

Enfermedad poliquística: presentación de un caso

Polycystic disease: a case presentation

Dr. Francisco Ávila Riopedre^I; Dra. Yadira Velazco Oiz^{II}; Dr. Leonardo Curbelo Rodríguez^{III}; Dr. Rafael Pila Pérez^{IV}.

I Especialista de II Grado en Nefrología. Máster en Longevidad Satisfactoria. Profesor Auxiliar. Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech. Camagüey. Cuba. favila@mad.cmw.sld.cu

II Especialista de II Grado en Nefrología. Máster en Urgencias Médicas. Profesor Instructor. Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech. Camagüey. Cuba. vyadira@finlay.cmw.sld.cu

III Especialista de I Grado en Nefrología. Máster en Urgencias Médicas. Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech. Camagüey. Cuba. curbelo62@mad.cmw.sld.cu

IV Especialista de II Grado en Medicina Interna. Profesor Titular. Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech. Camagüey. Cuba. rvpila@finlay.cmw.sld.cu

RESUMEN

Fundamento: la enfermedad renal poliquística autosómica dominante es una de las grandes causas de insuficiencia renal crónica en la población adulta. **Caso clínico:** se reporta el caso de un paciente con enfermedad renal poliquística autosómica dominante, que presentó como complicaciones una cirrosis hepática de causa mecánica, se les realizaron reiterados estudios virológicos en busca de hepatitis B Y C los cuales resultaron negativos, tenía presencia de circulación colateral en la

pared abdominal y una ascitis a tensión, hemorroides grado III y várices esofágicas, todo esto como expresión del daño hepático severo, también se demostró la presencia de una insuficiencia respiratoria crónica con patrón restrictivo, en los estudios espirométricos y radiológicos realizados se detectó compresión pulmonar y desplazamiento del diafragma por el tamaño de los riñones y el gran conflicto de espacio, además presentó hernias en región periumbilical y fosa ilíaca derecha por la gran presión intrabdominal que tenía. Tuvo episodios de sangramientos digestivos bajos y murió de una hematemesis brutal por várices esofágicas. **Conclusión:** las complicaciones presentadas en este enfermo son infrecuentes en la enfermedad renal poliquística autosómica dominante.

DESC: ENFERMEDADES RENALES POLIQUÍSTICAS; ANCIANO; INSUFICIENCIA RENAL CRÓNICA; ESTUDIOS DE CASOS.

ABSTRACT

Background: autosomal dominant polycystic kidney disease is one of the major causes of chronic renal failure in adult population. **Clinical case:** a patient with an autosomal dominant polycystic kidney disease is reported, who presented as complications an hepatic cirrhosis of mechanical cause, were repeated virological studies in search of hepatitis B and C, which were negative, presence of collateral circulation in the abdominal wall and tension ascites, hemorrhoids grade III and esophageal varices, all this as an expression of severe liver

damage. Also showed the presence of a chronic respiratory insufficiency with restrictive pattern, spirometric and radiological studies carried out, lung compression and diaphragm displacement by the size of kidneys and the great conflict in space was detected, also presented hernias in the periumbilical region and right iliac fossa by the great intra-abdominal pressure this patient suffered. He had episodes of lower digestive bleeding and died because of a brutal hematemesis from esophageal varices. **Conclusions:** these are infrequent complications presented in autosomal dominant polycystic kidney disease.

DeSC: POLYCYSTIC KIDNEY DISEASES; AGED; RENAL INSUFFICIENCY, CHRONIC; CASE STUDIES.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ERPAD), es una de las grandes causas de insuficiencia renal crónica en la población adulta que generalmente, no lleva a la nefropatía terminal antes de la quinta década de la vida. ¹ La supervivencia del injerto renal no difiere de las de otras enfermedades de base, aunque se señala una mayor incidencia de muerte coronaria súbita en este grupo de pacientes receptores de trasplante renal. ²

El consejo genético tiene gran importancia en la planificación familiar, así como la prevención y tratamiento de las complicaciones, lo cual puede mejorar la evolución de esta enfermedad. ³

Existen complicaciones frecuentes de la poliquistosis tales como la hematuria macroscópica por ruptura quística acompañada de dolor, infección de los quistes y conflicto de espacio para el trasplante renal. Entre las extra renales ocupan lugar relevante los aneurismas intracraneales, el prolapso de la válvula mitral y los divertículos del colon. ⁴

La presentación de un caso con complicaciones poco frecuentes, que deformaron en grado superlativo el hábito externo del paciente y menoscabaron su calidad de vida para finalmente llevarlo a la muerte, fue el objetivo de esta presentación.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente de 61 años de edad, sexo masculino y color de piel negra. Al ingreso refiere falta de aire a largo tiempo de evolución que se fue intensificando, no soportaba el decúbito por lo que necesitaba dormir en posición semisentada, tenía tos seca con expectoración blanquecina principalmente matutina.

