



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA DE LA UNAM
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL

TÍTULO

“Incidencia de la enfermedad quística renal en los pacientes pediátricos; experiencia de dos años en el servicio de nefrología del Hospital General “Dr. Gaudencio González Garza” del Centro Médico Nacional “La Raza.”

TESIS PARA OBTENER EL GRADO DE ESPECIALISTA EN NEFROLOGÍA
PEDIATRICA

REGISTRO INSTITUCIONAL: R-2015-3502-158

PRESENTA:

DRA. MARIA NATALÌ SOLORZA NICOLÀS

ASESOR DE TESIS

DR. MARIO MATOS MARTÍNEZ



MEXICO, DISTRITO FEDERAL, FEBRERO 2016



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DRA.LUZ ARCELIA CAMPOS NAVARRO

Directora de Educación e Investigación en Salud

DR.JESÚS LAGUNAS MUÑOZ

Profesor titular del curso de Nefrología Pediátrica

DRA. CIRCE GOMEZ TENORIO

Profesor ajunto del curso de especialidad en Nefrología Pediátrica

DR. MARIO MATOS MARTÍNEZ

Médico Adscrito en Nefrología Pediátrica

Asesor de Tesis

DRA.MARIA NATALÍ SOLORZA NICOLÀS

Médico residente de nefrología pediátrica



Dirección de Prestaciones Médicas
Unidad de Educación, Investigación y Políticas de Salud
Coordinación de Investigación en Salud



"2015, Año del Generalísimo José María Morelos y Pavón".

Dictamen de Autorizado

Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud 3502
HOSPITAL GENERAL DR. GAUDENCIO GONZALEZ GARZA, CENTRO MEDICO NACIONAL LA RAZA, D.F. NORTE

FECHA 03/11/2015

DR. MARIO MATOS MARTINEZ

P R E S E N T E

Tengo el agrado de notificarle, que el protocolo de investigación con título:

Incidencia de la enfermedad quística renal en los pacientes pediátricos; experiencia de dos años en el servicio de nefrología del Hospital General "Dr.Gaudencio González Garza" del Centro Médico Nacional "La Raza"

que sometió a consideración de este Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud, de acuerdo con las recomendaciones de sus integrantes y de los revisores, cumple con la calidad metodológica y los requerimientos de Ética y de investigación, por lo que el dictamen es **A U T O R I Z A D O**, con el número de registro institucional:

Núm. de Registro
R-2015-3502-158

ATENTAMENTE

DR.(A). GUILLERMO CAREAGA REYNA

Presidente del Comité Local de Investigación y Ética en Investigación en Salud No. 3502

IMSS

SEGURIDAD Y SOLIDARIDAD SOCIAL

“Mientras el rio corra, los montes hagan sombra y en el cielo haya estrellas, debe durar la memoria del beneficio recibido en la mente del hombre agradecido” (Virgilio)

Gracias a mi asesor y maestro el Dr. Mario Matos por dedicar su tiempo al arte de la enseñanza con el único propósito de transmitir a una generación más su conocimiento.

Gracias a la Dra. Circe Gómez por brindarme la oportunidad de ser parte durante dos años del servicio de nefrología pediátrica y a todos los médicos adscritos por su dedicación, esfuerzo, paciencia y compromiso.

Gracias a todo el personal de enfermería que compone el servicio de nefrología por su paciencia, compañía y complicidad.

Gracias a mis padres y a mi hermano por su cariño, amor y comprensión. Por siempre creer en mi e impulsarme a seguir adelante en cada nuevo proyecto.

Gracias a la vida por permitirme culminar una etapa más de vida profesional, por ser afortunada al tener a mi lado a una maravillosa persona que me entiende y me apoya en cada nueva aventura. ¡Gracias José! ¡Lo logramos!

INDICE	PÁGINAS
RESUMEN.....	6
INTRODUCCIÓN.....	7
JUSTIFICACIÓN.....	15
PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.....	16
OBJETIVOS.....	17
MATERIAL Y MÉTODOS.....	18
RESULTADOS.....	25
DISCUSIÓN.....	32
CONCLUSIONES.....	33
BIBLIOGRAFÍA.....	34

RESUMEN:

“Incidencia de la enfermedad quística renal en los pacientes pediátricos; experiencia de dos años en el servicio de nefrología del Hospital General “Dr. Gaudencio González Garza” del Centro Médico Nacional la Raza”

Las mutaciones de los genes que afectan el cilio en su estructura y función pertenecen a un grupo importante de enfermedades conocidas como ciliopatías. Los cilios están presentes en casi todas las células, intervienen en el desarrollo embrionario, en la polaridad, la homeostasis y en funciones sensoriales.

Existe un gran número de padecimientos quísticos renales dentro de los cuales se encuentra la enfermedad quística autosómica dominante, recesiva, nefronoptosis, enfermedad quística medular y riñón en esponja.

En los últimos años se ha visto en el servicio de nefrología un incremento de pacientes con enfermedad quística renal. Muchos de estos pacientes llegaron a la insuficiencia renal crónica en varios estadios, por lo que es necesario conocer la incidencia de esta enfermedad en los pacientes pediátricos del servicio de nefrología pediátrica del “Centro Médico Nacional La Raza”

El objetivo de este estudio fue describir la incidencia de la enfermedad quística renal en los pacientes que acuden al servicio de nefrología pediátrica. Se hallaron un total de 62 pacientes pediátricos con enfermedad quística. De los cuales 30 pacientes son del sexo femenino (48.3%) y 32 de sexo masculino (51.7%).

El 38.8% de los pacientes tienen antecedente heredofamiliar de hipertensión arterial sistémica. El 87% de los pacientes tiene antecedentes heredofamiliares de enfermedad renal crónica de los cuales el 17.7% tiene antecedente de al menos 1 familiar con enfermedad quística. Un 71% de los pacientes con enfermedad quística se encuentran con función renal normal, 27.4% se encuentra con hiperfiltración glomerular y solo 1.6% de los pacientes se encuentra con una función renal disminuida.

No hay tratamiento específico que ofrecerle a los pacientes con enfermedad quística por lo que algunos autores sugieren que los niños en riesgo deberán ser monitorizados en la consulta para descartar hipertensión arterial, hematuria, proteinuria y otras alteraciones de la vía urinaria y en caso de hiperfiltración inicio de renoprotección.

INTRODUCCIÓN:

Las mutaciones de los genes que afectan el cilio en su estructura y función pertenecen a un grupo importante de enfermedades conocidas como ciliopatías. Su reconocimiento y clasificación dependerá del cuadro clínico y de los síndromes clínicos asociados. La presencia de quistes se debe a la alteración en la proliferación y diferenciación celular.

El cilio fue descrito en 1898 por Zimmerman como un remanente no funcional de la célula. Los cilios están presentes en casi todas las células, intervienen en el desarrollo embrionario, en la polaridad, la homeostasis y en funciones sensoriales. Su ensamblaje y mantenimiento dependen del transporte intraflagelar que lleva partículas del cuerpo basal a lo largo de la estructura microtubular. Está compuesto por 5 estructuras: el axonema, la membrana ciliar, el cilioplasma, el cuerpo y la zona de transición.

El axonema está conformado por nueve pares de microtúbulos ubicados de forma circunferencial que le dan soporte al cilio. La membrana ciliar posee varios receptores, canales iónicos y transportadores relevantes para el funcionamiento. El cilioplasma contiene proteínas de señalización y de transporte. El cuerpo es un centriolo en el que rota el axonema. La zona de transición son una serie de fibras que conectan el axonema con el cuerpo. El cilio es considerado como un mecanoreceptor por la presencia de las proteínas ciliares como policistina 1 y policistina 2. (1*)

Existe un gran número de padecimientos quísticos renales dentro de los cuales se encuentra la enfermedad quística autosómica dominante, recesiva, nefronoptosis, síndrome de Potter y síndrome de Bardet-Biedl, todos en su conjunto son conocidos como ciliopatías. Existen más de 25 genes que se han logrado identificar como causantes de estas ciliopatías. Los cilios son parte importante de la morfogénesis y de la función renal, son responsables de la polaridad celular. El AMPc es parte importante de la señalización celular, promueve la secreción de líquido y proliferación celular.(2*)

En el túbulo colector el receptor de la vasopresina es el responsable de la activación del AMPc cíclico, al acoplarse con los receptores de la vasopresina favorecen a la inserción de acuaporinas en la porción apical de la membrana celular. Una opción de tratamiento es inhibiendo la actividad del receptor de vasopresina (V2R) con el Tolvaptan; existen estudios que han mostrado que existe una disminución en la progresión de la enfermedad quística. (1*,2*)

Otros factores que intervienen en la patogénesis de los quistes es el factor de crecimiento epidérmico ErbB1, ErbB2 y ErbB4. El mTOR es una proteína citoplasmática que promueve el crecimiento celular, proliferación y diferenciación. Se ha observado un incremento en la actividad del mTOR en la enfermedad quística, es por ello que algunos medicamentos como la rapamicina actúan inhibiendo su actividad.

