



UNIVERSIDAD TECNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA

ANÁLISIS DE CASO CLÍNICO PROMOCIÓN ABRIL – SEPTIEMBRE 2014

**“PACIENTE CON POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE EN
HEMODIÁLISIS”**

Requisito para optar por el título de Médico.

Autor: Tayo Montenegro, Luis Esteban

Tutor: Dra. Soriano Duharte, Elianis

Ambato-Ecuador

Marzo, 2015

APROBACIÓN DEL TUTOR

En mi calidad de Tutor del Trabajo de Investigación sobre el tema:

“PACIENTE CON POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE EN HEMODIÁLISIS” de Luis Esteban Tayo Montenegro estudiante de la Carrera de Medicina, considero que reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado examinador designado por el H. Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias de la Salud.

Ambato, Marzo del 2015

LA TUTORA

.....

Dra. Elianis Soriano Duharte

AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO

Los criterios emitidos en el Trabajo de Investigación **“PACIENTE CON POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE EN HEMODIÁLISIS”**, como también los contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuestas son de exclusiva responsabilidad de mi persona, como autor de este trabajo de grado.

Ambato, Marzo del 2015

EL AUTOR

.....
Luis Esteban Tayo Montenegro

DERECHOS DE AUTOR

Autorizo a la Universidad Técnica de Ambato, para que haga de este caso clínico o parte de el un documento disponible para su lectura, consulta y procesos de investigación.

Cedo los derechos en línea patrimoniales de mi caso clínico con fines de difusión pública; además apruebo la reproducción de este caso clínico, dentro de las regulaciones de la Universidad, siempre y cuando ésta reproducción no suponga una ganancia económica y se realice respetando mis derechos de autor.

Ambato, Marzo del 2015

EL AUTOR

.....
Luis Esteban Tayo Montenegro

APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el Informe de Investigación, sobre el tema **“PACIENTE CON POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE EN HEMODIÁLISIS”** de Luis Esteban Tayo Montenegro, estudiante de la Carrera de Medicina.

Ambato, Marzo del 2015

Para constancia firman

.....

PRESIDENTE/A

.....

1er VOCAL

.....

2do VOCAL

DEDICATORIA

Dedico éste proyecto de investigación a Dios, mis Padres, mis hermanos, abuelos, tíos y primos, mi esposa y principalmente a mi querida hija; quienes cada día durante mi periodo de formación han contribuido de infinitas maneras para seguir adelante con esfuerzo, dedicación, trabajo y humildad, valores importantísimos para el crecimiento y fortaleza de la profesión.

Luis Esteban Tayo Montenegro

AGRADECIMIENTO

Este trabajo de investigación es producto del esfuerzo reflejado de varios años, por efecto del sacrificio, dedicación y compromiso, en el cual han contribuido enormemente varios actores.

Principalmente quiero agradecer a mis padres por los valores y la responsabilidad que desde niño me inculcaron; a mis hermanos por la paciencia y por poner el hombro siempre a mi lado, mis familiares por su cariño y respeto, mi esposa por su ternura y sabiduría, y a mi hermosa hija a quien espero con ansias para amarla cada día.

Agradezco a mis amigos, compañeros y colegas porque de una u otra forma han colaborado en el crecimiento personal y profesional.

Y a mi querida Universidad, mis estimados docentes y al mismo tiempo amigos por su contribución en el desarrollo de mi carrera durante todos estos años.

Luis Esteban Tayo Montenegro

ÍNDICE

PORTADA.....	i
APROBACIÓN DEL TUTOR.....	ii
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO.....	iii
DERECHOS DE AUTOR.....	iv
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR.....	v
DEDICATORIA.....	vi
AGRADECIMIENTO.....	vii
INDICE.....	viii
RESUMEN.....	ix
I. INTRODUCCIÓN.....	1
II. OBJETIVOS.....	4
1. General.....	4
2. Específicos.....	4
III. DESARROLLO.....	5
1. Presentación del caso.....	5
2. Descripción de las fuentes de información.....	6
3. Estructuración del caso.....	6
5. Identificación de Puntos Críticos.....	28
6. Caracterización de las oportunidades de mejora.....	29
IV. CONCLUSIONES.....	33
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS.....	34
V. ANEXOS.....	36

UNIVERSIDAD TÉCNICA DE AMBATO
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD
CARRERA DE MEDICINA

**“PACIENTE CON POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE
EN HEMODIÁLISIS”**

Autor: Tayo Montenegro, Luis Esteban

Tutor: Soriano Duharte, Elianis

Fecha: Marzo del 2015

RESUMEN.

La presente investigación tiene como finalidad analizar la relación entre la enfermedad renal hereditaria más frecuente, como es la poliquistosis renal autosómica dominante, con la complicación más catastrófica de las enfermedades renales como es la insuficiencia renal crónica terminal, con la necesidad de instaurar terapia sustitutiva de la función renal.

Para esto en el actual análisis, se presenta un caso clínico de un paciente masculino de 52 años de edad, con diagnóstico de poliquistosis renal desde hace 26 años, a cuya madre fallecida le diagnosticaron de insuficiencia renal crónica terminal, relacionada con la presencia de quistes renales.

Tanto el paciente como su hermano son diagnosticados tempranamente con enfermedad renal poliquística, pero en ninguno de los dos se logra establecer cambios de conducta con respecto a los factores de riesgo y progresión, de tal manera que el descuido, tanto del paciente, sus familiares, y el escaso seguimiento y control por parte de atención primaria, permiten que la enfermedad progrese, hasta desencadenar insuficiencia renal crónica terminal, hace 15 años en su hermano, y hace un poco más de tres meses en el individuo de nuestro estudio.

Durante el análisis de este caso, se evalúan las condicionantes que llevaron a dicha conclusión, y de qué manera actualmente las guías clínicas y los estudios científicos, a pesar de no contar con un tratamiento específico para la enfermedad, han logrado relacionar las características genéticas relevantes de la patología, las manifestaciones clínicas importantes, la importancia del control adecuado de la presión arterial, y las

recomendaciones en relación a los factores modificables, para de tal manera retrasar la progresión de la poliquistosis renal autosómica dominante.

Al final del mismo se exponen las oportunidades de mejora que, a criterio del autor, pueden ser importantes y recomendables para mejorar el manejo, y la protocolización de los individuos con este tipo de enfermedades renales hereditarias.

PALABRAS CLAVE: POLIQUISTOSIS_RENAL, AUTOSÓMICA_DOMINANTE,
NEFROLOGÍA, DIÁLISIS, ENFERMEDAD_TERMINAL.

TECHNICAL UNIVERSITY OF AMBATO
FACULTY OF HEALTH SCIENCES
CAREER OF MEDICINE

"AUTOSOMAL DOMINANT POLYCYSTIC KIDNEY DISEASE IN HEMODIALYSIS"

Author: Tayo Montenegro, Luis Esteban

Tutor: Soriano Duharte, Elianis

Date: March 2015

SUMMARY.

This research aims to analyze the relationship between the most common hereditary renal disease, such as autosomal dominant polycystic kidney disease, with the most catastrophic complication of kidney disease such as end-stage renal failure, the need to establish substitution therapy renal function.

For this purpose in the current analysis, a case of a male patient of 52 years old, diagnosed with polycystic kidney disease is presented for 26 years, whose late mother was diagnosed with terminal chronic renal failure related to the presence of cysts kidney.

Both the patient and his brother are diagnosed early with polycystic kidney disease, but neither is successful behavior change regarding risk factors and progression, so that the neglect of both the patient, family, and poor monitoring and control by primary care, allowing the disease to progress, to trigger chronic renal failure, 15 years ago in his brother, and a little over three months ago in the individual of our study.

