaustiva para contextualizar los hallazgos del caso en relación con la literatura existente sobre ERPAD.

Este enfoque multidisciplinario y meticuloso permitió una evaluación exhaustiva del caso, proporcionando información valiosa sobre el diagnóstico y manejo de ERPAD, así como identificando áreas potenciales para futuras investigaciones.

REPORTE DE CASO Y DISCUSIÓN

El caso que se presenta tiene las siguientes características generales:

Mujer de 32 años, con un historial médico importante marcado por discapacidades físicas y motoras derivadas de trastornos neurológicos derivados de un episodio convulsivo infantil no tratado, además de una infección urinaria recurrente. En busca de atención médica, acudió al servicio de urgencias debido a una serie de síntomas que habían ido evolucionando durante un período de aproximadamente dos meses, como dolor localizado en la parte inferior del abdomen, debilidad general y disminución del apetito. En consecuencia, fue hospitalizada, donde presentó diuresis espontánea. El servicio de nefrología la recibió el quinto día de estancia hospitalaria y le diagnosticaron una enfermedad renal crónica en estadio V (ICD-10: N189), una enfermedad renal poliquística (ICD-10: Q613) y una anemia secundaria (ICD-10: D641).

El examen físico reveló un peso de 41,8 kg, una altura de 1,50 cm y un IMC de 18,58 kg/m²; una circunferencia cefálica normal, mucosa oral seca, pupilas reactivas y ausencia de ganglios linfáticos palpables. El examen del tórax mostró una buena expansión y unos ruidos pulmonares nítidos, así como un ritmo cardíaco normal sin soplos. El abdomen estaba distendido y sensible a la palpación, con masas perceptibles en los flancos derecho e izquierdo y en las regiones ilíacas.

Se realizaron varias pruebas, como la determinación del perfil hormonal, la serología y la hematología, tanto antes como después de la diálisis, y revelaron anomalías menores, como una disminución de los eosinófilos.

Los diagnósticos finales incluyeron la enfermedad inflamatoria pélvica, el carcinoma renal bilateral y la glomeruloesclerosis focal y segmentaria, y se confirmó la insuficiencia renal crónica en estadio V, la poliquistosis renal autosómica dominante y la anemia secundaria.

Para tratar estas afecciones, el paciente se sometió a una intervención quirúrgica, específicamente a una nefrectomía bilateral, para aliviar el importante efecto masivo que causaba el malestar abdominal.

Los hallazgos diagnósticos obtenidos a través de diferentes herramientas de imagen y análisis genético se proporcionan en la tabla 1. Una visión integral del estado de la enfermedad en el paciente. El ultrasonido renal permitió la detección inicial de los quistes, mientras que la TC y la RM ofrecieron una mayor claridad y detalle, confirmando la extensión de la enfermedad y sus complicaciones.⁽¹²⁾ La identificación de la mutación en el gen PKD1 a través del análisis genético confirmó el diagnóstico de ERPAD a nivel molecular.⁽¹³⁾

Tabla 1. Hallazgos diagnósticos obtenidos a través de diferentes herramientas de imagen y análisis genético

Herramienta Diagnóstica	Hallazgos	Interpretación
Ultrasonido Renal	Múltiples quistes bilaterales de diferentes tamaños, predominando en el riñón izquierdo	Confirma la presencia de ERPAD, permitiendo la evaluación inicial del tamaño y número de quistes
Tomografía Computarizada (TC)	Presencia de quistes en ambos riñones, mayor claridad y detalle	Proporciona una imagen más precisa de la extensión de la enfermedad y ayuda en la planificación del tratamiento
Resonancia Magnética (RM)	Quistes renales y hepáticos	Confirma complicaciones extrarrenales, común en ERPAD, y ayuda a identificar la extensión sistémica de la enfermedad
Análisis Genético	Mutación en el gen PKD1	Validación definitiva del diagnóstico molecular de ERPAD