Osanamoht y Potter clasificaron sistemáticamente a la enfermedad quística en cuatro tipos:

Potter I: enfermedad quística autosómica recesiva

Potter II: displasia quística renal

Potter III: enfermedad quística autosómica dominante

Potter IV: quistes asociados a alteraciones de la vía urinaria (hidronefrosis, reflujo vesicoureteral)

La tipo I correspondía a la enfermedad quística autosómica recesiva en el que el parénquima renal es reemplazado por túbulos colectores dilatados y se observa en el ultrasonido ambos riñones aumentados de tamaño con quistes poco visibles.

La enfermedad de Potter tipo II era la que se detectaba en los ultrasonidos prenatales y estaba caracterizado por lesiones quísticas que correspondían a túbulos colectores dilatados. Los criterios ultrasonográficos son: presencia de interfaz entre los quistes, ubicación no mediana del quiste mayor, multiplicidad de quistes no comunicados, no hay tejido renal identificable. El uréter está ausente.

La enfermedad de Potter tipo III correspondía a la enfermedad quística del adulto, el diagnóstico prenatal se basa en encontrar riñones aumentados de tamaño, a expensas del parénquima con múltiples quistes, por lo general la afección es bilateral.

La enfermedad de Potter tipo IV es la presencia de quistes asociada a obstrucción del tracto urinario.

Desde su estudio genético podemos clasificar a la enfermedad quística: autosómico dominante, autosómica recesivo y mutaciones en novo. La enfermedad autosómica dominante incluye la presencia de quistes en otros órganos como por ejemplo: hígado, páncreas, corazón e intestino. Anteriormente se consideraba como enfermedad quística de adultos, sin embargo se ha logrado identificar enfermedad quística en niños y adolescentes. (3*)

La enfermedad quística autosómica dominante tiene una incidencia de aproximadamente 1:1000. Se presenta en la mutación de dos genes: PKD1 y PKD2, hasta en un 85% de las mutaciones se asocian a PKD1. Este gen está compuesto por 46 exones localizados en el cromosoma 16p13, codifica a la proteína policistina1. La policistina 1 se expresa en varios órganos en los cuales se encuentra el riñón, el hígado y el páncreas. El PKD2 es un gen más pequeño compuesto por 15 exones localizados en el cromosoma 4q21-q23. (4*) La policistina 1 y 2 forman un complejo canal-receptor y un defecto en las proteínas que lo conforman condicionan a la formación de quistes. (8*) Ambas proteínas se encuentran distribuidas en el cilio, sin embargo la policistina tipo 2 se encuentra más frecuentemente en el retículoendoplasmático, donde desempeña el papel de liberador del calcio. (5*)

La edad de presentación es entre los 20 y los 40 años pero también se han descritos numerosos casos en la infancia sobretodo en menores de 15 años. El cuadro clínico inicial suele ser: dolor abdominal, poliuria e infecciones de la vía urinaria. La presencia de quistes extrarenales suele ser poco común sin embargo podemos encontrar quistes renales en hígado, páncreas ovario, bazo e intestino. Como complicaciones hay un incremento de la prevalencia de prolapso de la válvula mitral, aneurismas aórticos y aneurismas intracraneales. (6*)

La enfermedad quística autosómica recesiva tiene una incidencia de 1:10,000 a 1: 40,000. Sin embargo esta incidencia puede llegar a ser infraestimada ya que la mayoría de los neonatos que se ven afectados no sobreviven. Es un desorden primario que afecta principalmente dos órganos: riñón e hígado. (5*,6*) Algunos pacientes pediátricos con enfermedad quística no desarrollan síntomas sino hasta la edad adulta por lo que son diagnosticados en tamizaje, por ultrasonido renal, hipertensión arterial o bien por contar con antecedentes heredofamiliares de enfermedad renal crónica.

Existen opiniones controversiales en base a la realización de ultrasonido renal en niños asintomáticos que tienen padres con enfermedad quística, ya que hasta el momento no hay tratamiento específico que ofrecerle por lo que algunos autores sugieren que los niños en riesgo deberán ser monitorizados en la consulta para descartar hipertensión arterial, hematuria, proteinuria y otras alteraciones de la vía urinaria.(7*)

Existen complicaciones asociadas a la enfermedad quística dentro de las que se pueden encontrar hipertensión arterial, hipertrofia ventricular izquierda, hasta 15% de los pacientes puede tener prolapso de la válvula mitral. La hipertensión arterial en pacientes con enfermedad quística se debe a un aumento en la producción de renina-angiotensina-aldosterona. La hematuria puede presentarse hasta un 40% de los pacientes, asociado a infección de vías urinarias, urolitiasis o trauma. Las infecciones del tracto urinario se presentan con dolor lumbar y fiebre, y se debe descartar la presencia con algún absceso. En caso de que se corrobore la presencia de quiste-absceso deberá ser tratado con esquema de antibiótico de adecuada penetrancia como las fluoroquinolonas ya que otros antibióticos más comúnmente utilizados en infección de vías urinarias como con los betalactámicos y aminoglucósidos no poseen la penetrancia ideal para el tratamiento. (8*,9*)

Ante la presencia de infecciones de vías urinarias de repetición se deberá considerar la posibilidad de realización de drenaje laparoscópico. Se han descrito también la presencia de aneurismas cerebrales en la enfermedad quística autosómica dominante, esta complicación se presenta hasta un 10% en los pacientes asintomáticos adultos (10*).

La enfermedad quística autosómica recesiva que se presenta en etapa neonatal tiene una mortalidad estimada de 30% y esto porque suele asociarse a hipoplasia pulmonar. De los pacientes que sobreviven al periodo neonatal del 20 al 30% desarrollan de forma progresiva insuficiencia renal en la primera década de la vida. El crecimiento renal se detiene con la edad y con el incremento de la ecogenicidad de la corteza. De igual forma se pueden detectar macroquistes en el hígado, el páncreas y el bazo. En la población europea la mutación genética más frecuentemente asociada es la T36M la cual se presenta de 15 a 20% en los pacientes pediátricos. (11*,12*)

La presentación neonatal suele ser la más severa con oligohidramnios, hipoplasia pulmonar y fascie de Potter. Existe un estudio realizado en la universidad de Sheffield en el departamento de inmunología donde evaluaron la sobrevivencia de los pacientes en un seguimiento de 20 años a partir del diagnóstico, según la edad de presentación el 36% en menores de 1 año, el 80% entre 1y 20 años, el 88% en mayores de 20 años. En un estudio de 164 neonatos con enfermedad renal

crónica el 86% sobrevivió 5 años, el 71% sobrevivió 10 años y el 42% sobrevivió 20 años. (13*) En el periodo neonatal es frecuente que se requiera ventilación mecánica por hipoplasia pulmonar y síndrome de distress respiratorio. Se recomienda en estos casos la nefrectomía e inicio de la terapia de sustitución de la función renal. Las complicaciones hepáticas suelen asociarse como la colangitis bacteriana y varices esofágicas.