During the analysis of this case, the conditions that led to that conclusion are evaluated, and how now so clinical guidelines and scientific studies, despite having no specific treatment for the disease, have succeeded in linking the relevant genetic characteristics pathology, major clinical manifestations, the importance of adequate control of blood pressure, and recommendations regarding modifiable factors for such delay progression of autosomal dominant polycystic kidney disease.

At the end of the improvement opportunities which, in the opinion of the author, can be important and useful for improving management and the recording of individuals with this type of hereditary kidney diseases are discussed.

KEYWORDS: AUTOSOMAL_DOMINANT, POLYCYSTIC_KIDNEY,
NEPHROLOGY, TERMINAL, DIALYSIS.

I. INTRODUCCIÓN

El presente trabajo de investigación busca identificar la gran problemática que representa, tanto para el estado, como para el mismo individuo, el desarrollo de insuficiencia renal crónica con necesidad de terapia sustitutiva secundario a enfermedades renales hereditarias, específicamente abarcando el tema correspondiente a poliquistosis renal autosómica dominante, y relacionar desde el punto de vista externo y sin la finalidad de señalar culpables, sino mas bien, logrando aportar hallazgos en deficiencias o falencias en el sistema de salud, en diagnóstico oportuno, seguimiento y controles periódicos, así como los factores individuales relacionados con la educación en salud, identificación de factores de riesgo y la responsabilidad del paciente con respecto al desarrollo de complicaciones severas.

Es importante por lo mismo tener en cuenta que el hecho de llegar a desarrollar insuficiencia renal crónica, como resultado de múltiples condiciones multiorgánicas, será siempre considerado un evento catastrófico, por la alteración total de la calidad de vida de los pacientes y los costos de salud que esto representa para los sistemas de salud a nivel mundial. El aumento de pacientes con insuficiencia renal crónica, y por ende aquellos que necesitan terapia sustitutiva renal, está alcanzando valores considerados como epidémicos a nivel mundial presentando una tasa anual de crecimiento de alrededor del 5 al 8%. A pesar de que se disponen de pocos datos, se estima que para el año 2030, en torno al 70% de los pacientes con enfermedad renal crónica terminal residirán en países en vías de desarrollo, en los cuales no se cuentan con los recursos suficientes para cubrir dicha problemática.

Es por eso que ante este inquietante panorama con importantes implicaciones médicas, sociales y económicas, se deba empezar a tomar en cuenta la importancia del diagnóstico, control de factores de riesgo y terapia educativa en varios ámbitos, con el afán de mejorar la perspectiva que se puede tener de dicha enfermedad. (Górriz Teruel & Otero Gonzales, 2008)

La Organización Mundial de la Salud muestra a la enfermedad renal crónica como la causa número 12 de muerte a nivel mundial, pero, desde un punto de vista más amplio,

deberíamos tomar en cuenta que estos pacientes no corren riesgo de muerte simplemente por efecto de la misma insuficiencia renal, sino que también se suman muchos otros factores de riesgo cardiovascular importantes.

En cuestiones de costos de salud las terapias sustitutivas de la función renal representan una gran parte del presupuesto en salud de los estados. En Estados Unidos el costo estimado para el 2010 fue de 28000 millones de dólares. En Europa en la mayoría de estados, dicho costo corresponde alrededor del 2% de todo el presupuesto para salud. (Górriz Teruel & Otero Gonzales, 2008). Asombrosamente, tanto en Latinoamérica, y específicamente en nuestro país, Ecuador, no se cuenta con datos veraces sobre la problemática que representa ésta patología en cuestión de costos para salud. De todas maneras los gastos de los pacientes en hemodiálisis en nuestro país llegan a ser muy altos, si tomamos en cuenta que cada sesión al estado le genera un egreso de alrededor de 112 dólares por paciente.

Conociendo dichos datos mencionados con anterioridad, y tomando en cuenta que la patología de nuestro estudio, la cual es la poliquistosis renal autosómica dominante, tarde o temprano llega a ser causa de enfermedad renal crónica, en una edad media cercana a los 60 años, encontramos la importancia en tomar medidas adecuadas y oportunas con el fin de garantizar una mejor calidad de vida, retrasar la progresión de la misma, y manejar adecuadamente las complicaciones que puedan llegar a presentarse.

A nivel mundial la poliquistosis renal autosómica dominante tiene una alta prevalencia, alrededor de 1 paciente por cada 500 a 1000 habitantes, y su relación familiar es importante por su alta penetrancia genética. Aunque no se cuentan con datos a nivel mundial, pese a los esfuerzos que actualmente se encuentran en curso de investigación, tomando ésta importante relación podemos estimar el gran impacto que representa su manejo.

Por ser esta una enfermedad hereditaria, la identificación de casos índice nos permite establecer un punto de partida, mediante el cual podamos lograr: establecer un diagnóstico familiar inicial, instituir correctivos oportunos, cribaje en familiares relacionados y terapéutica para evitar el efecto deletéreo de todos estos factores de riesgo en el individuo con poliquistosis renal autosómica dominante. Frente a esta problemática se debe tomar en

cuenta que ante la actual inexistencia de tratamiento específico para esta patología, la base se centra en todas las medidas que se logren para enlentecer el progreso y sus complicaciones.

Si bien otro de los puntos a evaluar es el de las garantías que el sistema de salud, al cual estamos regidos, nos presta como usuarios, la finalidad no es precisamente la de establecer y señalar las falencias con fines destructivos, sino más bien, identificarlas y presentar recomendaciones desde el punto de vista del autor, con los cuales se podría mejorar lo referente al acceso al sistema de salud, la oportunidad de referencia adecuada, y principalmente, el conocimiento de la patología, su curso y progresión, y su lamentable etapa final.

II. OBJETIVOS

1. General.

- Expresar los componentes distinguibles de la poliquistosis renal autosómica dominante, que desencadenan en problemas de salud tanto para el individuo, el entorno en el que se desenvuelve, y el sector de salud al cual pertenece.

2. Específicos

- Comparar las condiciones de las enfermedades renales de carácter hereditario, que condicionan a los pacientes a desarrollar enfermedades terminales, con la necesidad de iniciar terapia de función renal sustitutiva.
- Reconocer las situaciones a las cuales los pacientes con enfermedades genéticas, pueden tener un diagnóstico tardío y poco oportuno, además de la deficiencia de controles, información y seguimiento que a estos se les ofrece.
- Informar desde el punto de vista del individuo, cómo esta enfermedad condicionó su desarrollo, costumbres y oportunidades de trabajo.
- Describir el grado de adherencia a las recomendaciones médicas sobre los factores de riesgo, tratamiento, nutrición y relación familiar de la enfermedad
- Discutir la importancia de haber iniciado un tratamiento renal sustitutivo de hemodiálisis oportuno, de tal manera que al paciente se le mantenga informado sobre el curso, pronóstico y necesidades de su situación.
- Formular desde el punto de vista del investigador, las falencias e inexactitudes en el sistema primario de salud al cual pertenece el individuo, y analizar cómo fue que estas contribuyeron a que el paciente haya tenido una progresión más acelerada de su caso y deficientes controles.
- Proponer oportunidades de cambio respecto a los puntos críticos determinados, de tal manera que sirva como circunstancia a tomar en cuenta a futuro, para disertación de manejo de condiciones de riesgo en pacientes con similar condición, para tomar acciones oportunas tanto a nivel individual, familiar y colectivo.