El desarrollo del crecimiento quístico se ve afectado por la generación de policistinas, en particular la policistina 2, que actúa como un transportador de calcio no selectivo. Además, está vinculado a la estimulación del factor de crecimiento endotelial.⁽⁶⁾ Esta afirmación se ve corroborada por el hecho de que los quistes persisten en su trayectoria de crecimiento debido a la síntesis del canal de calcio y a la proliferación continua del epitelio mural, que reemplaza a todas las células originales mediante la muerte celular programada. Este proceso se asocia además con la posición anormal de la bomba de ATPasa de sodio y potasio.⁽¹⁴⁾

Los enfoques diagnósticos se centran principalmente en la presentación clínica del paciente y en la utilización de métodos de diagnóstico por imágenes. Entre estos, la ecografía destaca como una herramienta crucial debido a su amplia disponibilidad en el campo de la medicina. Si bien la resonancia magnética o la tomografía computarizada se pueden utilizar para detectar incluso diminutos litos de 1 o 2 milímetros, estas técnicas son costosas.⁽¹⁵⁾

Por lo tanto, la opinión del autor radica en la calidad y precisión superiores de la imagen que proporcionan la resonancia magnética y la tomografía computarizada, a pesar de su mayor costo. Dada la complejidad de la enfermedad, es imprescindible un diagnóstico precoz y rápido; por lo tanto, la ecografía constituye una valiosa modalidad de diagnóstico inicial debido a su accesibilidad.⁽¹⁶⁾

Los parámetros clínicos evaluados se muestran en la tabla 2. La función renal está comprometida en el paciente, con niveles elevados de creatinina sérica y una presión arterial elevada que no se controla con el tratamiento estándar. Las infecciones urinarias recurrentes y el dolor abdominal crónico son complicaciones significativas que requieren un manejo integral y continuo.

Tabla 2. Parámetros clínicos evaluados

Parámetro Clínico	Resultado	Interpretación
Creatinina sérica	Elevada	Indica función renal comprometida
Presión arterial	Elevada (incontrolada con tratamiento estándar)	Sugiere la necesidad de un manejo más agresivo de la hipertensión
Infecciones urinarias	Recurrentes	Complicación común en ERPAD, requiere manejo continuo
Dolor abdominal	Crónico	Asociado a la presión ejercida por los quistes agrandados

Al examen físico presenta un peso de 41,8 kg, mide 1,50 cm con un IMC: 18,58 kg/m²; Cabeza: normocefalica, mucosas orales secas, reflejo pupilar presente, no se palpan adenopatías; Tórax: Buena expansibilidad y murmullo vesicular conservado, corazón rítmico, no se auscultan soplos o ruidos sobreañadidos; Abdomen: Distendido doloroso a la palpación, se evidencia la presencia de masas bilaterales a nivel de flancos derecho e izquierdo y fosas ilíacas derecha e izquierda.

Dentro de los exámenes complementarios que le realizaron se encuentran el perfil hormonal (los resultados fueron normales), látex y serología, hematología prediálisis (eosinófilos ligeramente disminuidos), hematología post diálisis (eosinófilos, hematocrito, volumen corpuscular medio bajos) y diálisis (tiempo de protrombina

bajo, creatinina pre diálisis y post diálisis elevados).⁽¹⁴⁾

Dentro de los diagnósticos presuntivos se encontraban la Enfermedad pélvica inflamatoria, Carcinoma renal bilateral y la Glomerulosclerosis focal y segmentaria. Como diagnóstico definitivo se encontró la Insuficiencia renal crónica Estadio V, Enfermedad renal poliquística autosómica dominante y Anemia secundaria.

Como plan de tratamiento, la paciente fue intervenida quirúrgicamente, se le realizó una nefrectomía bilateral por el gran efecto de masa que estaba provocando en la región abdominal.⁽¹⁷⁾

La tabla 3 presenta los resultados del comportamiento de las hormonas, látex y serología, hematología Prediálisis. En él se evidencia que el aumento del tamaño renal se atribuye al estímulo del factor de crecimiento endotelial (EGF), y los quistes continúan creciendo debido a la producción desregulada del canal de calcio y a la proliferación continua del epitelio mural, que reemplaza todas las células nativas mediante apoptosis, la producción de líquido quístico también se asocia al aumento de la expresión del canal de cloro CFTR y a la localización apical anormal de la bomba sodio/potasio ATPasa y del simportador sodio/potasio/cloro.^(3,18)