Existen algunos padecimientos que suelen asociarse a la enfermedad quística además de las ya mencionadas enfermedades quísticas autosómica recesiva y dominante. (13*, 14*)

La enfermedad quística medular es de presentación autosómica dominante asociado al gen MCKD1 y MCKD2. En algún momento de la historia se asoció como parte de la nefronoptosis juvenil debido a fenotipos semejantes. El gen MCKD1 se encuentra en el cromosoma 1q21, en la biopsia renal se observa la presencia de atrofia tubular, fibrosis intersticial, infiltración linfocítica adelgazamiento y engrosamiento de las membranas tubulares. El cuadro clínico se caracteriza por proteinuria y hematuria. La hipertensión arterial puede aparecer conforme progresa la enfermedad renal crónica entre los 25 y los 55 años. (15*, 16*)

EL gen MCKD2 se localiza en cromosoma 16p12 y se asocia a mutaciones en el gen UMOD. El UMOD es un gen localizado en el cromosoma 16p12 que codifica a la uromodulina (la proteína más abundante en la orina) se expresa en la porción ascendente del asa de Henle. Las mutaciones en el gen de uromodulina condicionan a la atrofia celular, hiperuricemia y gota. En las mujeres es asintomática o pueden llegar a cursar con proteinuria significativa. (16*) El diagnóstico es por sospecha clínica, documentando la presencia de ultrasonidos con quistes medulares y con el estudio genético determinando el gen de UMOD.

El tratamiento suele ser únicamente de soporte, no hay recurrencia en trasplante, si el donante es vivo relacionado debe de realizarse el estudio genético para determinar riesgo de presentar quistes renales. En la variedad de MCKD2 se debe dar tratamiento con alopurinol para prevención de gota. La progresión a enfermedad a renal crónica varía entre los 20 y los 70 años. (17*)

El factor hepatocítico nuclear 1B; las mutaciones de este gen fueron primariamente descritas en pacientes con diabetes mellitus tipo 5 (MODY5). Sin embargo en la actualidad se ha logrado reconocer que es parte de diferentes anomalías entre ellas la presencia de quistes renales. El gen que codifica el factor hepatocítico nuclear (HNF1B) se localiza en el cromosoma 17q12. Este gen codifica a los factores de transcripción como el factor 2 (TCF2), de igual forma controla la transcripción de genes como: PKD1, PKD2 y UMOD. (17*)

Las mutaciones de este gen condicionan a la formación de quistes en páncreas, hígado, pulmones, intestino, riñones y tracto genital. Aunque este gen no se expresa en el glomérulo, ha sido asociado a la presencia de quistes glomerulares. El factor hepatocítico nuclear: se expresa en múltiples tejidos y es útil para la especificación y diferenciación del endodermo visceral. Regula la transcripción del gen FXYD2 que codifica la subunidad Na/K ATPasa. Por lo que suele asociarse a alteraciones

electrolíticas como: Hipomagnesemia, Hipermagnesuria e hipocalciuria. En la mayoría de los casos se asocia a mutaciones en novo.

La enfermedad de Von HippelLindau, es un padecimiento autosómico dominante asociado al gen VHL localizado en 3p25.3, el cual tiene una incidencia de 1 en 36,000. Su edad de presentación es en la adolescencia y en la adultez. El cuadro clínico se caracteriza por presencia de hemangiomas, hemangioblastomas, feocromocitomas y quistes pancreáticos. (18*)

La nefronoptosis es padecimiento de origen autosómico recesivo asociado al gen NPHP-1, su incidencia es de 1 en 50,000. Las manifestaciones extrarenales se presentan en un 10% dentro de las que se mencionan alteraciones en el crecimiento, anemia, pérdida de la agudeza visual, fibrosis hepática y ataxia cerebelar. Clínicamente existen tres formas de presentación de la nefronoptosis (infantil, juvenil, adolescencia) y suelen asociarse a otros síndromes dentro de los que se considera síndrome de Joubert (ataxia cerebelar), síndrome de Senior-Loken, síndrome de Cogan (ataxia oculomotor) y síndrome Meckel-Gruber (encefalocele occipital, polidactilia, displasia renal).(19*,20*)El ultrasonido de los pacientes con nefronoptosis puede parecer normales o bien pueden encontrarse disminuidos de tamaño, se pueden observar la presencia de quistes o bien pérdida de la relación corticomedular.

Si se llega a realizar biopsia renal se observa la presencia de atrofia, fibrosis intersticial y adelgazamiento de las membranas tubulares. (19*, 20*)En un estudio de cohorte realizado a 365 familiares con nefronoptosis se observó la presencia de la mutación del gen NPH1 en un 64% de los alelos identificados. Dentro de los genes identificados como causantes de la nefronoptosis encontramos (NPH6, NPH8, NPH11 y NPH12). Las proteínas que se codifican a partir del gen de NPH se localizan en los cilios, por lo que la mutación de estos genes condicionará a disfunción ciliar, pérdida de las uniones celulares, de la polaridad y favorecerán la apoptosis.(19*.20*)

La presentación clínica juvenil de nefroptosis se presenta entre los 4 y los 6 años. Hay poliuria, polidipsia, enuresis, natriuresis, disminución de la capacidad de concentración urinaria y deshidratación. La progresión a la enfermedad renal crónica ocurre alrededor de los 13 años. La presentación clínica de nefronoptosis adolescente; se identificó en el gen NPH3 en una familia venezolana, la edad de presentación entre los 3 y los 13 años, es por ello que suele considerarse como parte de la nefronoptosis juvenil.La nefronoptosis infantil se asocia a la mutación de los genes NPH2/INVS algunos efectos asociados son situsinversus y defectos del septum ventricular.(20*)

Hay síndromes que se asocian a malformaciones renales dentro de los que podemos encontrar: Trisomía 13, 18 y 21. Síndrome de Meckel-Gruber, Síndrome de Bardet-Biedl, Síndrome de Ehler-Danlos. (21*, 22*, 23*)

Síndrome de Meckel-Gruber: conocido también como diencefaliaesplacnoquistica, una enfermedad de herencia autosómica recesiva que se localiza en el cromosoma 17q21q24. Se caracteriza por la presencia de múltiples malformaciones: encefalocele occipital, quistes renales y polidactilia. Otras características anatomopatológicas de este síndrome son fibrosis hepática, dilatación de los

conductos biliares, hidrocefalia, malformaciones de Dandy-Walker. La frecuencia de presentación varía de 1 en 3,000 a 1 en 50,000 nacimientos. (21*,22*,23*)

Síndrome de Bardet-Biedl: es una anomalía genética del gen que se localiza en el cromosoma 11 en la región q13 que se asocia a polidactiliapostaxial, obesidad, retraso mental, hipoplasia gonadal y distrofia pigmentaria retiniana. La prevalencia es 1:160000 en Europa. En el 2003 Ansley et al propusieron que la patogénesis molecular del síndrome de Bardet-Biedl se debía al compromiso ciliar. (22*)

El riñón en esponja tiene una incidencia de 1 en 20:000, la edad de presentación es de los 20 a 50 años. El cuadro clínico se caracteriza por que los pacientes pueden presentar hematuria, infecciones de vías urinarias y litiasis renal. Es también conocida como esponjosis medular renal o enfermedad de Cacci-ricci. Es una anomalía congénita que afecta a los túbulos colectores de Bellini. Se trata de un defecto en el desarrollo de la porción medular renal con dilatación de los túbulos colectores distales. El tamaño renal suele ser normal o discretamente aumentado. Las principales complicaciones de este trastorno son la litiasis e infección de la vía urinaria. La edad de presentación es más común en la cuarta década de la vida, siendo una enfermedad muy rara en la infancia, sobre todo en menores de 10 años. En la mayoría de los casos suele ser asintomática, pero existen casos donde el paciente cursa con dolor abdominal, hematuria y piuria. Esta descrita su asociación con estenosis, hipertrófica del píloro y con el síndrome de Ehler-Dahlos. En una urografía excretora la ectasia tubular moderada puede llegar a mostrar las papilas como áreas lineales conocidas como "rayos de sol". (23*)

La displasia renal multiquística se presenta de forma esporádica con una incidencia de 1 en 4,000. Es una anomalía del desarrollo, el parénquima renal es sustituido con la presencia de quistes. Suele asociarse a atresia ureteral completa u obstrucción distal severa. Es la causa más frecuente de masa abdominal en el recién nacido y la forma más frecuente de enfermedad quística renal en el lactante. Molini et al realizaron un estudio a 20 pacientes de los cuales observaron malformaciones urológicas contralaterales en cinco de ellos (25%) entre las que detectaron la presencia de megaureter, estenosis pieloureteral, riñón en herradura y reflujovesicoureteral grado II. (24*)

