

## ¿Qué es la enfermedad renal poliquística autosómica dominante?

La enfermedad renal poliquística autosómica dominante es la causa genética más frecuente de insuficiencia renal.

La enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ERPAD) es una enfermedad genética en la que las personas tienen un 50 % de probabilidades de heredar una variante génica de la ERPAD si uno de sus progenitores tiene ERPAD. Sin embargo, en aproximadamente el 15 % de los pacientes, la ERPAD surge de una variante genética que no se heredó de ninguno de los progenitores. La ERPAD afecta a entre 1 de cada 1000 y 1 de cada 2500 personas en todo el mundo e implica el crecimiento progresivo de quistes llenos de líquido en los riñones.

Las personas con ERPAD también pueden tener quistes en el hígado y el páncreas, hernias abdominales y anomalías en las válvulas cardíacas. Entre el 9 % y el 12 % de los pacientes con ERPAD tienen anomalías en los vasos sanguíneos cerebrales (aneurismas). En muy raras ocasiones, estos aneurismas cerebrales pueden estallar, lo que puede provocar daño neurológico permanente o la muerte.

### Signos y síntomas frecuentes de la ERPAD

En la etapa inicial de la enfermedad, muchas personas con ERPAD no tienen síntomas, aunque la mayoría tienen presión arterial alta. A medida que los quistes renales aumentan de tamaño, los pacientes pueden desarrollar dolor o presión abdominal, sangre en la orina, infecciones renales y cálculos renales. Con el tiempo, más de la mitad de las personas con ERPAD desarrollan insuficiencia renal y necesitan tratamiento con diálisis o trasplante de riñón. El inicio de la insuficiencia renal suele producirse después de los 50 años de edad, pero puede ocurrir antes.

### Diagnóstico de ERPAD

La prueba de diagnóstico por imagen recomendada para diagnosticar la ERPAD es la ecografía, que revela quistes en los riñones. Otras pruebas de diagnóstico por imagen que se pueden considerar son la imagen por resonancia magnética (RM) o la tomografía computarizada (TC) con contraste. La presencia de quistes renales confirma el diagnóstico de ERPAD en personas con antecedentes familiares de ERPAD. Si el diagnóstico de ERPAD es incierto basándose en las imágenes, se deben realizar pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico.

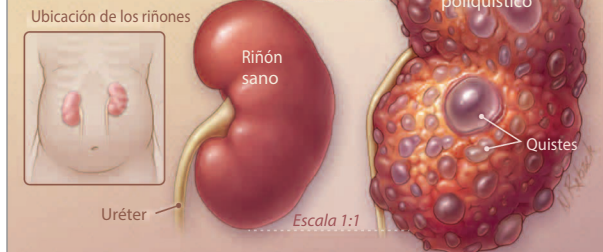
### Factores de la ERPAD para un mayor riesgo de insuficiencia renal

En la ERPAD, ciertas categorías de variantes genéticas se asocian a una enfermedad más leve o grave. Sin embargo, las personas con la misma variante genética pueden tener tasas diferentes de progresión a insuficiencia renal. El volumen renal (ajustado por estatura y edad) puede ayudar a determinar si las personas con ERPAD tienen un alto riesgo de insuficiencia renal porque el aumento del tamaño de los riñones se asocia a la pérdida de la función renal.

### Tratamiento y cribado de la ERPAD

Aunque actualmente no existe cura para la ERPAD, existen

La enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ERPAD) es causada por una mutación genética que provoca la formación de quistes en los riñones. Aunque no hay cura, los cambios en los medicamentos y el estilo de vida pueden ralentizar la progresión de la enfermedad.



tratamientos disponibles para mejorar los resultados. Los medicamentos para disminuir la presión arterial ayudan a ralentizar la progresión de la enfermedad renal. Las personas con ERPAD deben mantener un peso óptimo, realizar ejercicio físico con regularidad, consumir mucha agua, limitar la sal a 5 gramos por día, evitar fumar y limitar el uso de antiinflamatorios no esteroideos como ibuprofeno. Los pacientes con ERPAD que tienen un mayor riesgo de insuficiencia renal pueden tomar un medicamento llamado tolvaptán, pero solo debe recetarlos un médico con experiencia en este tratamiento.

Los niños asintomáticos de un progenitor con ERPAD deben ser objeto de un control riguroso para detectar la presión arterial alta, pero no es necesario realizar un cribado antes de la edad adulta. Antes de hacerse pruebas para la ERPAD, los adultos con antecedentes familiares de ERPAD deben recibir asesoramiento diagnóstico sobre los beneficios del cribado (inicio oportuno del tratamiento si se diagnostica ERPAD o tranquilidad si se descarta la ERPAD) y los riesgos (problemas potenciales con el seguro y aspectos psicológicos de que se les diagnostique una enfermedad genética).

### PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases (Instituto Nacional de la Diabetes, las Enfermedades Digestivas y Renales)

**Autores:** Dr. Ahsan Alam; Dra. Emilie Corne-Le Gall, PhD; Dr. Ronald D. Perrone

**Publicado en línea:** 17 de marzo de 2023. doi:10.1001/jama.2023.2161

**Afiliaciones de los autores:** Division of Nephrology, McGill University Health Centre, Montreal, Quebec, Canadá (Alam); University of Brest, Inserm, UMR 1078, GGB, CHU Brest, Brest, Francia (Corne-Le Gall); Division of Nephrology, Tufts University Medical Center, Boston, Massachusetts (Perrone).

**Divulgaciones relacionadas con conflictos de intereses:** El Dr. Alam notificó haber recibido honorarios personales de Otsuka Canada, Bayer y AstraZeneca y subvenciones de Otsuka Canada. El Dr. Perrone notificó haber realizado consultas a Otsuka (pagado a la institución); haber recibido subvenciones de Sanofi, Palladiobio, Kadmon y Reata; haber recibido subvenciones de la actividad del comité directivo de Sanofi y Palladiobio (pagado a la institución); y haber recibido honorarios personales de Navitor, Carraway, UpToDate, Haymarket y Reata. No se informó ninguna otra divulgación.

**Fuente:** Corne-Le Gall E, Alam A, Perrone RD. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet*. 2019;393(10174):919-935. doi:10.1016/S0140-6736(18)32782-X

La hoja para el paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden descargar o fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, envíe un correo electrónico a reprints@jamanetwork.com.