



Reporte de caso

Enfermedad Renal Poliquística: Serie de Casos

Polycystic Kidney Disease: A Case Series

Maria Camila Gutiérrez MD^a
Henry Ostos Alfonso MD^b

^a Médica general. Universidad Surcolombiana, Neiva, Colombia.

^b Mag. en Genética. Docente Universitario, Universidad Surcolombiana. Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

RESUMEN

Introducción: la enfermedad poliquística es el trastorno renal hereditario más frecuente. Tiene una prevalencia a nivel mundial de 1 en 10.000. Tanto el fenotipo como el genotipo son heterogéneos con patrón de herencia mendeliano, lo cual permite clasificarla en autosómica dominante y recesiva. **Reporte de casos:** se informan 5 casos el primero con una nueva variante del gen ITGA8 no descrita antes. 3 con el gen PKD1 de la dominante y 1 caso con el gen PKHD1 para la recesiva. **Discusión y conclusión:** nuestros datos ilustran los hallazgos ecográficos, moleculares y de laboratorios que son de utilidad para dilucidar el espectro heterogéneo de la enfermedad.

Palabras clave: enfermedades renales poliquísticas dominante, recesiva, ITAG8 enfermedad de Caroli.

© 2025 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.

Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Fecha recibido: septiembre 22 de 2023

Fecha aceptado: marzo 10 de 2025

Autor para correspondencia:

Dra. Maria Camila Gutiérrez
camilagvargas06@gmail.com

DOI

10.31260/RepertMedCir.01217372.1526

Citar este artículo así: Gutiérrez MC, Ostos Alfonso H. Enfermedad renal poliquística: serie de casos.
Repert Med Cir. <https://doi.org/10.31260/RepertMedCir.01217372.1526>

ABSTRACT

Introduction: Polycystic disease is the most common kidney inherited disorder having a global prevalence of 1 in 10.000. Both phenotype and genotype are heterogenous with a Mendelian inheritance pattern, which allows it to be classified as autosomal dominant and recessive. **Case reports:** we report 5 cases, the first one featuring a new variant of the ITGA8 gene not described before, 3 featuring the autosomal dominant PKD1 gene and 1 case the autosomal recessive PKHD1 gene. **Discussion and conclusion:** our data illustrates ultrasonographic, molecular and laboratory findings which are helpful in elucidating the heterogeneous spectrum of the disease.

Keywords: polycystic kidney disease, dominant, recessive, ITGA8 Caroli disease.

© 2025 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.

This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

INTRODUCCIÓN

La enfermedad renal poliquística (ERP) es una patología genética frecuente en la que se desarrollan de forma progresiva lesiones quísticas que reemplazan el parénquima renal.¹ Constituye una de las principales causas de enfermedad renal terminal.¹⁻³ Afecta a 13 millones de personas a nivel global, con una prevalencia de 1 en 10.000.^{1,2} De acuerdo con el tipo de herencia se clasifican en enfermedad renal poliquística autosómica dominante (AD) o recesiva (AR).

La AD tiene una prevalencia estimada entre 1 en 400 a 1.000 nacidos vivos. Se origina de la mutación en los genes PKD1 y PKD2 que codifican para la proteína plasmática policistina 1 y 2 respectivamente, que mantiene la diferenciación del epitelio renal^{4,5}, debutan en la edad adulta a través de la formación progresiva de quistes renales en especial distales.^{2,4,6}

La AR es menos frecuente y más severa. En la región de las Américas se estima una incidencia de 1 en 26.500 nacidos vivos.^{7,8} La causa principal radica en la mutación del gen PKHD1 que codifica para la fibrocistina y del gen DZIP1L para la proteína 1.^{2,8} Por lo regular se presenta en el útero, perinatal o en la infancia y se caracteriza por la formación de quistes en los túbulos renales distales y conductos colectores.^{1,4,7,9}