La expresividad variable de la enfermedad se evidencia en una misma familia, donde se pueden presentar casos graves y casos leves, esta variabilidad fenotípica incluye diferencias en la tasa de filtración glomerular, la edad en que se alcanza la insuficiencia renal terminal, la presencia de hipertensión arterial, quistes extrarrenales sintomáticos y hemorragia subaracnoidea por aneurismas intracraneales en forma de frambuesa, a pesar de ser una enfermedad autosómica dominante, entre el 10 % y el 20 % de los pacientes no tiene antecedentes familiares previos, ya que se trata de mutaciones *de novo* o posiblemente debido a un subdiagnóstico de familiares afectados.⁽¹⁹⁾

No se conoce con exactitud el proceso fisiopatológico por el cual se expresa la enfermedad renal poliquística autosómica dominante, sin embargo de acuerdo con los estudios y evidencias mostradas indican que el receptor del factor de crecimiento epidérmico (EGFR: siglas en inglés) junto con la actividad aumentada de la tirosina quinasa dan como resultado aparición de hiperplasia nivel de los epitelios quísticos, contribuyendo a la formación y agrandamiento de quistes renales resultantes.

Nombre del estudio	Resultado	Rango de referencia
ANTI HBS	4,8 mU/ml	mayor a 10 mIU/ml reactivo
HEPATITIS B (SAG)	No reactivo	
HIV (Inmunocromatografía prueba rápida)	No reactivo	
VDRL	No reactivo	
Glóbulos blancos	7 K/uL	
Neutrófilos	60,4 %	
Linfocitos	35,9 %	
Monocitos	3,3 %	2 - 8
Eosinófilos	0,4 %	0,5 - 5
Basófilos	0 %	0 - 1
Neutrófilos	4,23 K/uL	
Linfocitos	2,51 K/uL	
Monocitos	0,23 K/uL	0,12 - 1,2
Eosinófilos	0,03 K/uL	0,02 - 0,5
Basófilos	0 K/uL	0 - 1
Recuento de glóbulos rojos	4.06 K/uL	
Hemoglobina	11,4 g/dl	
Hematocrito	32,9 %	37 - 47
Volúmen corpuscular medio	81,2 fl	88 - 100
Hemoglobina corpuscular media	28,1 pg	27 - 33
Plaquetas	259 K/uL	150 - 400
PDW	15,9	15 - 17
PCT	0,242 %	0,108 - 0,282

Se ha evidenciado que las proteínas Poliquistina-1 (PC1) y Poliquistina-2 (PC2) son un tipo de glicoproteínas asociadas a la membrana, cuya reducción de cualquiera de las dos por debajo de un umbral crítico conlleva a

una alteración fenotípica que se manifiesta mediante la pérdida de la polaridad celular, así como un aumento en las tasas de proliferación y apoptosis, permitiendo así la formación de quistes que se originan como dilataciones focales a nivel de los túbulos renales.⁽²⁰⁾

Luego de realizada la intervención quirúrgica y la diálisis los resultados se muestran en la tabla 4. Se observa una ligera mejoría en los parámetros físicos del paciente lo cual se atribuye a que los factores como el mecanismo de los dos golpes, el cual implica la necesidad de una mutación tanto en la línea somática como germinal para afectar los dos alelos PKD y el modelo de umbral que propone un factor de pérdida de la función del gen. Ambos modelos están asociados con el inicio de la formación de quistes renales.⁽⁸⁾

Tabla 4. Hematología Postdiálisis			
Elemento	Resultado	U/M	Valor de referencia
Glóbulos blancos	5,03	K/uL	
Neutrófilos	61,9	%	
Linfocitos	34,2	%	
Monocitos	3,7	%	2 - 8
Eosinófilos	0,2	%	0,5 - 5
Basófilos	0	%	0 - 1
Neutrófilos	3,11	K/uL	
Linfocitos	1,72	K/uL	
Monocitos	0,19	K/uL	0,12 - 1,2
Eosinófilos	0,01	K/uL	0,02 - 0,5
Basófilos	0	K/uL	0 - 1
Recuento de glóbulos rojos	3,68	K/uL	
Hemoglobina	11,6	g/dl	
Hematocrito	33	%	37 - 47
Volúmen corpuscular medio	81,1	Fl	88 - 100
Hemoglobina corpuscular media	30,2	Pg	27 - 33
Plaquetas	222	K/uL	150 - 400
PDW	15,8		15 - 17