III. DESARROLLO

1. Presentación del caso

Paciente masculino de 52 años casado, ocupación empleado público y taxista. Afiliado al IESS (beneficiario activo). Antecedentes familiares de enfermedad renal crónica relacionada con quistes renales. Antecedentes personales de infecciones urinarias recurrentes y litiasis renal bilateral, diagnosticado con anterioridad de poliquistosis renal bilateral, en controles periódicos; además en controles se observó azoados elevados en varias ocasiones por lo cual se decide tomar medidas para iniciar terapia sustitutiva de la función renal, para lo cual entra en hemodiálisis.

Dentro de los hábitos tóxicos el paciente consume licor semanalmente durante 17 años, y cigarrillo 6 unidades diarias durante 18 años; además regular cuidado en el consumo de proteínas en su dieta, no ejercicio habitual, ni hidratación apropiada.

Durante la entrevista y la investigación del caso se logro determinar varios motivos que intervinieron en las causales y determinantes de la progresión de la enfermedad, así como actualmente respecto de lo que corresponde a seguimiento del paciente, y la oportunidad de valoración por especialidad en busca de ofertarle un tratamiento propicio que le permita una mejor calidad de vida.

Al momento en el que el individuo ingresa en terapia de tratamiento sustitutivo de la función renal, se realiza consejería pertinente a la importancia familiar hereditaria de dicha patología, proponiendo el manejo temprano de los familiares, en este caso su hijo, a quien se le diagnostica portador de poliquistosis renal autosómica dominante, de quien lamentablemente se tiene poca colaboración.

2. Descripción de las fuentes de información

La principal fuente de investigación de los datos obtenidos en este caso fue mediante la entrevista realizada con el individuo de nuestro estudio, en la cual se recabó sobre toda la información posible acerca de su diagnóstico inicial, sus antecedentes, su conducta y adherencia al tratamiento, y recomendaciones establecidas por el médico que lo controló, teniendo en cuenta cuales de estas fueron prioritarias y a cuales fue que el paciente tomo como importantes.

Así también, se tuvo accesos a su historia clínica lo que permitió identificar, en un determinado espacio de tiempo, la valoración multidisciplinaria a la cual fue sometido con el fin de ingresar al programa de tratamiento sustitutivo de la función renal mediante hemodiálisis. En este punto se pudo evaluar los controles y consultas a las que asistió, asimismo se pudo observar y evaluar adecuadamente los exámenes de laboratorio y de imagen secuencialmente con los que se contaron, para tener una aproximación del estado en el cual nuestro individuo de estudio acudió a consulta especializada, donde se definió la necesidad de tratamiento al que actualmente asiste.

3. Estructuración del caso

Paciente masculino de 52 años de edad casado, nacido y residente en Latacunga – Cotopaxi, de ocupación Empleado Público, (se desempeña como Inspector Municipal); además también posee un taxi, en el cual labora fuera de las horas de su trabajo principal. Afiliado al IESS desde hace 22 años actualmente consta en el mismo como beneficiario activo. Vive en casa propia, la cual cuenta con todos los servicios básicos, en compañía de su esposa (51 años), su hija mayor (29 años) y su hijo menor (22 años), además de su nieto (3 años); el sostén económico del hogar es principalmente por parte del paciente y su esposa, además sus dos hijos colaboran con los mismos.

El paciente mantuvo una dieta general con escasas restricciones durante la mayoría de su vida, cuidándose eventualmente del consumo excesivo de proteínas. Consumió licor semanalmente desde los 16 años de edad hasta los 33 años, cuando decidió dejarlo por recomendación de su médico. Fumo alrededor de 5 a 6 unidades de tabaco diarias desde los

17 años de edad hasta alrededor de los 35, cuando decide abandonar dicho hábito. No cesa el consumo de cafeína ocasional y no hay cambios respecto a las características de su hidratación.

Paciente sin antecedentes relevantes durante su niñez y adolescencia. En su familia existe el antecedente de enfermedades renales aparentemente relacionadas con la presencia de quistes a nivel renal. Según refiere sus dos tías maternas fueron diagnosticadas con dicho cuadro, además de dos primas. Su madre es diagnosticada de enfermedad renal crónica relacionada a la presencia de quistes renales a la edad de 55 años, motivo por el cual entra en diálisis durante un periodo de 8 años, luego de lo cual fallece; en vista de dicho antecedente se recomienda al paciente y sus hermanos realizarse exámenes de imagen para control, en el cual tanto el paciente, como un hermano, son diagnosticados con enfermedad poliquística renal, permaneciendo desde entonces en controles anuales (a los cuales no acude periódicamente) y bajo recomendaciones médicas de cuidado en el hogar.

Desde hace más o menos 3 años atrás es diagnosticado de HTA, recibiendo inicialmente como tratamiento enalapril 20 mg VO QD, posteriormente 50 mg VO QD, hasta hace 1 año más o menos cuando se decide cambiar a losartan 50 mg VO QD. Además desde hace 6 meses inicia tratamiento ambulatorio por hiperuricemia con alopurinol 150 mg VO QD am. Refiere también episodios de gota que se controlaban con prednisona 20 mg y colchicina 0,5 mg.

Paciente refiere y reconoce descuido en cuestión a los controles que se debió realizar, por cuestiones laborales y de horario, además de que no siempre se mantuvo bajo seguimiento médico. Su hermano es diagnosticado hace aproximadamente 15 años de enfermedad renal crónica terminal debida a poliquistosis renal e inicia tratamiento de hemodiálisis.

Hace más o menos 3 años en los exámenes de control que se le realizan periódicamente empieza a observarse elevación de los azoados (predominio de creatinina) de incremento progresivo, es evaluado mediante exámenes de imagen donde se constata aumento creciente del número y tamaño de los quistes renales.

Desde hace aproximadamente un año atrás el paciente empieza a presentar cuadros recurrentes de litiasis renal bilateral, con dolor lumbar importante y disuria. Dichos cuadros se acompañan repetidamente de infecciones urinarias diagnosticadas y tratadas con antibioticoterapia (no especifica la medicación).

Hace aproximadamente 10 meses en cuestión a la fecha actual, al observar elevación mantenida de azoados, y en vista de los antecedentes del individuo, el caso es presentado al comité de diálisis para su estudio multidisciplinario y considerar oportuno ingreso al programa de terapia sustitutiva de la función renal. Pero el paciente se reusa al mismo, y solamente decide iniciarlo una vez que siente problemas relacionados con las complicaciones como dolor e infecciones, por lo que acude directamente al centro de prestación de diálisis.

Hace aproximadamente 2 meses es intervenido por medico vascular para la fabricación de fistula arterio-venosa nativa en miembro superior derecho, la cual es realizada sin complicaciones, madura y se vuelve médicamente funcional, y se mantiene en buenas condiciones hasta el momento de ingreso al tratamiento de hemodiálisis, en el cual se mantiene actualmente.

Al momento en que se inicia propiamente la terapia sustitutiva renal con hemodiálisis, el paciente presenta cuadros de cólicos nefríticos relacionados con litiasis renal bilateral, asociada a infecciones urinarias complicadas recurrentes por la presencia de litiasis intraquísticas y hematuria.

Desde hace aproximadamente 2 semanas atrás el paciente presenta cuadro de malestar general, alza térmica no cuantificada e hiporexia, que posteriormente evoluciona acompañándose de tos y expectoración verdosa escasa, al cual se suma estertores basales predominio derecho, por lo cual se le inicia tratamiento antibiótico con ceftriaxona, al cual se añadió ampicilina-sulbactam por diez días, bajo el diagnóstico de cuadro neumónico, a los pocos días de iniciar terapia de diálisis.