Esclerosis Tuberosa: es una enfermedad neurocutánea de herencia autosómica dominante, que afecta 1 de cada 15,000 con 100% de penetrancia expresividad variable, se ha logrado identificar las mutaciones en los genes de 9q34 y 16p13. Las principales manifestaciones clínicas son de tipo dermatológicas: angiofibromas (70-80%), maculas hipomelanocíticas (90-100%) que aparecen hasta los 6 años de edad. Los hamartomas o nevos de tejido conectivo pueden presentarse en forma de placa en la región lumbosacra. Los fibromas periungueales, subungueales o gingivales se presentan en la pubertad. De igual forma hay manifestaciones neurológicas que se presentan como son: crisis convulsivas, espasmos, retraso mental, hamartomas de la sustancia gris, predominantemente de los lóbulos frontales. Las manifestaciones cardíacas son los rabdomiomas (58% de los recién nacidos). Manifestaciones oculares en un 50% gliomas retinianos o del nervio óptico. Su principal

manifestación renal son los angioliomas (70%) cuya incidencia aumenta con la edad, habitualmente son pequeños y benignos. Un 20% de los pacientes con esclerosis tuberosa tendrán quistes renales y ello puede condicionar a hipertensión arterial e insuficiencia renal y ser la segunda causa de muerte. (25*)

También existen los quistes adquiridos como son los que se presentan en pacientes que se dializan, Del 7 al 22% de los pacientes pre diálisis suelen presentar quistes y casi el 90% de los pacientes en diálisis peritoneal con más de 10 años de evolución. El cuadro clínico es dolor abdominal y hemorragia. De igual forma están los quistes asociados a uropatía obstructiva por ejemplo estenosis de la vía urinaria y reflujo vesicoureteral. (26*)

En la literatura latinoamericana existe un estudio de estadística de caracterización clínica, genética y epidemiológica de las enfermedades quísticas renales realizado por el Dr. Ramiro Rodríguez, et al. el Municipio de Quivicán, La Habana Cuba. Donde se estudiaron a los individuos con enfermedad quística y sus familiares de primer grado en el periodo comprendido entre agosto 2008 a enero 2010. Fue un estudio observacional, transversal donde se realizó ultrasonido abdominal a 208 individuos, se confirmó la presencia de quistes renales en 54 casos. Se estudiaron 58.1% de los familiares en riesgo, por herencia autosómica dominante. De los 208 individuos estudiados, el mayor número de casos se encontró en el rango de 41-60 años con 78 (37.5%) y la edad promedio fue de 50.6 años, con predominio en el género masculino.

La prevalencia de la enfermedad quística en este estudio fue de 1.78 por cada 1000 habitantes. Los síntomas previos al diagnóstico fueron: hipertensión arterial (48.1%), infección del tracto urinario (38.8%), el cólico nefrítico (31.4%). La edad promedio a la cual comenzaron los síntomas fue 27.4 y 38 años. La caracterización ultrasonográfica de los quistes suelen localizarse más frecuentemente en la corteza y posteriormente en la médula, afectación bilateral en 62.5%. En ninguno de los individuos se encontró evidencia de quistes en bazo, 2 se observaron quistes en páncreas y 6 en el hígado. (27*)

Rojas Betancourt, Davalos Iglesias et al, publicaron un estudio que corresponde a un registro genético preventivo constituido en conjunto por la información de los pacientes del área de estudio, que permite el asesoramiento y seguimiento de los pacientes con enfermedad quística renal. El registro se realizó con la información proporcionada por los pacientes que fueron atendidos en el Instituto de Nefrología en el periodo de diciembre de 1990 a diciembre del 1993. Se registraron total de 2870 personas de 111 familias. Los datos epidemiológicos registrados reportaron la edad de presentación de afectación es de 36.92 años. El 18% del total afectados, 15% no afectados, 2% posiblemente afectado y 65% no estudiado. (28*)

El Consorcio Radiológico del Imagenología de la enfermedad quística renal fue creado para desarrollar técnicas de imagen mediante el uso de resonancia magnética para medir el tamaño y el volumen del quiste en pacientes con enfermedad quística autosómica dominante. Así como monitorizar los cambios que pudiesen presentar en un periodo de tiempo. Se utilizaron un total de 209 sujetos, 86% fueron participantes caucásicos, 28% africanos, 1% latinoamericanos, 1%

asiáticos. Edad promedio de diagnóstico fue entre los 24.5%+-9.4 años. El 41% con historia familiar de quistes renales. Al momento del estudio 62% de los pacientes que ingresaron cursaron con hipertensión arterial sistémica, de los cuales solo el 80% recibía tratamiento antihipertensivo. La población africana tenía quistes de menor tamaño comparado con la raza caucásica. (461.1+-179.6ml vs 572.8+-200.3ml, $p<0.02$) (29*)

JUSTIFICACIÓN:

No existe estadística mexicana sobre la incidencia de la enfermedad quística renal en los pacientes que acuden al servicio de nefrología pediátrica, por tal motivo surge la necesidad de hacer tangible o cuantificar numéricamente la frecuencia de presentación de la enfermedad quística renal.

En relación a la estadística latina o mexicana de la magnitud del problema existen algunos estudios donde se reporta que la prevalencia de la enfermedad quística es de 1.78 por cada 1000 habitantes en pacientes adultos. (27*)

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La enfermedad quística renal es una de causas más frecuentemente asociadas a la insuficiencia renal crónica por lo que es necesario conocer la incidencia de esta enfermedad en los pacientes pediátricos que acuden al servicio de nefrología del “Centro Médico Nacional La Raza”.

¿Cuál es la incidencia de la enfermedad quística renal en pacientes atendidos en el servicio de nefrología pediátrica del “Centro Médico Nacional La Raza” de enero del 2013 a diciembre 2015?

OBJETIVO GENERAL

Describir la incidencia de la enfermedad quística renal en los pacientes pediátricos del servicio de nefrología del Hospital General "Dr. Gaudencio González Garza" del Centro Médico Nacional la Raza en el periodo comprendido de enero del 2013 a diciembre del 2015.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

Describir la incidencia de la enfermedad quística renal.

MATERIAL Y METODOS

Diseño de estudio: observacional, transversal, retrospectivo, analítico.

Lugar: Servicio de Nefrología Pediátrica de UMAE CMN La Raza.

Unidad de investigación: Se realizará la revisión de expedientes de pacientes pediátricos valorados en la consulta externa de nefrología pediátrica de enero del 2013 a diciembre del 2015.

METODOLOGÍA:

Se realizará la revisión de expedientes de pacientes pediátricos valorados en el servicio de nefrología pediátrica durante el período del 1 de enero del 2013 al 31 de diciembre del 2015; en un rango de edad de 15 días a 16 años, ambos géneros que hayan sido diagnosticados con enfermedad quística.

Las variables estudiadas se resumirán con estadística descriptiva, las numéricas con desviación estándar de acuerdo al tipo de distribución. Las categorías por frecuencia (tasa) y porcentajes.

Población objetivo: pacientes pediátricos con enfermedad quística renal.

Población elegible: niños que hayan asistido de enero del 2013 a diciembre del 2015 al servicio de nefrología pediátrica.

SELECCIÓN DEL TAMAÑO DE LA MUESTRA:

No requiere el cálculo de la muestra ya que se revisaran todos los expedientes de los pacientes con enfermedad quística renal que fueron valorados en la consulta externa de nefrología pediátrica durante el periodo de tiempo asignado.

Se toma el total de pacientes de la consulta externa, quienes al momento del ingreso se confirmó la presencia de quistes renales, en un rango de edad de 15 días de vida a 16 años, durante el período del 1 de enero del 2013 al 31 de diciembre del 2015.

DEFINICIÓN DE VARIABLES DESCRIPTORAS:

- 1) Tamaño de quistes
- 2) Localización de los quistes
- 3) Edad de presentación de los pacientes
- 4) Antecedentes heredofamiliares
- 5) Cuadro clínico: presencia de dolor, hematuria, hipertensión arterial
- 6) Síndromes clínicos asociados
- 7) Función renal

CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- 1.-Expedientes de pacientes menores de 16 años (masculino o femenino)
- 2.-Pacientes con diagnóstico de enfermedad quística consignado en el expediente
- 3.-Presencia de estudios de imagen donde se corroboró la presencia de quistes renales.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.

- 1.-Pacientes con diagnóstico de sospecha de enfermedad quística sin estudios de imagen.
- 2.-Pacientes transplantados.
- 3.-Pacientes con diálisis o hemodiálisis con presencia de quistes de causas adquiridas.