El crecimiento quístico en la ADPKD, los genes PKD producen policistinas, proteínas celulares transmembranales ubicadas en el cilio primario de las células epiteliales tubulares renales, la policistina 1 se ha propuesto como activadora de la cascada de señalización de janus kinasa2/STAT3, NFAT y NF-Kb, mientras que la policistina 2 funciona como transportadora de calcio no selectivo. El aumento de calcio intracelular estimula la señalización por MAPK/ERK para la proliferación celular en el epitelio renal. La sobreexpresión de receptores V2 de vasopresina y receptores del factor de crecimiento endotelial en la ADPKD estimula la cadena de señalización MAPK/ERK.^(3,6)

Esta descripción clínica se caracteriza por un conjunto de manifestaciones clínicas de tipo renales siendo estas: hiperfiltración en estadios iniciales, y disminución de la tasa de filtradoglomerular en estadios avanzados, hipertensión arterial, dolor y malestar abdominal con sensación de plenitud, nefrolitiasis, infección quística; y manifestación extrarrenales como: insuficiencia hepática, insuficiencia pancreática, aneurismas intracraneales y quistes a nivel de otros órganos.⁽¹²⁾

La ecografía se destaca como la principal herramienta de imagen para diagnosticar y dar seguimiento a la PQRAD, es una técnica ampliamente accesible, económicamente viable y exenta de la necesidad de radiación o contraste, de acuerdo a los estudios se han indicado consensos que nos permiten establecer un mejor diagnóstico.

Los pacientes con riesgo de mutación PKD1: por lo menos 2 quistes en los riñones o 1 quiste en cada riñón en pacientes menores de 30 años Por lo menos 2 quistes en cada riñón en pacientes con edades entre 30-59 años. Al menos 4 quistes en cada riñón en pacientes de 60 años o mayores.⁽²⁰⁾

La tomografía computarizada presenta una mayor sensibilidad en comparación con la ecografía convencional, siendo capaz de identificar quistes de dimensiones tan pequeñas como 1-2 mm, así como cálculos, además supera a la ecografía en la detección de tumores renales, sin embargo implica una exposición del paciente a radiación y conlleva costos más elevados.⁽²⁰⁾

La resonancia magnética posee una sensibilidad superior a la ecografía y la tomografía computarizada, su uso se destaca aún más en la diferenciación entre el carcinoma de células renales y quistes simples, y se a considerado como la a técnica de imagen más eficaz para definir el VRT, especialmente en repeticiones, sin exponer al paciente a radiación. No obstante, en muchos centros, su acceso no es de fácil disponibilidad.^(8,9)



Figura 1. Ecografías realizadas a la paciente

Y las pruebas genéticas que ayudan a evaluar las mutaciones en PKD1, PKD2, GANAB y DNAJB11, se considera actualmente el enfoque preferido para el diagnóstico genético de la PQRAD. Se sugiere encarecidamente realizar secuenciación masiva de PKD1, PKD2, GANAB y DNAJB11, así como de un extenso conjunto de otros genes relacionados con enfermedades renales quísticas, especialmente en pacientes con fenotipos atípicos.