Últimamente, alrededor de una semana después de dicho cuadro, en los exámenes de control se evidencia hematuria, motivo por el cual se recomienda valoración especializada por urología, y se evalúe la necesidad de nefrectomía electiva, el paciente es referido al

hospital de seguro social que le corresponde, pero no es aceptado su ingreso según refieren por no contar con recursos para tratar cuadro por el que cursa, siendo valorado particularmente hasta aparentemente estabilizar la hematuria.

Una vez ingresado al servicio de diálisis, se recomienda al paciente sobre la importancia de establecer una consulta familiar, de tal manera que se pueda trabajar conjuntamente para realizar cambios respecto a los factores de progresión y riesgo de exposición al que está su hijo, a quien actualmente se le diagnosticó ya con dicha patología, a la edad de 21 años, el mismo que ofrece poca colaboración y preocupación respecto de su condición actual y a futuro.

Descripción de factores de riesgo

Factores de riesgo personales

Relación familiar dominante de la poliquistosis renal.

Irresponsabilidad con respecto a su salud por parte del paciente, pues contó con oportunidad de acceso al servicio de nefrología, y a pesar de conocer la etapa final de la enfermedad se negó a recibirla.

Familiares que fallecen con enfermedad quística renal y han llegado al estado de enfermedad renal crónica terminal.

Mala adherencia al seguimiento y control, así como a las medidas de entencimiento de progresión de dicha enfermedad.

Deseo del paciente por crecer económicamente, dejando de lado la oportunidad de ejercicio recomendado y cuidados nutricionales.

Factores de riesgo ambientales

Factores laborales y económicos que obligan al paciente a mantenerse económicamente activo, disminuyendo la oportunidad de realizar ejercicio y condiciones domiciliarias que le benefician, como el abandono de hábitos tóxicos y régimen de hidratación.

Culturalmente la dieta de nuestro ambiente es rica en proteínas y no poseemos una cultura de mantenernos bien hidratados.

Factores en los sistemas de salud

Oportunidad en la solicitud de consulta

Es difícil contar con una consulta oportuna en la entidad de salud a la que pertenece el paciente, de esta manera indirectamente se facilita la progresión de dicha enfermedad.

El seguimiento al paciente debe ser más estricto, de tal manera que si el paciente no puede acudir al servicio de salud, sea el servicio de salud el que llegue al paciente, satisfaciendo y cumpliendo con las características de un buen seguimiento.

Acceso a la atención médica

No podemos decir que el paciente no contó con un adecuado acceso, pues el servicio de salud está presente en su cantón y parroquia de domicilio, pero los trámites pertinentes retrasan en gran medida el acceso oportuno.

Oportunidades en la atención

El paciente pudo contar con oportunidades en la atención, pero en conjunto el hecho de no acudir oportunamente, por descuido, retraso en las cuestiones administrativas, y mal seguimiento de las posibles complicaciones, hicieron que el paciente acudiera en el momento en que se sentía más enfermo, con complicaciones como fueron las infecciones urinarias recurrentes, hematuria y dolor crónico resultado de una litiasis mantenida.

Características de la atención

La calidad de atención en el sistema de salud al cual pertenece el individuo de nuestro estudio, hace que la vigilancia se vuelva superficial, rápida e inconsistente sin brindarle condiciones educacionales, advertencia y conocimiento de la calidad de vida y las limitaciones que tendrá a futuro, producto de su enfermedad.

Oportunidades en la remisión

La remisión de este tipo de pacientes debe ser oportuna y prioritaria, de tal manera que, sea de la manera que fuere necesaria, cuente con atención por especialidad en las distintas ramas, tanto nutricionales, de especialidad por nefrología, urología, psicología y trabajo social, garantizando un manejo integral y completo de dicha condición.

Tramites administrativos

En nuestro sistema de salud lamentablemente la atención de un paciente esta direccionada principalmente hacia el ámbito curativo, sin tomar en cuenta que, los costos en salud y la calidad de vida de los pacientes, fácilmente puede ser modificada de forma favorable si se actúa en atención primaria en los componentes de prevención y promoción.

Revisión bibliográfica

La enfermedad renal crónica es un evento catastrófico producto de diversas enfermedades crónico degenerativas, actualmente sigue siendo un problema de salud pública a nivel mundial, tanto por la importante afectación en la calidad de vida de los individuos que la padecen, así como el costo en salud de los pacientes que se encuentran en tratamiento de terapia sustitutiva renal. Se ha llegado a tener un estimado de la población mundial afectada de alrededor del 16,8% comprendiendo personas en todos los estadios de enfermedad crónica terminal (Datos NHANESIII 2004). Un estudio de prevalencia en España en el año 2005, (EPIRCE) determino la prevalencia de dicha condición en un total de 12,5%. En nuestro país los datos reflejan que se encontraban alrededor de 8300 pacientes recibiendo algún tipo de terapia sustitutiva renal de los cuales el 90% recibe tratamiento mediante hemodiálisis y el restante 10% se encuentra en diálisis peritoneal (Santacruz, 2013). Lamentablemente en nuestro país se ha estimado que solamente un 20% de los pacientes que necesitan algún tipo de terapia sustitutiva logran acceder a diálisis y un porcentaje muchísimo menor, 1,4% al trasplante renal.

La etiología relacionada con la enfermedad renal crónica en nuestro país es un poco distinta de la presentada en otras partes del mundo, agrupándose la misma en Glomerulopatías crónicas secundarias en un 34%; diabetes 29% y lupus eritematoso sistémico 5%, Glomerulopatías crónicas primarias 24%, hipertensión arterial 22%, y otras no especificadas representando el 10%, con lo cual se agrupa el 90% de las causas de insuficiencia renal crónica terminal. (Santacruz, 2013)



La poliquistosis renal autosómica dominante es la enfermedad renal hereditaria más frecuente a nivel mundial, se la define como una enfermedad monogénica multisistémica,

que se caracteriza predominantemente por la presencia de múltiples quistes renales de carácter bilateral; así como ciertas manifestaciones extrarrenales importantes como la presencia de quistes hepáticos, anomalías vasculares, cardíacas y digestivas y HTA). (Irazabal & Torres, 2011)

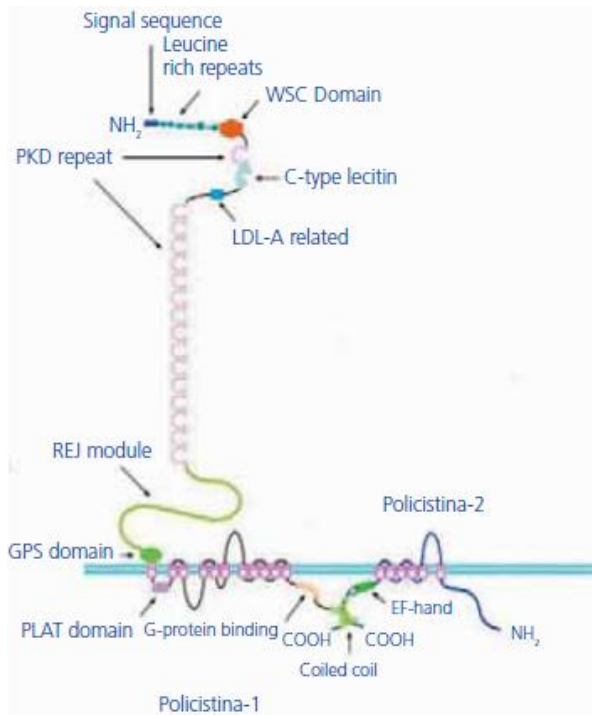
Epidemiológicamente se ha logrado tener en cuenta una prevalencia de dicha enfermedad de entre 1:400 hasta 1:1000 a nivel mundial, punto cuestionado últimamente ya que en ciertas poblaciones su frecuencia podría llegar a ser menor de lo observado. En términos generales se conoce que a nivel mundial la PQRAD es la tercera causa de insuficiencia renal terminal, teniendo una tasa de PQRAD como causa de IRT de 8,7 casos por millón para hombres y 6,7 casos por millón para mujeres. (Irazabal & Torres, 2011)

