

LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

Un libro para los pacientes y sus familias

*Para los pacientes que no residan en España
deberán realizarse las modificaciones necesarias
por parte de sus médicos especialistas.*

Puede solicitar este libro a la siguiente dirección:

Asociación AIRG-E
Rector Triadú, 31, bajos
08014 Barcelona
Tel. 690302872
info@airg-e.org

O bien en la página web:
www.airg-e.org

Título original: *La Polykystose Rénale Dominante Autosomique*
©AIRG-France. Edición 2017

Traducción de la edición francesa: Luis Martínez

Revisión y actualización de la edición en castellano realizada por:
Mónica Furlano, Judith Martins, Laia Sans y Roser Torra

Primera edición en castellano, mayo 2020
©AIRG-E. Asociación para la información y la investigación
de las enfermedades renales genéticas
Impresión Offset Derra. Badalona (Barcelona)
Depósito legal: B 10.555-2020
ISBN: 978-84-09-20488-5

PRESENTACIÓN

Este libro ha sido concebido para informar y ayudar del mejor modo posible a los pacientes con Poliquistosis Renal Autosómica Dominante (abreviada PQRAD en este libro) y a sus familiares.

En él se detallan los aspectos clínicos de la enfermedad, sus efectos sobre los riñones y sobre el conjunto del organismo, se explica el modo de transmisión precisando los mecanismos que contribuyen a la formación y crecimiento de los quistes en el contexto de la enfermedad. Esta tercera edición ahonda en las mejoras en las pruebas de imagen, en el análisis de los genes implicados y revisa atentamente las nuevas propuestas terapéuticas destinadas a ralentizar la progresión de la enfermedad.

Pensado para los pacientes, este manual tiene como objetivo poner a su disposición una información clara, completa y fidedigna sobre la PQRAD.

Se ofrecen de forma breve indicaciones útiles:

- para vivir con poliquistosis y desarrollar, a pesar de la enfermedad, proyectos en la vida personal, familiar, profesional, deportiva o social;
- para facilitar el diálogo entre usted y sus interlocutores: el médico de cabecera, el nefrólogo, el genetista, etc.; algunas manifestaciones de la enfermedad son desconcertantes, o bien causa de limitaciones en la vida diaria, ¿cómo podemos hacerles frente juntos?
- para ayudar al diálogo dentro de la familia, donde el impacto de la enfermedad genética puede ser muy variable, entre el peso de la herencia y la voluntad de hacer frente a la enfermedad.

La redacción de este libro sobre la PQRAD ha intentado evitar tanto la complejidad como la simplificación excesivas. Aun cuando se ha optado por evitar una redacción con un vocabulario¹ demasiado especializado para lectores no familiarizados con la biología y la medicina, puede que algunos capítulos, sobre la genética de la PQRAD o el estado de la investigación científica y médica, puedan parecer arduos. No duden en saltarse unas cuantas páginas para abordar directamente los temas de su interés, ya que no es preciso leer los capítulos en el orden en que se presentan. También puede ser que lamenten la simplificación a veces excesiva en términos médicos o científicos: este libro no es ni un tratado de medicina ni un artículo científico. No duden en consultar con su médico o nefrólogo para aclarar lo que no entiendan.

¹ Estos términos se explican en el glosario al final del libro.

Sobre los redactores, baste decir que son nefrólogos o genetistas de diferentes orígenes, involucrados desde hace tiempo en la medicina de adultos o pediátrica y que comparten una larga experiencia en la atención de pacientes con PQRAD. Su preocupación común ha sido la de proporcionar un material que pueda contribuir a una gestión óptima de la PQRAD entre las personas que puedan consultar esta guía.

AIRG-E España, presenta esta primera edición en castellano sobre la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante gracias a los derechos cedidos por AIRG-France (Asociación para la Información y la Investigación sobre las Enfermedades Renales Genéticas) garantizando ambas asociaciones su distribución con la finalidad de transmitir conocimiento, promover la solidaridad con los pacientes y sus allegados y el apoyo a la investigación de las enfermedades renales genéticas.

Los autores

MATTHIAS BÜCHLER	Servicio de Nefrología e Inmunología Clínica. Hôpital Bretonneau-Centre hospitaliere régional universitaire de Tours, Francia
DOMINIQUE CHAUVEAU	Departamento de Nefrología y Trasplante de órganos Hôpital Rangueil-centro Hospitalier Universitaire de, Toulouse, Francia, Centre de références maladies rénales rares
CLAUDE FEREC	Laboratorio de Genética, Unité Inserm U107B. Hôpital Morvan-Centre hospitaliere régional universitaire de Brest, Francia
MARIE-FRANCE GAGNADOUX	Servicio de Nefrología pediátrica. Centre de références maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte (Marhea). Hôpital universitaire Necker-Enfants Malades, Paris, Francia
EMMANUELLE GENIN	Genética, funcional y biotecnología, Unité Inserm U107B. Hôpital Morvan-Centre hospitaliere régional universitaire de Brest, Francia
LAURENCE HEIDET	Servicio de Nefrología pediátrico, Centre de référence maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte (Marhea). Hôpital universitaire Necker-Enfants Malades, Paris, Francia
DOMINIQUE JOLY	Servicio de Nefrologia Adulta. Centre de referenes maladies renales hereditaires de l'enfant et de l'adulte (Marhea). Hôpital universitaire Necker-Enfants Malades, Paris, Francia
MICHELINE LEVY	AIRG-France
YVES PIRSON	Servicio de Nefrologia. Clinicas universitarias Saint-Luc, Bruxelles, Bélgica
ROSER TORRA	Enfermedades renales hereditarias, Departamento de nefrología. Fundación Puigvert, Barcelona, España