DEFINICIÓN DE VARIABLES DESCRIPTIVAS Y UNIDADES DE MEDIDA

A.- Edad: Se considerará el tiempo transcurrido desde el nacimiento de un ser vivo al momento la consulta de primera vez en el servicio de nefrología pediátrica.

B.- Género: Hombre o Mujer. Para fines de este estudio se definirá como genero a lo estipulado por la organización mundial de la salud en la que define lo siguiente: “El género se refiere a los conceptos sociales de las funciones, comportamientos, actividades y atributos que cada sociedad considera apropiados para los hombres y las mujeres”

C.-Talla: Se considerará la altura del paciente en centímetros y metros reportada en el expediente clínico en la consulta de primera vez del servicio de nefrología pediátrica. Se tomará en cuenta solo la medición del primer contacto que se tenga con el paciente al momento del diagnóstico. Al tratarse de pacientes pediátricos se considerará la talla y la edad del paciente con respecto a la percentil (5-95) al momento de la consulta de primera vez.

D.- Tensión Arterial: Se considerará la tensión arterial reportada en el expediente clínico en la consulta de primera vez del servicio de nefrología pediátrica. Se tomara en cuenta solo la medición del primer contacto que se tenga con el paciente al momento del diagnóstico. Al tratarse de pacientes pediátricos se considerará la talla y la edad del paciente con respecto a la percentil (5-95) al momento de la consulta de primera vez.

E.- Depuración de creatinina: Se considerará la tasa de depuración de creatinina reportada en el expediente clínico en la consulta de primera vez del servicio de nefrología pediátrica. Se tomara en cuenta solo la reportada en los primeros exámenes de laboratorio con los que se cuenten en el primer contacto que se tenga con el paciente al momento del diagnóstico.

F.-Tamaño de quistes renales: Se considerará el quiste de mayor tamaño reportado en el estudio de imagen mediante el uso de ultrasonido renal, realizado por parte del personal médico que conforma el servicio de imagenología del CMN la Raza, en el periodo comprendido de enero 2013 a diciembre del 2015. La unidad de medición será expresada en milímetros.

Nombre de la variable	Definición conceptual	Instrumentos para la medición (características)	Unidades en las que se reporta	Tipo de Variable
Edad	Tiempo transcurrido desde el nacimiento de un ser vivo al momento la consulta.	Calendario	Años y meses	cuantitativa
Género	Se refiere a los conceptos sociales de las funciones, comportamientos, actividades y atributos que cada sociedad considera apropiados para los hombres y las mujeres	No aplica	Hombre o Mujer	cualitativa
Talla	Se define como la altura de un individuo.	Bascula con estadímetro	Metros y centímetros	Cuantitativa continua
Tensión Arterial	La presión arterial se define como la fuerza ejercida por la sangre contra la pared de los vasos sanguíneos (arterias). Expresada a través de las diferentes técnicas de medición como presión arterial sistólica, presión arterial diastólica y presión arterial media.	Esfigmomanómetro	Milímetros de mercurio	Cuantitativa continua
Depuración de creatinina	La tasa de filtración glomerular es el flujo neto de ultrafiltrado que pasa a través de la membrana basal glomerular en una unidad de tiempo.	a.- Estimada con uso de formula de Schwartz en menores de 5 años de edad. b.- Calculada: por recolección de orina de 24hrs en pacientes mayores de 5 años de edad.	TFG calculada en ml/min/1.73 (mililitros minuto corregida a la superficie corporal de 1.73) TFG estimada en ml/min (mililitros minuto)	Cuantitativa continua
Tamaño de los quistes	Medida del tamaño de los quistes mediante ultrasonido	Equipo de Ultrasonido	Milímetros	cuantitativa

SELECCIÓN DE LAS FUENTES, MÉTODOS, TÉCNICAS Y PROCEDIMIENTOS DE RECOLECCIÓN DE LA INFORMACIÓN

Fuentes: expedientes clínicos, citas bibliografías.

Técnicas y procedimientos de recolección: revisión de expedientes clínicos

DEFINICIÓN DEL PLAN DE PROCESAMIENTO Y PRESENTACIÓN DE LA INFORMACIÓN.

La especificación de las técnicas y procedimientos para el procesamiento de datos se efectuara de forma manual y electrónica mediante la siguiente secuencia:

1. Búsqueda y recolección de la información de los expedientes clínicos de nefrología pediátrica por parte del residente de nefrología pediátrica (Dra. Natali Solorza N.)
2. Tabulación de las variables de estudio por parte del residente de nefrología pediátrica.
3. Análisis de las variables cuantitativas y cualitativas por parte del investigador responsable (Dr. Mario Matos) y el médico residente.
4. Presentación de resultados de manera descriptiva y analítica (investigador responsable y el médico residente)
5. Presentación de resultados en cuadros y graficas (investigador responsable y el médico residente)
6. Análisis de la información en programa de computo Excel.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Se considera una investigación sin riesgo. Es un estudio donde se emplearan técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos en el que no se realizará ninguna intervención o modificación intencionada en las variables fisiológicas, psicológicas y sociales de los individuos que participan en el estudio ya que se realizará únicamente la revisión de expedientes clínicos. Se mantendrá la confidencialidad de la identidad del paciente.

Se respetan los principios éticos para la investigación en seres humanos. No hay probabilidad de que el sujeto de investigación sufra algún daño como consecuencia inmediata o tardía del estudio. Dado que es un estudio retrospectivo, observacional, no requiere consentimiento informado.

CONSIDERACIONES DE BIOSEGURIDAD

No existe posibilidad de riesgo condicionado o inherente a la investigación. Ya que el estudio no requiere de procedimientos que puedan representar un riesgo para la salud.

INSTRUMENTO DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Ficha técnica:

Edad:

Sexo:

Talla:

Tensión arterial:

Antecedentes heredofamiliares:

Hipertensión Arterial Sistémica	(SI)	(NO)	
Enfermedad Renal Crónica	(SI)	(NO)	
Enfermedad Quística	(SI)	(NO)	
Consanguinidad	(SI)	(NO)	

Estudios de laboratorio y gabinete

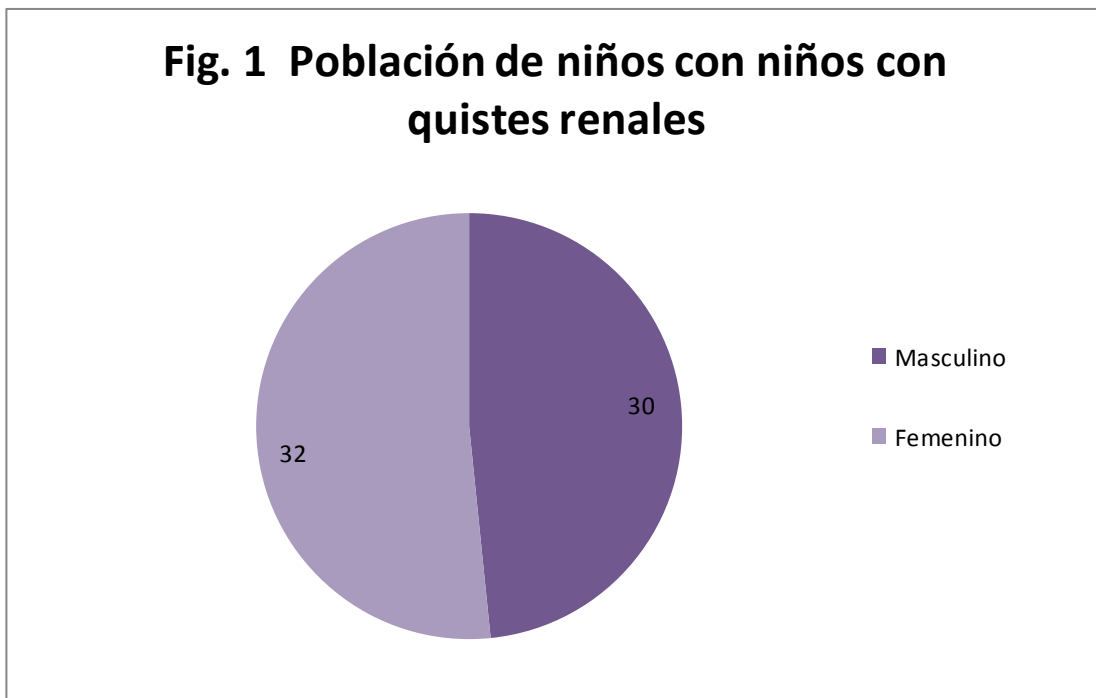
Ultrasonido renal	(Fecha de Elaboración)
Tamaño del quiste mayor	