Los pacientes con PQRAD representan en términos generales alrededor del 6 al 10% de los pacientes que acceden a los tratamientos sustitutivos de la función renal y trasplante renal a nivel mundial. (Ars, y otros, 2014)

La PQRAD es una enfermedad hereditaria autosómica dominante con penetrancia total, por tanto cada hijo de padre afectado tiene un 50% de posibilidades de heredar el gen afectado. Cerca del 40% de pacientes no pueden reconocer antecedentes familiares, por lo cual se ha planteado una tasa elevada de mutación de dicho gen, o bien la presencia de ciertos factores que puedan facilitar su expresión. (Grantham & Winkthofer)

Es una enfermedad genética heterogénea en la que existen dos genes identificados: PKD1 en el cromosoma 16p, con el 85% de los casos; y el PKD2 en el cromosoma 4q; con el 15% de los casos. Generalmente los pacientes con la mutación PKD1 tienden a tener una presentación más severa, con una edad media de presentación de insuficiencia renal terminal de 54,3 años frente a 74 años de aquellos en los que se ha identificado la mutación PKD2. La gran variabilidad de presentación intrafamiliar se debe principalmente a factores personales y medioambientales modificadores de la gravedad de sus manifestaciones. (Irazabal & Torres, 2011)

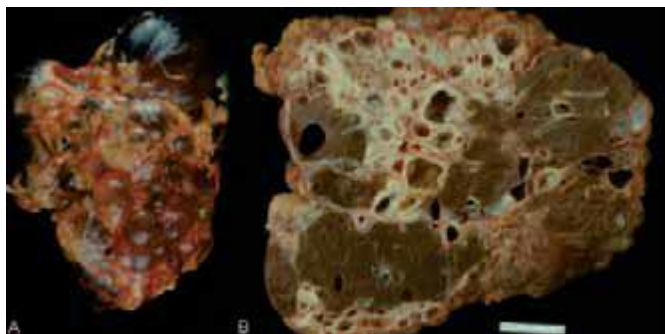
La patogenia de la enfermedad está relacionada principalmente con la codificación de



Policistina-1 (PC-1) (izqda.) y policistina-2 (PC-2) e interacción entre ambas por medio de los dominios *coiled-coil* en la región C-terminal (modificada de Torres VE, Harris PC. Autosomal dominant polycystic kidney disease: the last 3 years. *Kidney Int* 2009;76:149-68).

dos glicoproteínas, la policistina 1 y 2, moléculas adheridas a membrana, responsables principalmente de la entrada de calcio a la célula. La disminución de una de las policistinas se traduce en un cambio crítico para la célula de tal manera que no permite mantener la polaridad celular, aumento de la proliferación celular y apoptosis, y por ultimo un cambio fenotípico de la matriz celular; los cambios que se producen están relacionados principalmente con la alteración de la homeostasis del calcio intracelular, la activación de AMPc y los receptores tirosin-quinasa. Primero lo que ocurre en los túbulos renales es que se producen

dilataciones focales; inicialmente el parénquima renal tiene una apariencia relativamente normal, posteriormente dichas dilataciones y los túbulos del sistema colector pierden su conexión, se llenan de líquido en múltiples dilataciones y el riñón tiene un tamaño muy grande, con muchos quistes en su interior, con zonas limitadas de parénquima renal rodeados de abundante tejido fibrótico. (Grantham & Winkthofer)



Enfermedad poliquística renal y hepática. Figura A. Superficie renal donde se aprecian múltiples quistes. Figura B. Corte hepático con presencia de múltiples quistes en su parénquima.

(Tomado de Irazaval y Torres, División De Hipertensión y Nefrología Clínica Mayo, Revista española de Nefrología, 2011).

El diagnóstico de PQRAD se basa principalmente en las características genéticas de la enfermedad, ya que como se había revisado antes tiene una alta penetrancia y alrededor del 50% de los hijos de padres con PQRAD tienen la posibilidad de desarrollarla también, y es ahí donde se genera la importancia de manejar a la misma como una importante enfermedad familiar. Los casos esporádicos representan alrededor de 10 al 15% de los casos aislados de PQRAD, en la cual la recomendación es que se realice un diagnóstico en base a las características clínicas de la enfermedad, y eventualmente un análisis genético en el caso de que la progresión y la agresividad de la enfermedad sea importante. (IQB, 2015) Para los pacientes en los cuales un familiar ha desarrollado la enfermedad la prueba diagnóstica recomendada y en la cual se basan los criterios de Ravine (1994) y Pei (2009) (Tab.1) es la ECOGRAFÍA, la cual presenta una sensibilidad de casi 100% para adultos mayores de 30 años y personas con mutación PKD1, y de un 67% para aquellos que se identifica mutación PKD2 (Irazabal & Torres, 2011). Siempre deberá tomarse en cuenta el diagnóstico diferencial de la presencia de quistes en el riñón para lo cual se ha relacionado a la PQRAD con otras enfermedades hereditarias para establecer sus diferencias, las mismas que se presentan en la Tab.2.

Tabla 1: Criterios Diagnósticos PQRAD**Ravine (para pacientes con riesgo de mutación PKD1 e historia familiar)**

Por lo menos 2 quistes en los riñones o 1 quiste en cada riñón en paciente menor de 30 años.

Por lo menos 2 quistes en cada riñón en pacientes con edades entre 30-59 años.

Al menos 4 quistes en cada riñón en pacientes mayores de 60 años.

Pei (pacientes con genotipo desconocido e historia familiar)

3 o mas quistes unilaterales o bilaterales en pacientes de 15 a 39 años.

2 o mas quistes en cada riñón en pacientes de 40 a 59 años

La presencia de menos de 2 quistes en una persona mayor de 40 años puede considerarse un valor predictivo negativo cercano al 100%, y puede considerarse suficiente para descartar la enfermedad.

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Tabla 2 Diagnóstico Diferencial.