Coordinación: Micheline Lévy

SUMARIO

ALGUNOS DATOS INDISPENSABLES SOBRE LOS RIÑONES	11
Los riñones normales	11
¿Cuáles son las funciones de los riñones?	13
ALGUNOS DATOS INDISPENSABLES SOBRE GENÉTICA	14
Los cromosomas	14
Los genes	15
Las proteínas, el producto de los genes	16
La variabilidad del ADN	18
La transmisión de enfermedades en la familia	21
¿QUÉ ES LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE?	25
Los quistes en los riñones	26
La afectación de otros órganos además del riñón	28
La transmisión de la PQRAD en las familias	29
Los genes y sus proteínas	29
Su frecuencia	31
¿CUÁNDO Y CÓMO ESTUDIAR LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE?	32
Las circunstancias del descubrimiento	32
¿Cómo estudiar la PQRAD?	33
¿A qué edad se debe proponer el estudio?	36
Ventajas e inconvenientes de la exploración	37
¿Y el diagnóstico genético?	38
En conclusión	41
LA AFECTACIÓN RENAL	43
El desarrollo y crecimiento de los quistes renales	43
El análisis de orina	45
El dolor. Atención y tratamiento	45
La hematuria. Cómo atenderla	48

Los cálculos (o litiasis). Cómo tratarlos	48
La infección urinaria. Cómo tratarla	50
El cáncer renal	51
La hipertensión arterial	51
La insuficiencia renal	53
LA AFECTACIÓN DE OTROS ÓRGANOS A PARTE DE LOS RIÑONES	58
Afectación hepática	58
Afectación cardíaca	63
Afectación torácica	64
Aneurismas de las arterias del cerebro (o aneurismas cerebrales)	65
Otras afectaciones	67
VALORACIÓN INICIAL, SEGUIMIENTO, TRATAMIENTO Y HÁBITOS DE VIDA	69
¿Qué ha de saber y hacer en una complicación aguda?	69
Tengo quistes y mi tensión arterial y función renal son normales	70
Cuando hay hipertensión y la función renal es normal	71
Cuando la función renal es insuficiente	76
¿Qué precauciones hay que tomar para evitar el progreso de la insuficiencia renal?	79
¿Y si la insuficiencia renal progresa?	81
La vida cotidiana	81
Pertenezco a una familia con PQRAD. No sé si tengo quistes	83
El embarazo	83
DIÁLISIS Y TRASPLANTE	87
La diálisis	87
Sus modalidades	90
Rechazo y tratamientos inmunosupresores	92
¿Cuáles son los resultados del trasplante?	93
¿Qué complicaciones puede haber?	95
El embarazo después del trasplante renal	96
El trasplante hepático	98

LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE EN LA INFANCIA O EN EL FETO	99
Generalidades	99
Problemas psicológicos asociados a la enfermedad	99
Diagnóstico de PQRAD en un niño	100
El niño con manifestaciones renales	100
El niño sin manifestaciones renales	101
Cuando la PQRAD se descubre en el feto	102
¿Cuál es la evolución de la PQRAD?	103
¿Es siempre seguro el diagnóstico de PQRAD?	104
Los tratamientos en el futuro	106
INVESTIGACIÓN EXPERIMENTAL Y CLÍNICA. AVANCES EN EL TRATAMIENTO	107
¿Cómo se forman los quistes?	108
¿Cómo se forma un quiste?	110
Un objetivo directo de tratamiento: la “terapia ciliar”	112
Los objetivos de tratamiento <<indirecto>>	112
Resultados del ensayo Tolvaptan (TEMPO)	117
Resultados de los ensayos con análogos de la somatostatina	118
Perspectivas	119
OTRAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS ASOCIADAS A QUISTES RENALES BILATERALES	121
Poliquistosis renal autosómica recesiva	121
Esclerosis tuberosa	122
Enfermedad de von Hippel Lindau	123
Enfermedades ligadas al gen HNF-1B	124
Síndrome orofaciodigital de tipo 1	125
ANEXOS	127
El sistema renina-angiotensina y sus bloqueadores	127
El sistema renina-angiotensina	127
Los medicamentos que se oponen al sistema renina-angiotensina	127
Los ensayos terapéuticos (fase III)	128
La consulta de un asesoramiento genético	130
Diagnóstico prenatal y diagnóstico preimplantacional	131
Las pruebas genéticas con acceso libre en internet	132
LÉXICO	133