Como antecedentes patológicos personales presentó enfermedad poliquística, hipertensión arterial controlada con medicación e insuficiencia renal crónica (no precisó el tiempo de evolución) en seguimiento por consulta externa de Nefrología en el Hospital Universitario Manuel Ascunce Domenech de la provincia de Camagüey.

Como antecedentes patológicos familiares refirió que su padre, hermano e hijo presentaban riñones poliquísticos.

Examen físico

Mucosas: hipocoloreadas y con tinte subictérico.

Tejido celular subcutáneo: infiltrado en ambos miembros inferiores hasta la rodilla de fácil godet, no doloroso bilateral y simétrico, sin aumento de la temperatura.

Respiratorio: expansibilidad torácica disminuida. Murmullo vesicular disminuido principalmente en las bases. Estertores crepitantes finos y subcrepitantes aislados. Frecuencia respiratoria: 24 / min.

Aparato cardiovascular: tonos cardiacos apagados. Soplo Sistólico II/VI audible en todos los focos. Tensión arterial: 140/85 mm/Hg. Frecuencia cardíaca: 85/ min.

Abdomen: Batraciforme, con marcada circulación colateral. Maniobra de Tarral positiva. Riñones megálicos que llegaban hasta las cuestas iliacas. No fue posible precisar más detalles por la gran distensión abdominal. (Figura 1,2)



Fig 1. Circulación colateral en la pared abdominal



Fig 2. Aumento de volumen del abdomen por la ascitis y hernia abdominal

Tacto rectal: próstata de tamaño y caracteres normales, hemorroides externas grado III.

Evolución en sala de forma estable. La disnea mejora al evacuarse la ascitis.

Tratamiento: furosemida (tabletas de 40mg) dos tabletas cada 8h vía oral + espironolactona (25mg) una tableta cada 8h. Tratamiento hipotensor con enalapril (20mg) diario. Carbonato de calcio (tabletas de 500mg) dos tabletas en desayuno, almuerzo y comida, sales de hierro (200 mg) diario, eritropoyetina humana recombinante y fitomenadiona (10 mg) diarias.

Complementarios

Hematocrito: 25 Vol %, leucograma: $7,3 \times 10^9/L$ eritrosedimentación: 67 mm/ h, creatinemia: 263 $\mu\text{mol/L}$, glucemia: 3.7 mmol/L , transaminasa glutámico pirúvica: 24.8 U/L, transaminasa glutámico oxalacética: 7 U/L, fosfatasa alcalina: 77.3 U/L, proteínas totales:

5.8 g/l albúmina: 31.5 g/L, calcio: 1.88 mmol/l., fósforo: 1.21 mmol/l., hierro sérico: 5.4 mmol/l., ácido úrico: 596 mmol/L, bilirrubina: directa: 16.5 mmol/l, indirecta: 13 mmol/l, total: 29,3 mmol/l, tiempo de protombina: Control 14 segundos, paciente: 21 segundos, conteo de Addis: albúmina: 0 mg/min, leucocitos: 10 400 cel/min, hematíes: 15 707 cel/min, proteinuria 24 h: ligeras trazas (no dosificable), cultivo urinario: negativo.

Electrocardiograma: ritmo sinusal, frecuencia cardíaca: 88 L/min, signos de hipertrofia ventricular izquierda.

Rayos x de tórax vista posteroanterior: elevación de ambos hemidiafragmas. Signos de enfisema pulmonar y congestión pulmonar. (Figura 3)



Fig 3. Elevación del diafragma y horizontalización de la silueta cardíaca

Ultrasonido abdominal: abdomen muy distendido. Aumentados ambos riñones de volumen que llegaban a las crestas ilíacas con

múltiples quistes de gran tamaño. Quistes hepático y en páncreas. Abundante líquido libre en cavidad.

Paracentesis: se extrajeron tres litros. Color amarillento. Estudio del líquido ascítico. Trasudado. Negativo de bacterias y células neoplásicas.

Panendoscopia: grandes várices esofágicas que no se pudieron esclerosar por no cooperación del paciente. Estómago y duodeno: nada que señalar.

Espirometría: patrón restrictivo.

El enfermo egresó el 19 de marzo del 2010 con discreta mejoría clínica. El 3 de abril fue traído al Servicio de Urgencia con cuadro de shock hipovolémico en el curso de una hematemesis masiva, falleció a los pocos minutos de su llegada a al hospital.

Se realizó necropsia No. 224 y se confirmó fallecimiento por shock hipovolémico por várices esofágicas sangrantes, enfermedad poliquística (riñones, hígado y páncreas), ascitis a tensión y no se demostraron aneurismas intracraneales, alteraciones de las válvulas cardíacas ni divertículos del colon.