Creatinina sérica (mg/dl)	
Tasa de Filtrado Glomerular por recolección de orina en 24hrs (mayores de 5 años) por formula de Schwartz (menores de 5 años)	

RESULTADOS

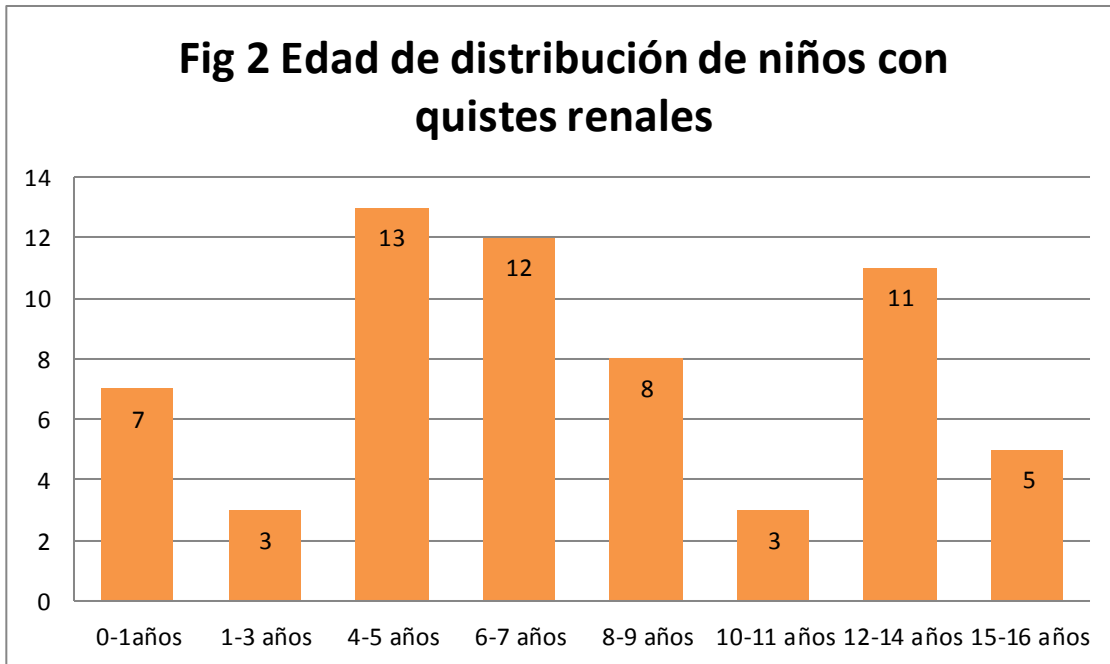
Se realizó la revisión de expedientes clínicos hallando un total de 62 pacientes pediátricos con enfermedad quística. De los cuales 30 pacientes son del sexo femenino (48.3%) y 32 de sexo masculino(51.7%). Los cuales se muestran ejemplificados en la figura1.

La frecuencia de presentación de enfermedad quística renal en los pacientes pediátricos es casi 1:1 en niños y niñas.



La edad de presentación más frecuente de la enfermedad quística renal es en niños entre los 4 y los 7 años de edad, representa un 40.3%.

En la figura 2 se puede ver la distribución de por edades de los pacientes con enfermedad quística.



En pacientes menores de 1 año el porcentaje de presentación es de 11.2%, considera a niños de edades 5, 7 meses y 1 año respectivamente. Existe un 4.8% de pacientes con enfermedad quística en niños con edad entre 1 a 3 años. El 20.9% de los pacientes con enfermedad quística se encuentran en niños de 4 a 5 años. El 19.3% de los pacientes se encuentran comprendidos entre los 6 a 7 años por otro lado en niños con edades comprendidas entre los 8 a los 9 años se presenta en el 12.9%. En niños con 10-11 años se presenta en 4.8%, en niños con edades comprendidas entre los 12-14 años de edad se presenta en 17.7%. Por último en la edad comprendida entre los 15-16 años la enfermedad quística se presenta en 8%.

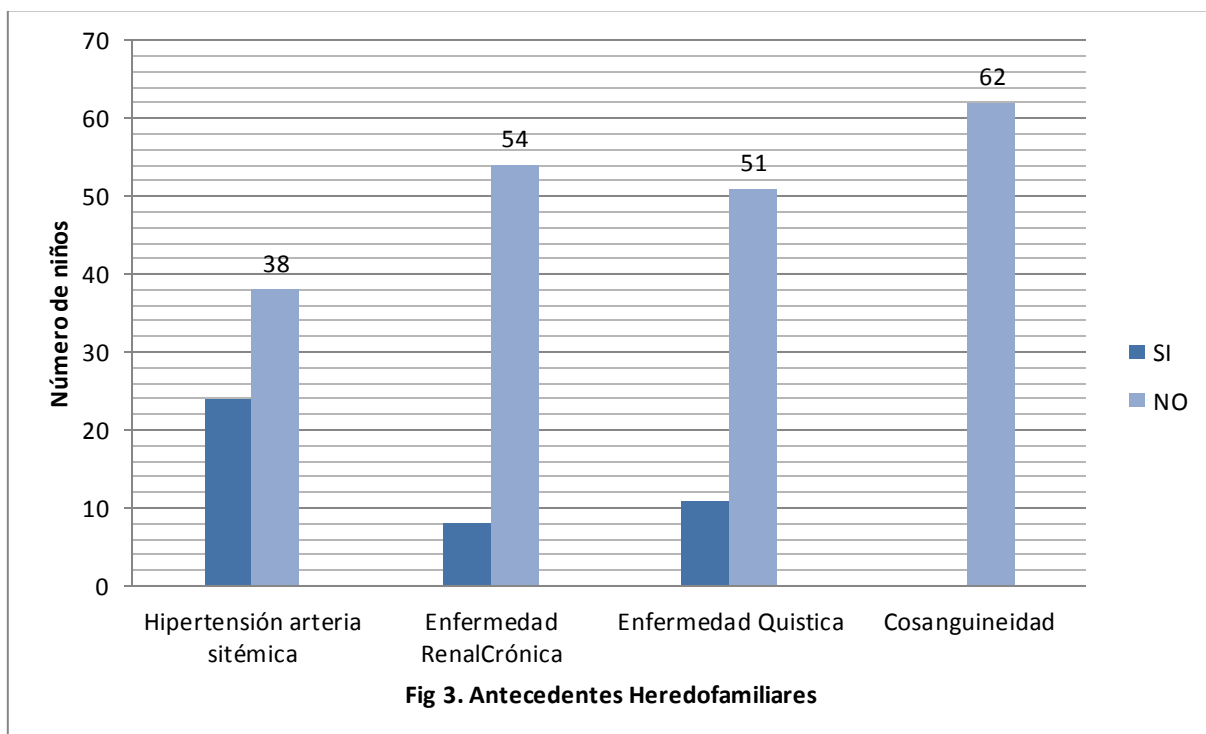
Los antecedentes heredofamiliares que se han identificado que son frecuentes en el desarrollo de la enfermedad quística renal descrita en la literatura son: consanguineidad, enfermedad quística renal en algún familiar o bien alteraciones comprendidas en el grupo de CAKUT (Congenital Anomalies Kidney Urinary Tract)

Se interrogaron los antecedentes heredofamiliares de importancia que suelen estar relacionados con los pacientes pediátricos que desarrollan enfermedad quística. De los cuales se obtuvieron los siguientes resultados:

El 38.8% de los pacientes tienen antecedente heredofamiliar de hipertensión arterial sistémica. El 61.2% negó antecedente de hipertensión arterial sistémica. Y aparentemente ninguno tiene antecedente de consanguineidad.

El 87% de los pacientes tiene antecedentes heredofamiliares de enfermedad renal crónica y de este porcentaje el 17.7% tiene antecedente de al menos 1 familiar con enfermedad quística. El 100% negó antecedente de consanguineidad.

La siguiente figura 3 muestra la forma de distribución de la muestra según los antecedentes heredofamiliares interrogados.