Enfermedad	Signos o síntomas diferenciadores	Pruebas diferenciadoras
Enfermedad quística adquirida	<ul style="list-style-type: none"> Historia clínica. ERC preexistente. 	<ul style="list-style-type: none"> Tamaño renal suele ser pequeño, al contrario de la nefromegalia quística de la PQRAD; raramente puede existir cierta nefromegalia. Frecuentes quistes hemorrágicos.
Quistes simples	<ul style="list-style-type: none"> Común en adultos. Su incidencia aumenta con la edad. Poco frecuente en menores de 40 años. Ausencia de historia familiar y no cumple criterios de Pei. Raramente se complican. 	<ul style="list-style-type: none"> Diagnóstico basado en ecografía: ausencia de ecos internos, pared bien definida, realce acústico, forma esférica u ovoide. Se utiliza la clasificación de Bosniak.
Esclerosis tuberosa	<ul style="list-style-type: none"> Angiofibromas faciales, manchas hipomelánicas, fibromas ungueales, placas rugosas, <i>tubers</i> corticales, nódulos subependimarios, astrocitomas gigantes, linfangioleiomiomatosis pulmonar, rabdomiomas cardíacos, angiomiolipomas renales. 	<ul style="list-style-type: none"> Análisis mutacional de genes <i>TSC1</i> y <i>TSC2</i>. Más frecuente angiomiolipomas que quistes. Más frecuentes en <i>TSC2</i> que en <i>TSC1</i>. Síndrome de genes contiguos <i>TSC2/PKD1</i>: PQRAD de inicio temprano y esclerosis tuberosa por delección que abarca ambos genes.
Síndrome de Von Hippel-Lindau (VHL)	<ul style="list-style-type: none"> Carcinoma renal, hemangioblastoma retinal o del sistema nervioso central, feocromocitomas, quistes pancreáticos y cistoadenomas epididimarios. 	<ul style="list-style-type: none"> Análisis mutacional gen <i>VHL</i>.
Enfermedad por mutaciones en el gen <i>HNFB</i>	<ul style="list-style-type: none"> DM tipo 2, quistes renales, hipoplasia renal, agenesia renal, riñones hiperecoicos, alteraciones genitales. 	<ul style="list-style-type: none"> Análisis mutacional gen <i>HNFB</i>.
Enfermedad medular quística/ nefropatía hiperuricémica familiar/ nefropatía por el gen <i>UMOD/MUC1</i>	<ul style="list-style-type: none"> Nefropatía túbulointersticial, gota frecuente o hiperuricemia, a veces quistes en la unión córticomedular. 	<ul style="list-style-type: none"> RNM muestra a veces quistes en la unión córticomedular. Análisis mutacional del gen <i>UMOD</i> y del gen <i>MUC1</i>.
Síndrome orofaciodigital tipo 1	<ul style="list-style-type: none"> Solo afecta a mujeres. Letal en varones. Patrón radiológico similar a la PQRAD pero menor aumento de volumen renal en 70% de pacientes adultas. 	<ul style="list-style-type: none"> Análisis mutacional del gen <i>OFD1</i>.
Espongiosis renal o ectasia renal precalicilar o enfermedad de Cacchi-Ricci	<ul style="list-style-type: none"> Ausencia de historia familiar o autosómica dominante. Imagen radiada por urografía. Frecuente litiasis. Dilatación de túbulos colectores a nivel de pirámides. 	<ul style="list-style-type: none"> UIV.
Poliquistosis renal autosómica recesiva	<ul style="list-style-type: none"> Diagnóstico neonatal-infancia habitualmente. Siempre fibrosis hepática mas o menos sintomática. En adultos insuficiencia renal con riñones quísticos de tamaño normal o mínimamente aumentado. 	<ul style="list-style-type: none"> Análisis mutacional gen <i>PKHD1</i>.

RNM: resonancia nuclear magnética, UIV: urografía intravenosa

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

En la actualidad el diagnóstico genético es caro y muy laborioso, motivo por el cual el mismo se limita para PQRAD en las siguientes indicaciones generales:

1. Pacientes jóvenes en los que se requiere confirmar el diagnóstico, como por ejemplo aquellos que pueden ser candidatos a donante vivo.
2. Familias en las que un paciente ha tenido un debut muy temprano de la enfermedad por la combinación de la alteración genética PKD1+PKD2.
3. Pacientes jóvenes sin antecedentes familiares de PQRAD, en los cuales se busca diferenciar la superposición de otras enfermedades renales quísticas.
4. Pacientes- parejas que necesiten diagnóstico genético preimplantacional. (Ars, y otros, 2014)

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

Se debe aconsejar a un paciente con diagnóstico de PQRAD que informe a sus familiares de primer grado sobre el riesgo de padecer la enfermedad. (D)

La ecografía es la herramienta de cribaje recomendada para los familiares de un caso índice. (C)

La tomografía se puede utilizar en los casos dudosos o en los que se sospeche de patología asociada como litiasis o tumores. (D)

La resonancia magnética se puede utilizar para la diferenciación de quistes vs tumores renales en casos especiales. (D)

El diagnóstico genético no es recomendable si el diagnóstico clínico y por imagen es claro.

Las situaciones en las que el diagnóstico genético de PQRAD está indicado son: donante vivo potencial de una familia con PQRAD, pacientes sin antecedentes familiares de PQRAD con diagnóstico clínico incierto, debut muy temprano de la enfermedad y diagnóstico genético pre implantación. (D)

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Las manifestaciones clínicas de dicha enfermedad se presentan como manifestaciones renales y extrarrenales, entre las cuales destacaremos las siguientes por ser consideradas de mayor importancia respecto al pronóstico del paciente:

Manifestaciones renales.

Desarrollo quístico: se ha llegado a la conclusión de que el desarrollo quístico se inicia en la etapa embrionaria y continúa durante toda la vida. Se diferencian dos fases, la de iniciación y la de crecimiento, con una ganancia anual de alrededor del 5,3% del volumen renal de acuerdo al estudio CRISP. (Santana, Alcázar, & de la Torre, 2009)

Anomalías de la función renal: la primera manifestación que se presenta en estos pacientes es la disminución de la capacidad de concentración de orina, la cual en conjunto con niveles elevados de vasopresina dan como resultado la facilidad de la formación de

quistes. Además a esto se suma la disminución de eliminación de amonio lo cual disminuye el pH de la orina facilitando también la formación de cálculos.

Hipertensión arterial: es la manifestación más frecuente y la condición que más contribuye a la progresión del cuadro. Generalmente se desarrolla antes de que exista algún cambio en la tasa de filtración glomerular, y se relaciona también con un mal manejo del sodio y remodelación vascular renal, aparentemente debida a una disminución del flujo sanguíneo renal por efecto de compresión de los quistes, lo cual produce una activación local del sistema renina-angiotensina-aldosterona. Asimismo se ha creado la hipótesis de que la expresión disminuida de policistina genera también una alteración de la respuesta endotelial de los túbulos ante la compresión que sufren, disminuyendo su capacidad de liberar óxido nítrico ante la tensión elevada.

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

Cambios en el estilo de vida: mantener peso adecuado, realizar ejercicio aeróbico regular y limitar el consumo de sal a un máximo de 6g/d (C)

Se recomienda la monitorización regular de la presión arterial ya que la finalidad está en establecer un diagnóstico precoz de HTA, con el fin de disminuir riesgo de progresión. (C)

El tratamiento farmacológico de HTA debería incluir un inhibidor del SRAA como primera opción. (C)

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLÍNICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Dolor: este es el síntoma más frecuente referido por los pacientes con PQRAD; en un porcentaje de alrededor del 60% se encuentra presente. Este es de dos tipos principalmente; agudo generalmente relacionado con hemorragias intraquisticas, litiasis e infecciones, o de carácter crónico por el crecimiento renal y la tracción del pedículo renal que esta ejerce, así como la distensión de su cápsula y el efecto sobre estructuras vecinas. El carcinoma de células renales no es una causa frecuente de dolor, suele presentarse en frecuencia similar al de la población general, aunque muchas veces a edades mas tempranas. Ante evidenciar

masa sólida en la ecografía, y la TAC refleja masa captante de contraste debemos sospechar en un carcinoma.

