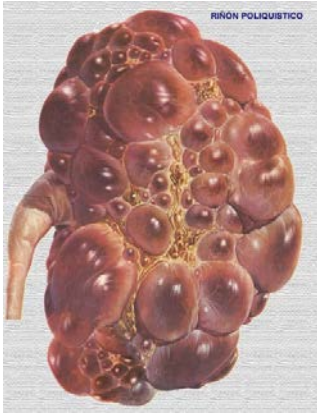


¿Qué es la poliquistosis renal autosómica dominante?

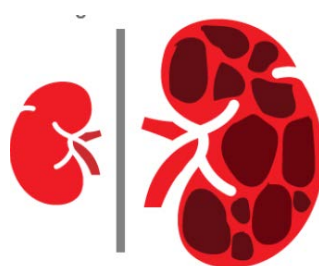
PQRAD



La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es una enfermedad crónica, hereditaria debida a la mutación del gen PKD1 del brazo corto del cromosoma 16 (85% de los casos) o en el gen PKD2 del cromosoma 4 (15%). En raras ocasiones puede presentarse la mutación de ambos genes. La primera mutación da lugar a una forma más grave y con progresión más rápida de la enfermedad.

El gen PKD1 expresa una proteína llamada Policistina 1 y el gen PKD2 la Policistina 2. Ambas forman parte de una pequeña estructura celular llamada "*cilio primario*" importante para el desarrollo y la división celular.

Si existen alteraciones de estas estructuras van apareciendo quistes preferentemente en el riñón, pero también pueden aparecer en otros órganos como hígado y páncreas, que al ir aumentando en número y tamaño desestructuran los órganos y comprimen el tejido sano. En el caso de los riñones conduce a la pérdida progresiva de la función renal.



Los riñones aumentan considerablemente de tamaño (de 12-13 cm pueden llegar a medir 40 cm.) y también de peso, pudiendo pasar de pesar 400-500 gr. hasta 10 kilos. Esta pérdida se acelera con el paso del tiempo y conduce a una insuficiencia renal progresiva hasta la insuficiencia renal terminal en que el paciente precisa tratamiento sustitutivo renal (diálisis y/o trasplante).

Incidencia

Según datos del Registro de enfermos renales de Catalunya en 2013 la PQR fue la causa de inicio de diálisis de 80 pacientes (10,6 pacientes por millón de población) y la prevalencia era de 1009 pacientes en diálisis, lo que representa 133,6 pacientes por millón de población.

No existe un registro del número de pacientes afectados de PQRAD que todavía no están en diálisis y puede darse el caso que muchas personas no estén ni siquiera diagnosticadas.

Dado que es una enfermedad de carácter familiar cada uno de los casos diagnosticados puede tener un promedio de 3-4 familiares afectos

¿ Como se hereda?

La enfermedad se hereda por via directa, de padres a hijos y es de carácter dominante porque solo que se herede uno de los genes mutados se produce la enfermedad. Esto representa que existe la posibilidad de que lo hereden el 50% de los hijos.

En el 91 % de los pacientes afectados existen antecedentes familiares de la enfermedad y en el 9% restante puede tratarse de mutaciones espontáneas. Las personas libres de enfermedad no la pueden transmitir a la descendencia.

A su vez el 10% de los pacientes que reciben tratamiento sustitutivo renal padecen esta enfermedad.

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico se hace mediante la historia clínica, los antecedentes familiares, la Ecografía renal o el TAC abdominal.

Posteriormente el estudio genético puede ayudar a etiquetar el tipo de mutación existente.

Cuadro clínico

Los inicios de la enfermedad pueden ser silentes. En ocasiones puede existir hematuria (sangre en la orina) macro o microscópica, dolor lumbar por crecimiento o infección de algún quiste , cólico nefrítico, aumento de volumen abdominal.

Si es un primer miembro afectado de una familia y no existen estos síntomas el diagnóstico puede ser tardío. Cuando existen miembros de la familia afectados, aun en edades tempranas, la existencia de alguno de estos síntomas debe levantar la sospecha e iniciarse el estudio mediante Ecografía renal.

Enfermedades asociadas

Quistes hepáticos, quistes pancreáticos, quistes seminales, quistes aracnoideos, aneurismas cerebrales, hipertensión arterial. Etc...

Que debe hacer una persona que tiene un familiar directo afecto de PQRAD.

A partir de los 20 años, aunque no exista sospecha clínica deberá acudir a su médico de cabecera para que le practiquen una Ecografía abdominal.

A cualquier edad en caso de aparición de HTA. Sobre todo en los jóvenes.

¿Cómo se puede prevenir?

