

POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA RECESIVA O “INFANTIL”

Profesor Jean-Pierre Guignard, Laussane
Presidente del Comité Científico de la AIRG-Suiza

ENFERMEDADES QUÍSTICAS RENALES

Los quistes renales son relativamente frecuentes en los niños. Pueden ser o no hereditarios, unilaterales o bilaterales. Puede tratarse de un fenómeno aislado o formar parte de un síndrome malformativo (Tabla 1). La presencia de quistes se asocia, a veces, a insuficiencia renal crónica. Este sería el caso de una poliquistosis renal autosómica recesiva también llamada antiguamente infantil por ser diagnosticada habitualmente en el recién nacido.

CLASIFICACIÓN DE LOS QUISTES RENALES

1. Quistes simples o solitarios
2. Quistes displásicos
 - a. Displasia multiquística*
 - b. Quistes corticales con obstrucción de la vía urinaria baja
3. Quistes corticales con malformaciones múltiples
4. Quistes medulares
 - a. Nefronoptisis*
 - b. Espongiosis renal
5. Poliquistosis
 - a. Enfermedad glomeruloquística*
 - b. Poliquistosis renal autosómica dominante o “del adulto”*
 - c. Poliquistosis renal autosómica recesiva o “infantil”*

*= enfermedades con una alta probabilidad de desarrollar insuficiencia renal crónica terminal

POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA RECESIVA

Se trata de una enfermedad hereditaria rara, afectando a uno de cada 20.000 a 40.000 recién nacidos. La enfermedad afecta tanto a niñas como a niños. Se transmite mediante una herencia autosómica recesiva, debido a un gen defectuoso (NPHS1) que se localiza en el cromosoma 6 y codifica para una proteína llamada fibroquistina. Se han descrito más de 65 mutaciones en este gen. La patogénesis de la formación de los quistes no está bien definida pero estudios experimentales recientes dirigidos a frenar la aparición de quistes han dado resultados esperanzadores. Se ha demostrado una sobreexpresión de factores de cre-

cimiento en modelos animales con esta enfermedad. La administración intraperitoneal de inhibidores de estos factores ha permitido frenar de forma eficaz la progresión de los quistes en modelos animales.

Formas de presentación

El modo de presentación de la poliquistosis infantil es muy variable (3). Puede producir sus efectos en la vida fetal, al nacimiento, en la primera infancia o más tarde. Los padres no tienen quistes renales.

En el feto, el primer signo de poliquistosis puede ser una disminución de líquido amniótico (oligoamnios). La orina, que constituye una parte muy importante del líquido amniótico, no se produce en cantidad suficiente por parte de los grandes riñones poliquísticos. De esta manera, el feto, comprimido dentro de la cavidad uterina no podrá desarrollarse de forma normal: se afecta la cara, las extremidades y el esqueleto. Así mismo los pulmones no pueden desarrollarse. En los casos más graves, esta hipoplasia pulmonar conducirá a la muerte por asfixia a las pocas horas de vida.

En otros casos menos severos, la ventilación mecánica permitirá al recién nacido adaptarse a la vida extrauterina y sobrevivir.

En el neonato la poliquistosis recesiva se manifiesta por la presencia de riñones palpables, a menudo voluminosos. Hipertensión arterial a menudo detectada ya en los primeros días de vida, que precisa un tratamiento hipotensor energético. Los fármacos de elección son los inhibidores del sistema renina-angiotensina. Pero, frecuentemente la hipertensión es refractaria a la monoterapia y deben asociarse varios fármacos. La afectación urinaria comprende una dificultad en la concentración de orina, lo cual puede dar lugar a deshidratación, fiebre, diarreas y vómitos.

La poliquistosis infantil se asocia a una afectación hepática de severidad variable. El hígado aumenta de volumen, como consecuencia de fibrosis hepática y puede haber dilatación de los conductos biliares. La función hepática se mantiene



normal. La fibrosis hepática comprime la circulación de la vena porta y da lugar a la aparición de hipertensión portal con las consiguientes varices esofágicas y riesgo de hemorragia digestiva. Esta situación requiere frecuentemente una intervención quirúrgica para mejorar la hipertensión portal.

La forma de presentación de la poliquistosis infantil es variable. El diagnóstico se basa en el interrogatorio familiar ante y postnatal, la exploración física y la ecografía del recién nacido y los padres. La palpación abdominal revela la presencia de grandes riñones (nefromegalia). El hígado se encuentra, a veces agrandado (hepatomegalia). Una vez se ha realizado el diagnóstico de poliquistosis se deben explorar a los hermanos y hermanas, incluso si no presentan ningún síntoma. La resonancia nuclear magnética permite detectar si existe dilatación de los canalículos biliares. El diagnóstico antenatal se realiza mediante el método indirecto, lo cual solo es posible si se dispone de ADN del caso índice de la familia.

Complicaciones

Sea cual se la forma de presentación inicial la evolución de la poliquistosis puede asociarse a complicaciones diversas: dificultad de nutrición, retraso pondoestatural e infecciones urinarias recidivantes. La infección ascendente de las vías biliares dilatadas comporta un riesgo de sepsis no

despreciable. Este riesgo aumenta al estar el paciente inmunosuprimido tras un trasplante renal. La evolución a la insuficiencia renal terminal es más o menos rápida. Puede retrasarse con un buen control de la hipertensión arterial.

Pronóstico

El pronóstico de la poliquistosis infantil ha mejorado considerablemente en los últimos 20 años. El mejor soporte nutricional inicial, el mejor tratamiento de la hipertensión y de las infecciones, y el tratamiento conservador bien llevado de la insuficiencia renal crónica, explican porqué la fase terminal de la insuficiencia renal aparece actualmente mucho más tarde. Los estudios estadístico efectuados entre 1987 y 1997 muestran que la mortalidad es máxima en el primer mes de vida, y para los niños que han sobrevivido al periodo neonatal, las probabilidades de supervivencia al año son del 75 al 90%, a los 5 años del 70 al 85% y a los 15 años del 50 al 80%.

Tratamiento sustitutivo

Cuando se hace necesario un tratamiento renal sustitutivo el niño puede entrar en un programa de diálisis/trasplante. Si es posible se puede hacer diálisis peritoneal. Si los riñones son de gran tamaño se puede realizar una nefrectomía uni o bilateral. El trasplante renal es, en el niño, la mejor manera de llevar una vida normal.

AIRG
España