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

Se sugiere como tratamiento de la hematuria el reposo en cama, analgésicos y aumentar el consumo de líquidos para forzar una diuresis en alrededor de 2-3 l/d.(D)

Son susceptibles de consideración, dependiendo la magnitud de la hemorragia, la reposición IV de líquidos, transfusión de GR, sondaje vesical ante el riesgo de coágulos, e inclusive la embolización percutánea. (D)

Se recomienda la hospitalización de paciente con infección sintomática, renal o hepática. (D)

Criterios de una posible infección quística: a) fiebre mayor 38°C; b) dolor localizado en el flanco; c) PCR mayor 5mg/dl. (D)

Realizar cultivos de orina y sangre ante la sospecha de infección urinaria o quística. (D)

Ante sospecha de infección quística se recomienda el uso de antibioticoterapia empírica con fármacos liposolubles como las quinolonas, con espectro frente a Gram (-), y ajustar el tratamiento de acuerdo a la evolución y resultados. (D)

La duración de dicho tratamiento antibiótico recomendable es de 4 – 6 semanas. (D)

Si no se observa mejoría en 72h, se recomienda añadir un segundo antibiótico (cefalosporinas / carbapenémicos). (D)

Ante la sospecha de posibles complicaciones y necesidad de estudio de imagen se recomienda la utilización de TAC. (D)

Si se identifican complicaciones mediante TAC, puede considerarse la utilización de métodos invasivos (percutáneo o quirúrgico), si el tamaño del quiste esta entre 3-5cm; o en su defecto la nefrectomía en el caso de quiste enfisematoso, infecciones recurrentes, cálculo coraliforme, o candidatos a trasplante, en presencia de mala o nula función renal. (C)

En pacientes con urolitiasis e hipocitraturia se puede considerar la utilización de citrato

potásico por vía oral como coadyuvante. (C)

Ante dolor crónico siempre se recomienda en la medida de ser posible identificar y tratar la causa de dolor crónico. (D)

Se sugiere reservar los analgésicos opiáceos para los episodios de dolor agudo. (D)

Se sugiere considerar procedimientos invasivos si el dolor es secundario al aumento de tamaño renal o hepático, y no cede ante tratamiento médico. (D)

Ante una hematuria macroscópica que dure más de 1 semana o si el episodio inicial se produce después de los 50 años, se debe realizar una prueba de imagen para descartar un carcinoma renal (D).

Una masa sólida en la ecografía, calcificaciones moteadas en la TC, la intensificación del contraste, la presencia de un trombo tumoral o adenopatías regionales en la TC o la RM debe hacer sospechar un carcinoma renal (C)

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Insuficiencia renal: la función renal permanece normal durante las primeras décadas de vida y aparece en aproximadamente el 50% de los pacientes en una edad media comprendida alrededor de los 60 años, condicionada por varios factores, entre estos se había citado ya la diferencia entre las mutaciones PKD1 y PKD2, siendo la progresión más rápida en PKD1; asimismo existen otros factores condicionantes como son diagnóstico precoz antes de los 30 años, el sexo masculino, episodios tempranos de hematuria, HTA de inicio precoz, hiperlipidemia y colesterol HDL bajo. El estudio clínico CRISP que actualmente se mantiene en curso ha arrojado datos con respecto a la relación entre crecimiento renal y la disminución de la tasa de filtrado glomerular, y se ha concluido que existe una importante relación entre un mayor tamaño renal en paciente con PQRAD con la progresión más rápida de la insuficiencia renal.

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

Actualmente aun no existe ningún tratamiento específico probado en PQRAD para detener la pérdida progresiva de la función renal. (C)

Se recomienda la ingesta elevada de líquidos de 2-3l/d en etapas de ERC 1 a 3. (D)

Debe seguirse controles periódicos por el especialista que incluya evaluación del filtrado glomerular y ecografía renal; en los que la HTA se encuentre controlada los controles pueden hacerse anualmente. (D)

El volumen renal total es el mejor marcador pronóstico en pacientes con PQRAD por lo que se recomienda la utilización de ecografías seriadas. (D)

Los pacientes diagnosticados con PQRAD deben evitar deportes de contacto y situaciones que conlleven elevado riesgo de trauma abdominal. (D)

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Manifestaciones extrarrenales.

Enfermedad poliquística hepática: se presenta con episodios de distensión abdominal y dolor, además saciedad temprana, náusea, vómito, disnea, malnutrición, entre otras; esta es la manifestación más frecuente de las extrarrenales, en PQRAD los quistes hepáticos suelen detectarse más tardíamente que los renales, y derivan principalmente de un crecimiento excesivo de los ductos hepáticos, por lo cual dichos quistes están cubiertos por un epitelio similar al epitelio biliar en cuestión funcional y secretora. La principal complicación ante la presencia de dichos quistes es el riesgo de infección (enterobacterias) y hemorragias intraquísticas. Dentro de las principales alteraciones analíticas podemos observar elevación de FA (fosfatasa alcalina) y GGT (gamma glutamil transpeptidasa); así también se ha observado elevación del marcador tumoral CA19.9 que incrementa discretamente ante un quiste hepático infectado.

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

Los pacientes con enfermedad poliquística hepática deben evitar el consumo de estrógenos y fármacos que predispongan a la acumulación del AMPc como la cafeína. (C)

Ante la sospecha de infección intraquística debe realizarse una TAC. (D)

El tratamiento antibiótico ante una infección de quiste hepático debe realizarse con quinolonas durante un periodo de tiempo de 6 semanas. Si la fiebre persiste por más de 72h se recomienda asociar una cefalosporina 3ra. (D)

El tratamiento de la enfermedad poliquística hepática solo se recomienda en pacientes

muy sintomáticos y se centra en la reducción del volumen hepático. (C)

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Manifestaciones vasculares: se presentan en menor medida en los pacientes con PQRAD, las principales son aneurismas intracraneales entre el 8 y 16% de los pacientes, disección de aorta torácica, aneurismas coronarios. Los aneurismas intracraneales son la complicación extrarrenal mas devastadora para el paciente, que puede causar una muerte precoz o discapacidad al individuo. Se caracteriza principalmente por cefalea súbita e intensa acompañada de alteración de la conciencia, relacionada con una hemorragia subaracnoidea.

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

La exploración mas idónea para detectar aneurismas intracraneales en pacientes PQRAD es la angiografía mediante RM, o en su defecto angioTAC. (C)

Está indicado una TAC urgente si el paciente con PQRAD presenta cefalea aguda intensa con o sin pérdida de la conciencia. (C)

Todos los aneurismas sintomáticos deben tratarse en conjunto con neurocirugía. (C)

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Otras manifestaciones: entre estas destacamos el prolapso de la válvula mitral que se presenta en alrededor del 25% de los pacientes, muchas veces acompañada de discreta insuficiencia aórtica; pero actualmente no se recomienda la realización de ecocardiografía diagnóstica, y no precisan de reemplazo valvular. Entre otras tenemos la presencia de quistes en vesículas seminales y páncreas, en alrededor del 40% y 9% respectivamente, generalmente asintomáticos y benignos. La enfermedad diverticular colónica y la diverticulitis también tienen una mayor frecuencia de presentación en los pacientes con PQRAD.

En lo que respecta al tratamiento específico de la PQRAD como se había tomado en cuenta aun no existe un fármaco autorizado específico a nivel mundial para detener la progresión, sino que mas bien las medidas terapéuticas van encaminadas a disminuir la

morbilidad y mortalidad relacionada con las manifestaciones y complicaciones, teniendo así:

Manejo de HTA: actualmente se recomienda los fármacos inhibidores del SRAA, como son IECAs y ARA II, que además de disminuir los niveles de PA, aumentan el flujo sanguíneo renal y aparentemente reducen el resultado final conjunto de insuficiencia renal y mortalidad. Además actualmente se recomienda que se manejen objetivos mas bajos de presión arterial óptima por debajo de 130/80 mmHg.

Manejo del dolor: en primer lugar excluir las causas de dolor que puedan relacionarse con la presencia de infecciones, cálculos o tumores; los analgésicos de primera elección son los no opioides, tomando en cuenta evitar los fármacos nefrotóxicos. Los narcóticos deben reservarse recomendablemente solo a los episodios agudos. Los antidepresivos tricíclicos y el bloqueo anestésico del nervio esplácnico son alternativas para los pacientes con dolor crónico. La disminución del volumen renal y/o hepático puede ser considerada eventualmente mediante procedimientos invasivos, como drenaje guiado, fenestración, agentes esclerosantes, inclusive nefrectomía.