Es importante diagnosticar el riesgo de padecer la enfermedad antes de decidir si se quiere tener descendencia.

Si existe el riesgo de ser portador de la enfermedad, cuando existen antecedentes familiares, se aconseja realizar las exploraciones antes mencionadas para descartar la presencia de quistes renales o hepáticos.

Si no existen alteraciones debería recurrirse al estudio genético para descartar la mutación del gen. Como existe el riesgo de que un 50% de la prole presenten la enfermedad se debe dar **consejo genético**. Existen varias opciones:

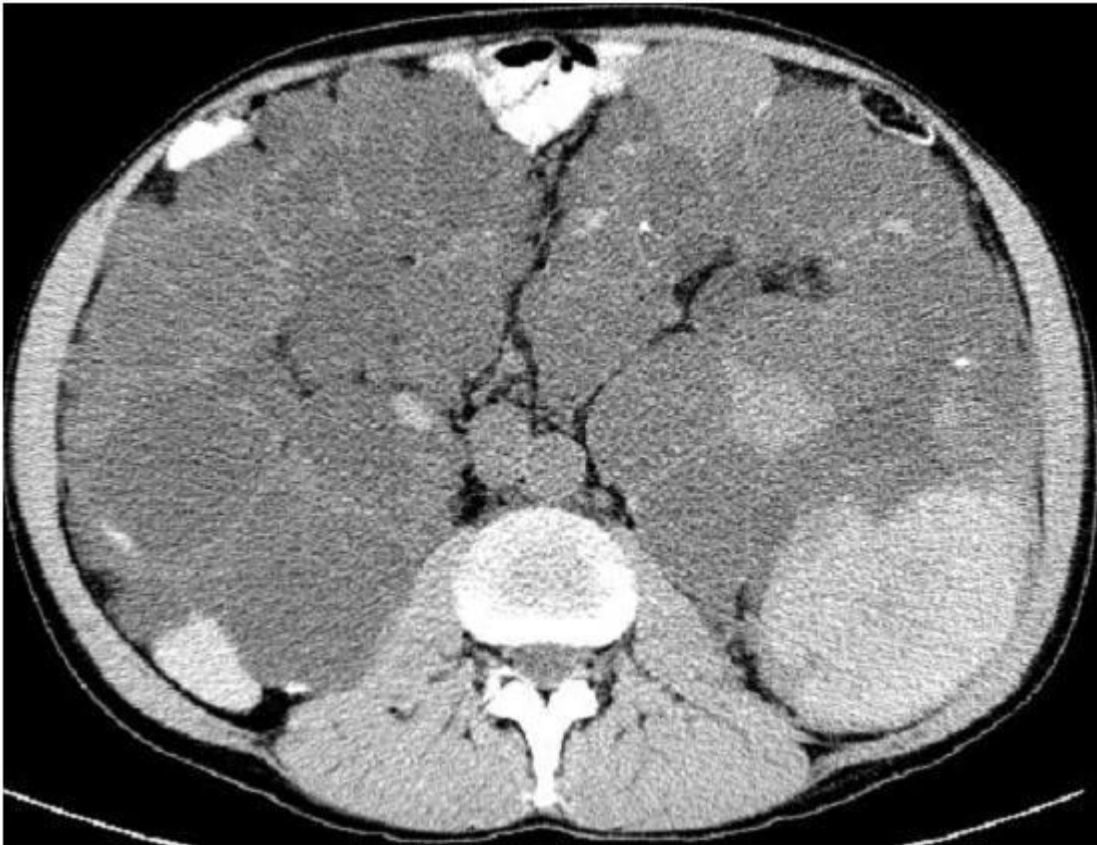
No tener descendencia en cuyo caso deberán adoptarse los métodos anticonceptivos oportunos

Si el afectado es el varón puede recurrirse a ***inseminación artificial con semen de donante sano***.

Si la afectada es la mujer puede recurrirse a la ***fecundación in vitro con óvulos de donante sana***.

Si se desea tener hijos propios sin la enfermedad se deberá recurrir al ***diagnóstico genético preimplantacional*** con selección de embriones sanos que se implantarán en el útero materno.

Estas medidas podrían erradicar el 91% de la enfermedad teniendo solo lugar los casos debidos a mutaciones espontáneas.



En la pág 128 del DIARIO DE SESIONES DEL PARLAMENTO DE ANDALUCÍA Núm. 246 X LEGISLATURA del 29 de septiembre de 2016 se publica la aprobación por unanimidad de una Proposición no de ley relativa a la creación del plan de prevención primaria de la enfermedad poliquística autosómica dominante, PQRAD.