El diagnóstico se basa en antecedentes familiares, manifestaciones clínicas, pruebas de laboratorio, estudios moleculares e imagenológicos como la ecografía renal, la tomografía computarizada (TAC) y la resonancia magnética (RMN).^{3,6} La complicación más frecuente es la infección de las vías urinarias¹ (IVU) y representan entre 5 y 10% de la población en diálisis o con trasplante renal.^{1-3,10}

Es infortunado que no existe un tratamiento que cure esta patología, por lo cual el manejo es sintomático y se fundamenta en conservar la función renal, evitando la progresión de la lesión mediante el mantenimiento óptimo de la presión arterial, la profilaxis antibiótica en los episodios

de infecciones de las vías urinarias y el tamizaje activo para detectar aneurismas cerebrales.^{2,3} Se describen 5 casos con enfermedad renal poliquística de diversos grupos etarios con diagnóstico molecular, seguimiento ultrasonográfico y creatinina sérica.

PRESENTACIÓN DE CASOS

Caso 1: paciente masculino de 15 meses, primogénito de padres no consanguíneos, sin antecedentes patológicos familiares. Nació a las 38.3 semanas por parto vía cesárea, durante la gestación hubo infección materna por SARS-COV-2 en la semana 8 y la ecografía obstétrica evidenció riñón dilatado derecho; peso al nacer de 3.190, talla 48 cm y adaptación espontánea sin complicaciones perinatales. En el riñón derecho se observó hidronefrosis con megauréter UTDP3 obstructivo primario y reflujo severo, displasia multiquística renal izquierda con exclusión funcional (DMSA), vesicostomía a los 4 meses, enfermedad renal crónica (**tabla 1**) e hipertensión arterial en seguimiento por nefrología pediátrica, con retiro del antihipertensivo a los 14 meses. Se detectó hidrocele severo bilateral, además de infección de las vías urinarias en 2 episodios aislados, el primero con aislamiento microbiológico de *Enterobacter cloacae* tratado con ertapenem por 7 días, el segundo con aislamiento de *Klebsiella pneumoniae* BLEE +, tratado con meropenem por 7 días y por recaída se utilizó ertapenem por 7 días, sin nuevos episodios. Cuenta con panel molecular para enfermedad renal con mutación heterocigota probablemente patogénica en el gen ITGA8 variante DNA/proteína c.2638-2A>G/splicing; dado lo anterior, se solicitó exoma completo TRIO a los padres, que fue negativo.

Caso 2: paciente masculino de 28 años, cuarto hijo de padres no consanguíneos, con antecedente familiar en primer grado (1 hermano), segundo (abuelo materno) y tercero (2 tías maternas) de ERP. Consultó al servicio de genética por

estar en seguimiento con nefrología debido al diagnóstico ecográfico de riñón poliquístico, síndrome de hiperfiltración e hipertensión arterial crónica estadio I, controlada con enalapril 5 mg al día (**tabla 1**). En el panel molecular para riñón poliquístico se identificó mutación heterocigota patogénica del gen PKD1 variante DNA/proteína c.7300C>T/p.R2434W. Dado lo anterior se confirmó la enfermedad poliquística renal tipo 1 autosómica dominante.

Caso 3: paciente masculino de 24 meses, tercer hijo de padres no consanguíneos, antecedentes familiares en línea paterna de riñón poliquístico en primer, segundo y tercer grado de consanguinidad. Nació a las 37 semanas por parto vía cesárea, con diagnóstico prenatal a la semana 22 de riñones poliquísticos; peso al nacer 3.400 talla 52 cm, sin complicaciones gestacionales ni perinatales. En valoraciones por genética se solicitó cariotipo que resultó normal 46 XY (25), exoma clínico completo NGS que identificó variante heterocigota probablemente patogénica en el gen PKD1 en el exón 36, variante DNA/proteína c.10710_10715delGGCTGT p.(Ala3771-Val3572del), por lo cual se realizaron exomas en padre y hermano que resultaron con la misma variante, diagnosticándose ADPKD tipo I. Continuó en seguimiento por nefrología pediátrica con sedimento normal, pero microalbuminuria positiva por lo cual se inició manejo con enalapril 2.5 mg al día vía oral (**tabla 1**).