DISCUSIÓN

La ERPAD es una enfermedad multiorgánica, su principal manifestación es la presencia de quistes renales, variables en tamaño y número, que se desarrollan paulatinamente a lo largo de la vida, con ritmos de crecimientos distintos e impredecibles.⁵

Los quistes renales son responsables de muchas complicaciones en los pacientes

portadores de una EPRAD, entre las que con mayor frecuencia se presentan son la hipertensión arterial, la hematuria, hemorragias, dolor agudo o crónico, infección de las vías urinarias o quísticas y nefrolitiasis e insuficiencia renal, esta última es la más grave y a la que progresan el 50 % de los pacientes que precisan tratamiento renal sustitutivo antes de los 60 años.^{6,7}

Se pueden desarrollar quistes en otros órganos, como hígado, con incidencia variable según la edad, que llega al 40 % a los 60 años y que son más voluminosos, aunque no más frecuentes en las mujeres. No condicionan generalmente compromiso de la función hepática, ni ninguna alteración analítica.⁸

El paciente presentado a pesar de ser hombre, desarrolló quistes de gran tamaño que lo llevaron a desarrollar una cirrosis hepática con manifestaciones de hipertensión portal por mecanismo de compresión de las vías biliares, falleció con un sangramiento digestivo alto de gran magnitud por várices esofágicas, además presentó circulación colateral.

La presencia de quistes en páncreas, ovarios, bazo y testículos es raro,⁹ en el paciente presentado se demostró la presencia de quistes hepáticos y pancreáticos. La enfermedad se acompaña de otras manifestaciones extra renales no quísticas, donde las aneurismas cerebrales (10 %) y coronarios (raros), anomalías valvulares cardíacas (25 %), disección aórtica (rara) y divertículos en colon (80 %) son las más frecuentes. Su presencia y constatación

ayudan, en ocasiones, a establecer el diagnóstico de la enfermedad.¹⁰

Este paciente desarrolló hipertensión arterial, generalmente la complicación más frecuente de la ERPAD, afecta al 30 % de los niños portadores y al 60 % de los adultos con función renal normal, cifras que se incrementan en presencia de insuficiencia renal.¹¹

También se pudo presenciar una hernia abdominal reportada en el 70 % de los pacientes con ERPAD,¹¹ por la hiperpresión intrabdominal que producen los quistes y en este caso tenía una ascitis a tensión.

El paciente presentó una insuficiencia respiratoria crónica de tipo restrictiva, corroborada por las pruebas funcionales respiratorias realizadas y por la radiografía de tórax, con desplazamiento de los diafragmas debido a un conflicto de espacio dentro de la cavidad abdominal.

CONCLUSIONES

Las complicaciones presentadas por este paciente son infrecuentes en la enfermedad renal poliquística autosómica dominante y le ocasionaron la muerte.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gupta S, Seith A, Sud K, Kohli HS, Singh SK, Sakhuja V, et al. CT in the evaluation of complicated autosomal dominant polycystic kidney disease. Acta Radiol. 2000; 41(3):280-4.

2. Bennet MD, Rose BD. Renal manifestations of polycystic kidney disease, September 14. *Quart J Med.* 1991; 79:477.
3. Masetti MA, Leonardo P, Motohara T, Kanematsu M, Armao D, Semilka RC. Autosomal dominant polycystic kidney disease: MR imaging evaluation using current techniques. *J Magn Reson Imaging.* 2003; 2:210-5.
4. Wilson PD. Polycystin: new aspect of structure, function and regulation. *J Am Soc Nephrol.* 2001; (12):834-6.
5. Capote Pereira L. Carcinoma de células renales en enfermedad poliquística renal autosómica dominante. *Rev Cubana Med Milit.* 2004; 33(4):45-56.
6. Peters DJM, Spruit L, Ravine D, Sandkiujl LA, Fossdal R, Boersma J. Chromosome 4 localization of a second gene for autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nature Gen.* 2003; 5 (4):359-62.
7. Reeders ST, Breunning MH, Davies RE, Nichols RD, Jarman AP, Higgs DR. A highly polymorphic DNA marker linked to adult polycystic kidney disease on chromosome 16. *Nature.* 2005; 317:542-4.
8. Wilkie P. Adult polycystic kidney disease: diagnosis, presentation and genetic implications. *Scot Med J.* 2004; 37(3):71-3.
9. Gabow PA. Autosomal dominant polycystic kidney disease more than a renal disease. *Am J Kidney Dis.* 2003; 16 (5):403-13.
10. Harris PC. The European Polycystic Kidney Disease Consortium. The polycystic kidney disease gene PKD1 encodes a 14-kb transcript and lies within a duplicated region on chromosome 16. *Cell.* 2005; 77:881-94.
11. Gabow PA, Ilke DW, Colmes JH. Polycystic Kidney disease: prospective analysis of nonazotemic patients and family members. *An Intern Med.* 1992; 101:238-47.

Recibido: 11 de noviembre de 2011

Aprobado: 18 de junio de 2012

Dr. Francisco Ávila Riopedre. Email: favila@mad.cmw.sld.cu