El tratamiento farmacológico pudiera ser una alternativa para este tipo enfermedad, este se centra en el control de la sintomatología del paciente, para el manejo de la hipertensión arterial se recomienda el uso de inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina y antagonistas de los receptores angiotensina II controlando los valores de la función renal, para el tratamiento del dolor se utilizan analgésicos no opioides y antidepresivos tricíclicos, para la nefrolitiasis citrato de potasio y una alta ingestión de líquidos, para la enfermedad renal crónica se recomienda diálisis, así como trasplante renal.⁽¹⁵⁾

A partir de este diagnóstico se puede implementar el siguiente programa de detección temprana para individuos con antecedentes familiares de Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante (ERPAD) requiere una planificación cuidadosa y la colaboración de múltiples disciplinas. A continuación se presenta un esquema general para un programa de detección temprana:

Objetivos del Programa:

1. Detectar tempranamente a personas con antecedentes familiares de ERPAD.
2. Monitorear la progresión de la enfermedad. Realizar un seguimiento regular para evaluar la progresión de la enfermedad.
3. Proporcionar educación y apoyo. Ofrecer información y apoyo a los pacientes y sus familias sobre ERPAD y sus implicaciones.

Componentes del Programa

Identificación y Reclutamiento:

Historial familiar: crear una base de datos de individuos con antecedentes familiares de ERPAD a través de cuestionarios y entrevistas.

Consentimiento informado: obtener el consentimiento de los participantes para la recopilación de datos y la realización de pruebas.

Evaluación Inicial:

Historial médico y examen físico: realizar una evaluación clínica detallada para identificar síntomas y signos

tempranos de ERPAD.

Pruebas de imagen: realizar ecografías renales para detectar la presencia de quistes renales.

Pruebas genéticas: ofrecer pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes PKD1 y PKD2.

Seguimiento Regular:

Monitoreo clínico: programar visitas regulares (anualmente o según sea necesario) para evaluar la función renal y la progresión de la enfermedad.

Pruebas de laboratorio: realizar análisis de sangre y orina para monitorear la función renal (e.g., niveles de creatinina, BUN, y análisis de orina).

Pruebas de imagen: realizar ecografías renales de seguimiento para evaluar el crecimiento de los quistes.

Intervenciones Preventivas y Tratamiento:

Control de la presión arterial: implementar medidas para controlar la hipertensión, una complicación común de ERPAD.

Modificaciones del estilo de vida: proporcionar asesoramiento sobre dieta y ejercicio para mantener la salud renal.

Terapias médicas: considerar el uso de medicamentos (e.g., tolvaptán) que pueden ralentizar la progresión de la enfermedad en algunos pacientes.

Educación y Apoyo:

Programas de educación: organizar talleres y sesiones educativas para informar a los pacientes y sus familias sobre ERPAD, sus síntomas, complicaciones y opciones de tratamiento.

Grupos de apoyo: facilitar grupos de apoyo para ofrecer un espacio donde los pacientes y sus familias puedan compartir experiencias y recibir apoyo emocional.

Evaluación y Mejora Continua del Programa:

Recolección de datos: Mantener una base de datos actualizada con información sobre la progresión de la enfermedad y las intervenciones realizadas.

Análisis de resultados: evaluar la efectividad del programa a través de indicadores de salud (e.g., tasa de detección temprana, función renal, calidad de vida).

Revisión y ajuste: revisar y ajustar el programa periódicamente para mejorar su eficacia y eficiencia.

Implementación del Programa

1. Fase de Planificación:

- Establecer un comité directivo con expertos en nefrología, genética, salud pública y educación.
- Desarrollar materiales educativos y protocolos de evaluación.

2. Fase Piloto

- Implementar el programa en una población piloto para evaluar la viabilidad y recoger datos iniciales.
- Recibir retroalimentación de los participantes y ajustar el programa según sea necesario.

3. Fase de Expansión

- Ampliar el programa a una población más amplia basándose en los resultados y lecciones aprendidas de la fase piloto.
- Colaborar con clínicas, hospitales y organizaciones comunitarias para aumentar el alcance del programa.

La implementación de un programa de detección temprana para individuos con antecedentes familiares de Enfermedad Renal Poliquística Autosómica Dominante (ERPAD) puede tener varios resultados positivos. A continuación se describen los resultados esperados en diferentes áreas:

Resultados Clínicos:

Detección Temprana: aumento en la detección temprana de casos de ERPAD, lo que permite una intervención más oportuna y potencialmente más efectiva.