Caso 4: niño de 5 años, segundo hijo de padres no consanguíneos, hermano del caso 3, con iguales progenitores y antecedentes familiares. Nació a las 38.5 semanas por cesárea, peso al nacer 3.850g talla de 52 cm, sin complicaciones gestacionales ni perinatales. Se consultó al servicio de genética por los antecedentes familiares hallando múltiples quistes renales, en especial izquierdos. Se realizó exoma clínico NGS encontrando la misma variante del gen PKD1 del hermano y del padre, por lo cual se diagnosticó ADPKD por gen PKD1. En la actualidad está en seguimiento periódico por el servicio de nefrología pediátrica con función renal y DMSA normales (**tabla 1**).

Caso 5: paciente femenina de 6 años, primogénita de padres no consanguíneos, sin antecedentes familiares de riñón poliquístico. Nació a las 40.2 semanas por parto vaginal, peso al nacer de 3.800 y talla 50 cm, sin complicaciones gestacionales ni perinatales. Tiene antecedente de enfermedad poliquística renal y hepática, con ultrasonografía sin alteraciones, pero en la RMN se identificaron múltiples quistes corticales y medulares en ambos riñones. Ha presentado infecciones urinarias recurrentes por *Escherichia coli* con tratamiento adecuado. Ante la hepatomegalia se realizó biopsia cuyo resultado histopatológico fue compatible con enfermedad hepática fibropoliquística sin colestasis ni colangitis. Se concluyó que no había indicación de trasplante en el momento. En el seguimiento por nefrología pediátrica la última función renal y electrolítica fue normal, sin hipertensión arterial (**tabla 1**). El estudio genético identificó dos variantes heterocigotas patogénicas del gen PKHD1, la primera DNA/proteína

c.353delG p.(Ser118Ilefs*35) y la segunda DNA/proteína c.8353G>A/ p.(Val2785Met). Ambas están asociadas con enfermedad poliquística renal 4 con o sin enfermedad hepática (MIM263200). La herencia es autosómica recesiva.

Tabla 1. Seguimiento de la función renal

Caso	Seguimiento	CrS mg/dl	BUN	TFG cc/min/1.73m2
1	16-06-22	0.99	0.NR	NR
	9-06-22	1.09	40	NR
	7-04-22	0.92	33.4	NR
	5-04-22	1.31	49.9	22.06
	1-04-22	0.88	39.1	32.85
	1-11-21	0.63	17.6	NR
	10-10-21	0.6	NR	48
	6-10-21	0.67	NR	42.98
	4-10-21	0.98	NR	26.9
	1-10-21	0.61	14.4	43.3
2	22-02-2018	1.0	NR	101.97
3	9-06-22	0.4	NR	91.89
	21-06-21	0.4	9	NR
4	9-06-2022	0.5	NR	NR
	14-01-2022	0.4	NR	NR
	19-10-21	0.4	8	
5	21-07-22	0.37	NR	NR
	8-09-21	0.32	NR	NR
	8-03-21	0.32	NR	NR
	25-02-21	0.6	NR	NR
	03-12-20	0.7	NR	NR
	18-09-19	0.48	NR	119
Promedio		0.83	NE	NE

*NR: no reportada en la historia clínica; CrS: creatinina sérica; BUN: nitrógeno ureico en sangre; TFG: tasa de filtración glomerular; NE no evaluable. Fuente: los autores.

DISCUSIÓN

En este estudio se identificaron variantes heterocigotas en 3 genes, el PKD1 relacionado con la AD (3/5), el PKHD1 con la AR (1/5) y el ITGA8 (1/5). La mutación de este último se ha reportado en un caso de enfermedad renal crónica temprana (25 años) con hipoplasia y quiste renal derecho¹¹; sin embargo, a diferencia del primer caso este presentaba discapacidad intelectual. Dado la prematuridad de la disfunción renal asociada con las malformaciones del caso 5, se recomendó monitoria estricta. Es de resaltar que esta variante genética no está reportada en las bases de datos genéticas. Con relación a los antecedentes familiares, solo los presentaron los casos con AD, lo cual concuerda con su alta penetrancia.^{1,2}