Se realizó la medición del tamaño de los quistes mediante ultrasonido, se midió el quiste de mayor tamaño y se observo lo siguiente:

En 10 de los pacientes que comprenden la muestra no fue posible determinar mediante ultrasonido renal el tamaño del quiste más grande. El número de la muestra es de 52 pacientes con un tamaño máximo de quiste de 62 mm, tamaño de quiste mínimo de 3mm, una media de 24.4mm y una moda de 23.2mm.

El restante se encuentra distribuido de la siguiente tabla Figura 4:

Edad (años)	TAMAÑO DE QUISTE MAYOR (MILIMETROS)
7	3
1	4
2	4
5	5
10	6
3	6.4
1	7
7	7.1
16	7.8
9	9
16	9
5 meses	9
10	9.1
8	9.5
3	10.5
14	11
14	14
16	14
14	16
1	17
14	17
3	18
16	19
6	19.4
1	20
1	21
9	21.6
5	22
12	22
12	23
5	24.2

3	24.3
7	25
10	25
3	26.6
2	29.5
3	32
5	33
5	33
12	35
4	36
12	38.7
4	38.9
8	39
3	40
12	40.5
12	42
2	43
4	49
8 meses	52
3	58.6
9	62
3	MULTIPLES
4	MULTIPLES
7	MULTIPLES
7	MULTIPLES
7	MULTIPLES
8	MULTIPLES
8	MULTIPLES
8	MULTIPLES
12	MULTIPLES
15	MULTIPLES

Pacientes pediátricos de sexo femenino que tienen enfermedad quística son 32 de los cuales 9 pacientes se encuentran con hiperfiltración. Lo muestra la figura 5.

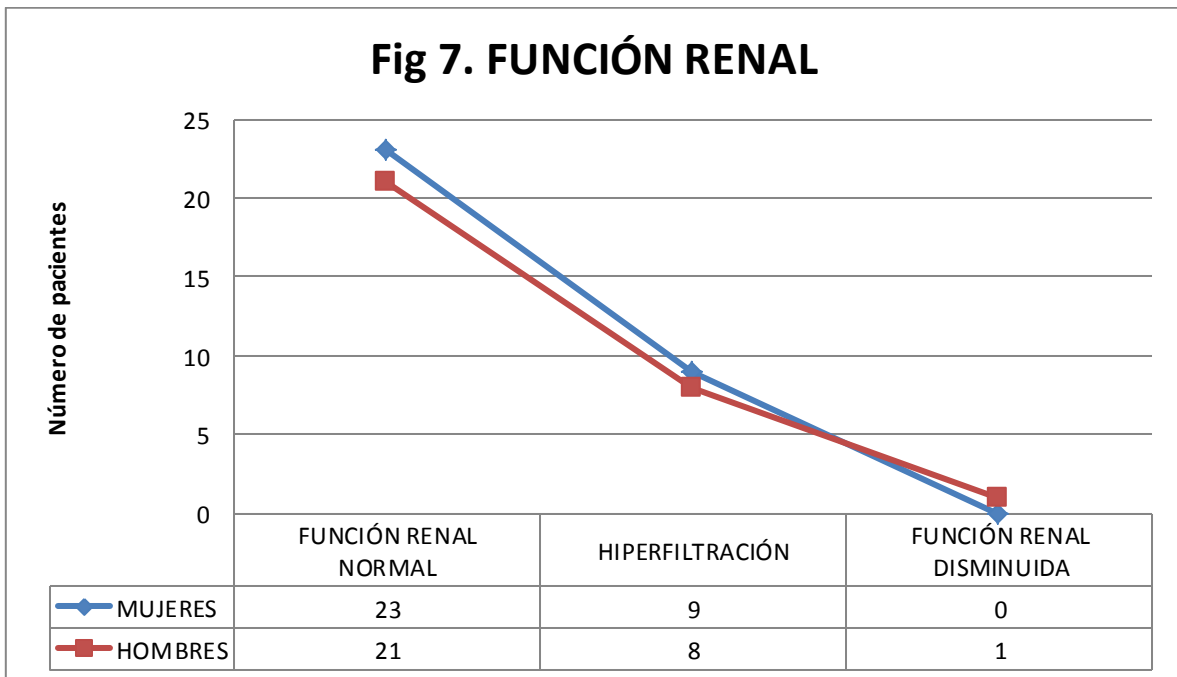
# de paciente	Edad (años)	CREATININA SERICA MG/DL	TFG ML/MIN/1.73M ²
1	7 meses	0.29	106.81
2	1	0.28	107.675
3	1	0.2	159.01
4	2	0.32	109.70
5	2	0.36	100.96
6	3	0.3	130.78
7	3	0.23	172.38
8	3	0.23	169.51
9	3	0.36	108.99
10	3	0.32	123.90
11	4	0.35	114.46
12	4	0.34	125.11
13	5	0.18	240.92
14	5	0.33	125.15
15	5	0.33	133.29
16	7	0.49	109.57
17	7	0.49	106.54
18	8	0.35	144.55
19	8	0.36	143.40
20	9	0.36	166.81
21	9	0.58	100.12
22	10	0.28	204.73
23	10	0.51	117.58
24	12	0.44	138.17
25	12	0.68	97.30
26	12	0.52	124.69
27	12	0.44	143.61
28	14	0.71	91.91
29	14	0.65	101.66
30	14	0.69	96.37
31	15	0.64	105.83
32	16	0.75	90.86

Pacientes pediátricos de sexo masculino que tienen enfermedad quística son 30 de los cuales 8 pacientes se encuentran con hiperfiltración y 1 se encuentra con función renal disminuida. Lo muestra la figura 6.

# de paciente	Edad (años)	CREATININA SERICA MG/DL	TFG ML/MIN/1.73M2
1	0.7	0.19	169.55
2	1	0.3	103.25
3	1	0.18	174.38
4	1	0.53	56.11
5	2	0.25	130.51
6	3	0.22	168.95
7	3	0.2	192.05
8	3	0.43	94.13
9	3	0.28	143.08
10	4	0.22	187.73
11	4	0.37	113.85
12	5	0.43	103.15
13	5	0.37	116.98
14	6	0.37	125.02
15	7	0.34	145.76
16	7	0.46	106.30
17	7	0.37	139.86
18	7	0.52	101.66
19	8	0.4	130.61
20	8	0.49	113.79
21	8	0.62	93.86
22	9	0.46	129.56
23	10	0.47	129.35
24	12	0.32	193.34
25	12	0.51	122.20
26	12	0.65	98.48
27	14	0.61	110.70
28	16	0.7	95.58
29	16	0.62	110.44
30	16	0.67	97.33

La función renal en pacientes con enfermedad quística no suele deteriorarse durante la infancia a menos que esta sea detectada durante el primer año de vida o bien si existe gran afectación del parénquima renal o si es autosómico recesivo.

Un 71% de los pacientes con enfermedad quística se encuentran con función renal normal, un 27.4% se encuentra con hiperfiltración glomerular y solo 1.6% de los pacientes se encuentra con una función renal disminuida que se asoció a la edad del paciente y la mayor afectación de la función renal.



DISCUSIÓN

Existen algunos estudios donde se reporta que la prevalencia de la enfermedad quística es de 1.78 por cada 1000 habitantes en pacientes adultos. En México no hay estudios sobre la incidencia de la enfermedad quística renal en pediatría. (27*)

Se realizó la revisión de expedientes de pacientes pediátricos valorados en el servicio de nefrología pediátrica durante el período del 1 de enero del 2013 al 31 de diciembre del 2015; en un rango de edad de 15 días a 16 años, ambos géneros. En la experiencia de dos años de estancia en el servicio de nefrología pediátrica del Hospital General "Dr. Gaudencio González Garza" del Centro Médico Nacional "La Raza", se cuantificaron un total de 62 pacientes con enfermedad quística.

La edad de presentación de los pacientes que comprenden la muestra está comprendida entre los 5 meses y los 16 años. Treinta pacientes son del sexo femenino (48.3%) y 32 de sexo masculino (51.7%). La edad de presentación más frecuente de la enfermedad quística renal es en niños entre los 4 y los 7 años de edad lo que representa un 40.3%.