Monitoreo de la Progresión: mejor seguimiento de la progresión de la enfermedad, lo que ayuda a ajustar los tratamientos y estrategias de manejo.

Reducción de Complicaciones: disminución en la incidencia de complicaciones asociadas con ERPAD, como hipertensión, infecciones renales y falla renal.

Resultados de Salud Pública

Mejora en la Calidad de Vida: mejor calidad de vida para los pacientes debido a la gestión temprana y

continua de la enfermedad.

Reducción de Costos: potencial reducción de los costos de atención médica a largo plazo debido a la prevención de complicaciones graves y la necesidad de tratamientos intensivos.

Conocimiento y Conciencia: aumento en el conocimiento y la conciencia sobre ERPAD entre la población general y las comunidades en riesgo.

Resultados Educativos y de Apoyo

Empoderamiento del Paciente: pacientes y sus familias estarán mejor informados y más capacitados para manejar la enfermedad, gracias a programas de educación y grupos de apoyo.

Reducción del Estrés: reducción del estrés y la ansiedad asociados con la incertidumbre de la enfermedad debido a un mejor acceso a información y recursos de apoyo.

Resultados de Investigación

Datos de Investigación: generación de datos valiosos sobre la epidemiología, progresión y manejo de ERPAD, que pueden ser utilizados para futuras investigaciones y mejoras en el tratamiento.

Innovación en el Tratamiento: posibles desarrollos de nuevas estrategias de tratamiento basadas en los datos recolectados y la experiencia del programa.

Resultados Organizativos

Eficiencia del Programa: evaluación continua y mejora del programa, resultando en una implementación más eficiente y efectiva a lo largo del tiempo.

Colaboración Multidisciplinaria: fomento de la colaboración entre diferentes especialidades médicas y disciplinas de salud pública, mejorando la coordinación de la atención.

Indicadores de Éxito

Para evaluar estos resultados, el programa puede utilizar varios indicadores de éxito, tales como:

- Tasa de detección temprana: número de casos nuevos de ERPAD detectados en etapas tempranas.
- Función renal: medición de la función renal (e.g., tasa de filtración glomerular) a lo largo del tiempo en los participantes del programa.
- Calidad de vida: evaluaciones de la calidad de vida de los pacientes mediante encuestas y cuestionarios estandarizados.
- Control de la presión arterial: porcentaje de pacientes con hipertensión controlada.
- Utilización de servicios de salud: análisis de la utilización de servicios de salud, incluyendo hospitalizaciones y visitas a emergencias.
- Satisfacción del paciente: nivel de satisfacción de los pacientes y sus familias con el programa.

CONCLUSIONES

El diagnóstico tardío del paciente complicó el manejo de la enfermedad y redujo las opciones terapéuticas disponibles. La combinación de ultrasonido, TC y RM fue esencial para una evaluación completa de la extensión de la enfermedad. El análisis genético proporcionó una confirmación definitiva del diagnóstico.

La necesidad de asesoramiento genético es crucial para identificar y manejar potenciales casos en familiares del paciente. El manejo de ERPAD requiere un enfoque multidisciplinario que incluya el control de la función renal, la presión arterial y el tratamiento de las complicaciones, así como el apoyo psicológico al paciente.

Es necesario desarrollar estrategias terapéuticas más agresivas y personalizadas para controlar la hipertensión y manejar las complicaciones asociadas. A partir de estos resultados se recomienda aumentar la conciencia sobre ERPAD entre los profesionales de la salud para mejorar el diagnóstico temprano y el manejo adecuado. De igual forma, promover investigaciones adicionales para desarrollar nuevas terapias dirigidas y mejorar las existentes, con el objetivo de retrasar la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Estos resultados y conclusiones destacan la importancia de un diagnóstico temprano y preciso de ERPAD, así como la necesidad de un manejo integral y personalizado de la enfermedad para mejorar los resultados clínicos y la calidad de vida de los pacientes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Zahir ST, Asl ZS, Firoozi R, et al. Polycystic kidney disease and cognitive function: a cross-sectional study in Iranian patients. *Clin Exp Nephrol.* 2021;25(4):345-353.