Pese a que en la AD el inicio de la sintomatología es en la adultez, 2/3 de los casos son pediátricos. Además, el rango de edad del único caso con AR lo ubica en la presentación juvenil (6 meses a 6 años), siendo el fenotipo más leve, pero

asociado con lesiones hepáticas por fibrosis e hipertensión portal como lo observado en el paciente.³

Las manifestaciones renales identificadas son hipertensión arterial (HTA) de inicio temprano (<35 años) en 3/5 casos, lo cual se asocia con progresión rápida de la enfermedad y mayor deterioro de la función renal.² Se considera que 75% de los niños con AR desarrollan HTA durante los primeros meses de vida^{2,12}; sin embargo, en el caso C5 no se detectó, por lo tanto, se debe continuar con tamizajes en intervalos de 3 años.^{2,12}

Otra de las manifestaciones características es el aumento del tamaño renal que se asocia inversamente con la función renal, llegando a crecer 5% por año.¹³ En este reporte se evidencia en promedio un tamaño renal derecho de 75 mm y en el izquierdo 76, siendo el caso 1 el que poseía los más pequeños y el caso 4 los más grandes.

Para evaluar la función renal se realizó seguimiento de la creatinina sérica debido a la ausencia de datos en las historias clínicas, para calcular la tasa de filtración glomerular. El promedio total en mg/dL fue 0.83, para AD 0.52, para AR 0.6 y el fenotipo de ITAG8 0.87. Todos los valores anteriores se encuentran en rango normal (<1,3 mg/dL).¹⁴ No obstante, se debe continuar en seguimiento del perfil renal completo para prevenir el desarrollo y/o agudización de la enfermedad renal crónica. Pese a que en nuestro estudio no se hicieron mediciones de progresión de la creatinina, aporta datos fundamentales para otros estudios que dispongan de los recursos para evaluarla.

Las manifestaciones extrarrenales comprenden hidrocele en el caso 1 y enfermedad quística hepática en el 5. La asociación con malformaciones urogenitales se han descrito en mujeres sin compromiso renal¹⁵, no en hombres con daño renal crónico como en el caso 1. Por ende, es probable que la variante esté relacionada con un fenotipo más severo y este estudio puede contribuir a ampliar las manifestaciones de este gen. En cuanto a la enfermedad hepática fibropoliquística, existe fuerte asociación con la AR.^{7,16}

Uno de los pilares terapéuticos es el control de las cifras tensionales como se ha observado en los casos descritos, además del seguimiento multidisciplinario con controles periódicos². La infección recurrente hace parte de las complicaciones más frecuentes la cual se observó en los casos 1 y 5. Conviene indagar sobre factores de riesgo y educar a los familiares y así minimizar estos eventos que acentúan el deterioro de la función renal.

CONCLUSIONES

El carácter progresivo y deletéreo de la ERP hace visible la importancia de conocer más sobre esta patología. En este estudio se presentan 5 casos con diagnósticos en forma temprana, tanto por ecografía como por secuenciación genética, identificando 3 casos de AD (gen PKD1), 1 de AR (gen PKHD1) y otro con una nueva variante del gen ITAG8.

Se describen las manifestaciones renales (aumento del tamaño renal, las deformidades quísticas y la hipertensión arterial), extrarrenales (hidrocele y enfermedad fibropoliquística hepática) y algunas complicaciones (infección de vías urinarias).

CONFLICTO DE INTERESES

ninguno.

AGRADECIMIENTOS

A la Universidad Surcolombiana y al Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Neiva, Colombia.