Todos se encuentran con determinaciones de la presión arterial entre las percentiles 50-90% según la talla y la edad del paciente; ninguno de ellos se encuentra con hipertensión arterial sistémica a diferencia de lo reportado en la literatura donde la principal manifestación de la enfermedad quística renal suele ser la hipertensión arterial. El 87% de los pacientes tiene antecedente heredofamiliar de enfermedad crónica renal de etiología desconocida y 17.7% tiene el antecedente de al menos 1 familiar con enfermedad quística renal.

En relación a la función renal el 71% de los pacientes con enfermedad quística se encuentran con función renal normal, un 27.4% se encuentra con hiperfiltración glomerular y solo 1.6% de los pacientes se encuentra con una función renal disminuida. En la primera observación se debe a que la reserva renal se encuentra conservada y tratando de compensar la compresión de los quistes sobre el parénquima renal tiene un comportamiento a que asemeja la pérdida de la masa renal; lo cual amerita que reciba renoprotección desde ese momento.

En 10 pacientes no fue posible determinar mediante ultrasonido renal el tamaño del quiste más grande esto por afectación del parénquima renal por lo que hace meritorio se le solicite otros estudios de imagen para determinar el tamaño del quiste renal. En 52 pacientes se determinó que el quiste de mayor tamaño es de 62 mm, el mínimo de 3mm, una media de 24.4mm y una moda de 23.2mm.

CONCLUSIONES

Llama la atención que casi el 90% de los pacientes con enfermedad quística renal tiene un antecedente de insuficiencia renal de causa no conocida; por lo que a todo paciente con este antecedente se debe buscar intencionadamente la enfermedad quística renal.

Los pacientes en etapa pediátrica no desarrollan insuficiencia renal crónica; sin embargo inician hiperfiltración, por lo que hace meritorio inicio de manejo con renoprotección desde etapas tempranas de la vida.

No todos los pacientes presentaron los signos y síntomas característicos de la enfermedad quística renal ya que estos inician en la etapa de adulto joven. Las infecciones del tracto urinario fue el motivo principal de la consulta que motivo a la realización de ultrasonido renal en estos pacientes donde se corroboró la presencia de quistes renales. (6*)

Hoy en día se requieren estudios específicos y más sensibles como la resonancia magnética para determinar el tamaño de los quistes, ya que al incrementar estos en número y en diámetro conlleva a la insuficiencia renal crónica. (29*)

En la literatura se describen complicaciones asociadas a la enfermedad quística dentro de las que se pueden encontrar hipertensión arterial y hematuria. La hematuria puede presentarse hasta un 40% de los pacientes, asociado a infección de vías urinarias, urolitiasis o trauma.(7*). Sin embargo en los 62 pacientes que se revisaron en este estudio ninguno cursa con hematuria.

No hay tratamiento específico que ofrecerle a los pacientes con enfermedad quística por lo que algunos autores sugieren que los niños en riesgo deberán ser monitorizados en la consulta para descartar hipertensión arterial, hematuria, proteinuria y otras alteraciones de la vía urinaria.

Esto da pie a nuevas investigaciones que en la actualidad se están llevando a cabo para el manejo medico de los quistes con: bloqueadores de la arginin-vasopresina, bloqueadores de canales de calcio y sirolimus.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.-Sarmed H, Ashraf M, Mohieldin P, Surya M. The Roles of Primary cilia in Polycystic Kidney Disease. *Nat Inst of Health AIMS Mol Sci.* 2014;19: 27-46.
- 2.-Deane J, Sharon R. Polycystic kidney disease and renal cilium. *Journal compilations. Nephrol.* 2007;12: 559-564.
- 3.-Chang M, Parker E, Ibrahim S et al. Haploinsufficiency of Pkd2 is associated with increased tubular cell proliferation and interstitial fibrosis in two murine Pkd2 models. *Nephrol. Dial. Transplant.* 2006;21: 2078-84.
- 4.-Hannah L, Albert C. Cystic kidney disease: many ways to form a cystic. *Pediatr Nephrol.* 2013;28:33-49.
- 5.-Ward C, Hogan M, Rossetti S, Sneddon et al. The gene mutates in autosomal recessive polycyst kidney disease encodes a large receptor like protein. *Nat Genet.* 2015;30:259-269.
- 6.-. Hildebradt F, Benzing T, Katsanis N. Ciliopathies. *New England J Med.* 2011;364:1533-1543.
- 7.-Follit J, Lil, Vucica Y, Pazour GJ. The cytoplasmic tail of fibrocystin contains a ciliary targeting sequence. *Journal Cell Biology.* 2010;188:21-28.
- 8.-Garcia M, Menezes et al. Genetic interaction studies like autosomal dominant and recessive polycystic kidney disease in a common pathway. *Human Molecular Genetics.* 2007;16:1940-1950.
- 9.- Adeva M, el Youssef M, Rossetti S, Kammat PS et al. Clinical characterization defines a broadened spectrum of autosomal recessive polycystic kidney disease. *Medicine.* 2009; 85:1-21.
- 10.-Silberg M, Charron J, et al. Mispolarization of desmosomal proteins and altered intercellular adhesion in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Am J Physiology. Renal Physiology.* 2005;288:1153-63.
- 11.-Mac Rae K. The spectrum of Polycystic Kidney Disease in Children. *National Institute of Health. Adv Chronic Kidney Dis.* 2011;18:339-347.
- 12.-Gabow P. Autosomal Dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med.* 1993;329:332-342.
- 13.- Avner D, Harmon E, Niaudet P et al. *Pediatric Nephrology.* Berlin Heidelberg: Springer-Verlag. 2009;850.
- 14.- Torres V, Harris P. Autosomal dominant polycystic kidney disease: the last 3 years. *Kidney Int* 2009;76: 149-168.
- 15.-Hateboer N, Dijk M, Bogdanova N et al. Comparison of phenotypes of polycystic kidney disease types 1 and 2. *European PKD1-PKD2 Study Group. Lancet* 1999;353:103-107.

- 16.-Pei Y, Paterson A, Wang K, et al. Bilineal disease and trans-heterozygotes in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Am J Hum Genet.* 2001;68:355-63.
- 17.- Pei Y, Obaji J, Dupuis A et al. Unified criteria for ultrasonographic diagnosis of ADPKD. *J Am Soc Nephrol.* 2009;20:205-212.
- 18.- Maher E, Neumann H, Richard et al. Von Hippel-Lindau disease: a clinical and scientific review. *Eur J Hum Genet.* 2011;19:617-623.
- 19.-Friedhelm H, Massimo, Edgar O. Nephronophthisis: Disease Mechanisms of Ciliopathy. *J Am Soc Nephrol.* 2009;20:23-35.
- 20.-Torres V, Grantham J. Cystic diseases of the kidney.In: Brenner B, ed. *The kidney.*Vol. 6. Philadelphia: Saunders Elsevier. 2008:1428-62.
- 21.-Wiedeman H, KruzeJ. *Clinical syndromes.* Milan: Mosby-Wolfe.3th edition.1998: 92-93.
- 22.-Forsythe E, Beales.Bardet-Biedl. *European Journal of Human Genetics,* 2013;10: 8-13.
- 23.-Water, Beales. Ciliopathies: an expanding disease spectrum. *Pediatric Nephrology.* 2011;10:39-56.
- 24.-Dell KM. The spectrum of polycystic kidney disease in children. *Advanced Chronic Kidney Disease.* 2011;18:339-347.
- 25.-Tkachenko O, Helal I, Shchekochikhin D, Schrier R. Reninangiotensin-aldosterone system in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Curr Hypertens Rep.* 2013;9: 12–20.
- 26.-Barr M, DeModena J, Braun D, Nguyen C, et al. The autosomal dominant polycystic kidney disease gene homologs lov-1 and pkd-2 act in the same pathway. *Curr Biol.* 2001;11:1341-6.
- 27.-Ramiro R, Lantigua C et al.Characterización Clínica, Genética y Epidemiológica de las enfermedades quísticas renales en el municipio de Quivicán. *Rev Cubana. Genet Comunit.* 2010;4;40-49.
- 28.-Rojas B, Davalos I et al. Registro Genético preventivo automatizado de la enfermedad poliquistica renal autosómica dominante. *Rev Cubana.*1998;37:72-76.
- 29.- Arlene B, Lisa G, Jared J. Grantham et al. Renal structure in early autosomal-dominant polycystic kidney disease: The Consortium for Radiologic Imaging studies of Polycystic Kidney Disease. *Kidney Int.* 2003; 64:1035-1045.