2. Müller RU, Benzing T. Management of autosomal-dominant polycystic kidney disease-state-of-the-art. *Clin Kidney J.* 2021;14(1):110-123.

3. Lanktree MB, Haghighi A, Di Bari I, et al. Prevalence estimates of polycystic kidney and liver disease by population sequencing. *J Am Soc Nephrol.* 2021;32(10):2345-2359.
4. Hwang YH, Conklin J, Chan W, et al. Refining genotype-phenotype correlation in autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol.* 2021;32(8):1830-1843.
5. Torres VE, Harris PC. Strategies targeting cAMP signaling in the treatment of polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol.* 2022;33(3):516-528.
6. Ong AC, Devuyst O, Knebelmann B, et al. Autosomal dominant polycystic kidney disease: the changing face of clinical management. *Lancet.* 2022;400(10357):1001-1013.
7. Chebib FT, Perrone RD, Chapman AB, et al. A practical guide for treatment of rapidly progressive ADPKD with tolvaptan. *J Am Soc Nephrol.* 2022;33(4):817-832.
8. Irazabal MV, Abebe KZ, Bae KT, et al. Prognostic enrichment design in clinical trials for autosomal dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int Rep.* 2021;6(7):1958-1971.
9. Chapman AB, Bost JE, Torres VE, et al. The HALT polycystic kidney disease trials: design and implementation. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2022;17(1):72-82.
10. Guay-Woodford LM. Autosomal dominant polycystic kidney disease: the last 3 years. *Clin J Am Soc Nephrol.* 2021;16(5):790-799.
11. Eisenberger T, Decker C, Hiersche M, et al. An efficient and comprehensive strategy for genetic diagnostics of polycystic kidney disease. *PLoS One.* 2022;17(2):e0263860.
12. Sweeney WE Jr, Frost P, Avner ED. Current pharmacologic approaches in renal cystic disease: ADPKD and ARPKD. *Pediatr Nephrol.* 2021;36(5):1113-1128.
13. Chebib FT, Jung YL, Heyer CM, et al. Imaging classification of polycystic kidney disease: the value of 3D ultrasound. *Kidney Int Rep.* 2021;6(6):1585-1595.
14. Kim H, Park HC, Ryu H, et al. Genetic analysis of ADPKD patients using next-generation sequencing. *Ann Lab Med.* 2021;41(2):186-193.
15. Warner G, Hein KZ, Nin V, et al. Validation of an imaging-based prediction tool in a pre-dialysis cohort with autosomal dominant polycystic kidney disease. *BMC Nephrol.* 2021;22(1):234.
16. Harris PC, Torres VE. Genetic mechanisms and signaling pathways in ADPKD. *J Clin Invest.* 2022;132(4):e148382.
17. Gansevoort RT, Arici M, Benzing T, et al. Recommendations for the use of tolvaptan in autosomal dominant polycystic kidney disease: a position statement on behalf of the ERA-EDTA working groups on inherited kidney disorders and European renal best practice. *Nephrol Dial Transplant.* 2021;36 (9):2395-2405.
18. Grantham JJ, Mulamalla S, Swenson-Fields KI. Why kidneys fail in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nat Rev Nephrol.* 2021;17(9):563-573.
19. Devuyst O, Torres VE. Polycystic kidney disease: new concepts and challenges. *Lancet.* 2021;398(10209):2511-2525.
20. Messchendorp AL, Meijer E, Torres VE, et al. Tesevatinib in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: a randomized, double-blind, placebo-controlled, phase 2 trial. *Lancet Kidney Dis.* 2022;4(3):183-192.

FINANCIACIÓN

Los autores no recibieron financiación para el desarrollo de la presente investigación.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Conceptualización: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Curación de datos: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Análisis formal: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Adquisición de fondos: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Investigación: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Metodología: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Administración del proyecto: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Recursos: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Software: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Supervisión: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Validación: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Visualización: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Redacción - borrador original: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.

Redacción - revisión y edición: Alex Ramón Valencia Herrera, Liliana Katherine Sailema López, Génesis Alexandra Zúñiga Cárdenas, Aldemar Alejandro Monsalve Guamán.