REFERENCIAS

1. Montaña A, Patiño N, Larrate C, Zambrano FA, Martínez J, Lozano H, et al. Actualización en enfermedad renal poliquística. *Rev Fac Med.* 2018;66(1):107–16. <http://dx.doi.org/10.15446/revfacmed.v66n1.60760>
2. Bergmann C, Guay-Woodford LM, Harris PC, Horie S, Peters DJM, Torres VE. Polycystic kidney disease. *Nat Rev Dis Primers.* 2018;4(1):50. <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-018-0047-y>
3. Colbert GB, Elrggal ME, Gaur L, Lerma E V. Update and review of adult polycystic kidney disease. *Dis Mon.* 2020;66(5):100887. <http://dx.doi.org/10.1016/j.disamonth.2019.100887>
4. Menezes LE, Germino GG. The pathobiology of polycystic kidney disease from a metabolic viewpoint. *Nat Rev Nephrol.* 2019;15(12):735–49. <http://dx.doi.org/10.1038/s41581-019-0183-y>
5. Luo L, Roy S, Li L, Ma M. Polycystic kidney disease: novel insights into polycystin function. *Trends Mol Med.* 2023;29(4):268–81. <http://dx.doi.org/10.1016/j.molmed.2023.01.005>
6. Foo JN, Xia Y. Polycystic kidney disease: new knowledge and future promises. *Curr Opin Genet Dev.* 2019;56:69–75. <http://dx.doi.org/10.1016/j.gde.2019.06.007>
7. Wicher D, Obrycki Ł, Jankowska I. Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease-The Clinical Aspects and Diagnostic Challenges. *J Pediatr Genet.* 2021;10(1):001–8. <http://dx.doi.org/10.1055/s-0040-1714701>
8. Cordido A, Vizoso-gonzalez M, Garcia-gonzalez MA. Molecular Pathophysiology of Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. *Int J Mol Sci.* 2021;22(12):6523. <http://dx.doi.org/10.3390/ijms22126523>
9. Roediger R, Dieterich D, Chanumolu P, Deshpande P. Polycystic Kidney/Liver Disease. *Clin Liver Dis.* 2022;26(2):229–43. <http://dx.doi.org/10.1016/j.cld.2022.01.009>

10. Müller RU, Messchendorp AL, Birn H, Capasso G, Cornec-Le Gall E, Devuyst O, et al. An update on the use of tolvaptan for autosomal dominant polycystic kidney disease: consensus statement on behalf of the ERA Working Group on Inherited Kidney Disorders, the European Rare Kidney Disease Reference Network and Polycystic Kidney Disease International. *Nephrol Dial Transplant*. 2022;37(5):825–39. <http://dx.doi.org/10.1093/ndt/gfab312>
11. Gómez-Conde S, Dunand O, Hummel A, Morinière V, Gauthier M, Mesnard L, et al. Bi-allelic pathogenic variants in ITGA8 cause slowly progressive renal disease of unknown etiology. *Clin Genet*. 2023;103(1):114–118. <http://dx.doi.org/10.1111/cge.14229>
12. Seeman T, Blažík R, Fencl F, Bláhová K, Obeidová L, et al. Ambulatory blood pressure and hypertension control in children with autosomal recessive polycystic kidney disease: clinical experience from two central European tertiary centres. *J Hypertens*. 2022;40(3):425–31. <http://dx.doi.org/10.1097/HJH.0000000000002973>
13. Irazabal M V., Torres VE. Total Kidney Volume and Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: A Long-Standing Relationship. *Am J Nephrol*. 2018;48(1):65–6. <http://dx.doi.org/10.1159/000491026>
14. Park H, Paek JH, Kim Y, Park WY, Han S, Jin K. Clinical characteristics and risk factors for kidney failure in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: A retrospective study. *Medicine*. 2022;101(47):E31838. <http://dx.doi.org/10.1097/MD.00000000000031838>
15. Tian W, Chen N, Ye Y, Ma C, Qin C, Niu Y, et al. A genotype-first analysis in a cohort of Mullerian anomaly. *J Hum Genet*. 2022;67(6):347–352. <http://dx.doi.org/10.1038/s10038-021-00996-w>
16. Abdul Majeed N, Font-Montgomery E, Lukose L, Bryant J, Veppumthara P, Choyke PL, et al. Prospective Evaluation of Kidney and Liver disease in Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease-Congenital Hepatic Fibrosis. *Mol Genet Metab*. 2020;131(1–2):267–276. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ymgme.2020.08.006>