Manejo de las hemorragias quísticas: casi siempre este tipo de complicaciones remiten espontáneamente y responden adecuadamente a un tratamiento conservador con analgésicos, reposo e hidratación. En raras ocasiones pueden ser causa de inestabilidad hemodinámica, en la cual se actúa de acuerdo a la conducta más adecuada para el estado del paciente.

Manejo de infecciones quísticas: aunque generalmente son difíciles de tratar la recomendación actual es que se use terapia antimicrobiana de amplio espectro con fármacos liposolubles como es el caso de las quinolonas, por un periodo de tiempo entre 4 a 6 semanas, a las cuales, en el caso de persistir fiebre, sintomatología de la infección, se pueden añadir cefalosporinas o en su defecto carbapenémicos. Al no haber remisión del cuadro probablemente sea aceptable la consideración de drenaje guiado o quirúrgico.

Manejo de nefrolitiasis: el manejo es muy similar a los pacientes que no tienen PQRAD, mediante el incremento de la ingesta diaria de líquidos y la utilización de citrato potásico.

Manejo de poliquistosis hepática: principalmente se centra en la recomendación al paciente de evitar las terapias con estrógenos y fármacos que faciliten la acumulación de AMPc como es el caso de la cafeína. En caso de aumento excesivo del volumen hepático o sospecha de infección se tomará la conducta anteriormente recomendada con terapia antimicrobiana o disminución del volumen del quiste en cuestión a la técnica más recomendable para cada caso. Los inhibidores antiH2 y los inhibidores de la bomba de protones pueden ser beneficiosos para disminuir la secreción de líquido intraquístico.

Manejo de los aneurismas intracraneales: se encuentra recomendado el diagnóstico pre sintomático en los pacientes en cuya historia familiar se haya presentado esta patología con anterioridad, si ha tenido ruptura previa de un aneurisma o en profesionales de alto riesgo. El método de elección es la angiografía que deberá realizarse mediante RM o en su defecto TAC.

(Irazabal & Torres, 2011)

Tratamiento renal sustitutivo en PQRAD.

Generalmente los pacientes con PQRAD toleran mejor la terapia renal sustitutiva mediante diálisis, debido a niveles más altos de eritropoyetina y hemoglobina, así como a una menor relación con comorbilidades, por lo tanto se ha constatado que tienen una supervivencia más alta. La principal causa de mortalidad es el riesgo conjunto de enfermedad cardiovascular.

Ambas modalidades de diálisis, tanto diálisis peritoneal como hemodiálisis son terapias sustitutivas de la función renal aceptadas para pacientes con PQRAD, aunque muchas veces el tamaño aumentado de hígado y riñones dificulta el acceso a la diálisis peritoneal al disminuir el espacio disponible en la cavidad abdominal, así como en pacientes en los cuales se presenten cuadros de diverticulitis recurrente, en cuyos casos es recomendable tomar como opción a la hemodiálisis.

Actualmente se recomienda el trasplante renal como tratamiento de primera elección en pacientes con PQRAD, el riesgo de complicaciones no es mayor que en el resto de pacientes. (Ars, y otros, 2014)

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

Tanto diálisis peritoneal como hemodiálisis son terapias sustitutivas para ERC en pacientes PQRAD. (C)

La heparina se debe evitar en pacientes con hematuria franca y recurrente durante hemodiálisis. (C)

El trasplante renal es la forma recomendada de terapia sustitutiva en pacientes PQRAD. (D)

La nefrectomía nativa electiva debe considerarse antes del trasplante renal cuando el tamaño del riñón impide la colocación adecuada del injerto. (D)

La nefrectomía de un riñón nativo también debe considerarse en caso de complicaciones tales como hemorragia o infección persistente (D).

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Manejo en la Infancia.

Aunque la mayor parte de manifestaciones tanto renales como extrarrenales de la enfermedad se presentan generalmente en la edad adulta, al nacer el individuo ya cuenta con la enfermedad, e incluso se pueden realizar aproximaciones diagnósticas en etapas precoces de la vida. Se relaciona un peor pronóstico de dicha condición al presentarse un diagnóstico a edad menor.

A los pacientes durante la niñez se los puede agrupar en dos grupos principalmente que son: en primer lugar niños con diagnóstico precoz, en quienes se identifique ecográficamente la presencia de algún quiste, y que generalmente estarán asintomáticos hasta la edad adulta; y en segundo lugar niños con clínica precoz en los cuales se identifica principalmente insuficiencia renal o hipertensión precozmente, generalmente tienen peor pronóstico y se presentan en alrededor del 1-2% de todos los pacientes con PQRAD y se relacionan con múltiples mutaciones genéticas de enfermedades quísticas renales. (Ars, y otros, 2014)

Recomendaciones según Nivel de Evidencia:

A los niños con inicio muy precoz y severo de la enfermedad se recomienda estudio genético para evaluar la contribución de otros genes causantes de enfermedades quísticas renales. (D)

Todos los niños con PQRAD sintomática deben ser controlados estrictamente por medico nefrólogo pediátrico. (D)

Debe tomarse controles de la tensión arterial a los niños hijos de padres PQRAD en las visitas rutinarias al pediatra. (D)

Tomada de: Elisabet Ars, et al, Septiembre 2014, GUÍA CLINICA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE, Sociedad Española Nefrología.

Terapias Novedosas.

Antagonistas de vasopresina: Estudios han demostrado que la regulación de niveles de AMPc por receptores V2 puede disminuir drásticamente la progresión de quistes renales (Tolvaptan; antagonista con alta selectividad para receptores de vasopresina V2 humanos). Así también el elevado consumo de agua también ejerce un efecto protector.

Análogos de la somatostatina: la somatostatina inhibe la acumulación de AMPc no solo en el riñon sino también en el hígado, y ha demostrado enlentecimiento del crecimiento de quistes renales y hepáticos en modelos animales; el fármaco representante de estos es la Octreotida.

Inhibidores mTOR: entre los cuales destacan Everolimus, Sirolimus y Rapamicina, aparentemente retrasan la expansión de los quistes y protegen la función renal. No existen estudios clínicos concluyentes y las conclusiones son tomadas de estudios retrospectivos en seguimiento de pacientes PQRAD tratados con everolimus posterior al trasplante renal. (Irazabal & Torres, 2011)

5. Identificación de Puntos Críticos

Carácter hereditario de la enfermedad de carácter autosómico dominante relacionado con la línea materna del paciente.

Progresión lenta y mantenida de la enfermedad hasta llegar a la enfermedad renal crónica terminal y la necesidad de ingreso al programa de hemodiálisis o considerar el trasplante renal.

Desconocimiento de la frecuencia de presentación de dicha enfermedad a nivel mundial y la importancia de su manejo, control y seguimiento oportuno, con el fin de retrasar las complicaciones del mismo.

Inadecuada educación para la salud del paciente respecto a los beneficios de una lenta progresión y controles adecuados y oportunos

Dificultad con la evaluación de las garantías de salud correspondidas dentro de los beneficiarios del sistema de salud del seguro social.

No contar con protocolos de manejo y evaluación de los pacientes con enfermedades renales, principalmente las de carácter hereditario por su complejidad, progresión y costos de salud para el estado.

No contar con información en nuestro país sobre este tipo de enfermedades; los casos de enfermedades terminales deberían poder ser auditables y servir como guía para establecer conductas adecuadas y protocolos de tal manera que su potencial conclusión catastrófica sea minimizable.

Pérdida de atención nefrológica consecutiva por decisión del paciente.

6. Caracterización de las oportunidades de mejora

Oportunidad de mejora	Acciones de mejora	Fecha cumplimiento	Responsable	Forma de acompañamiento
Carácter hereditario de la enfermedad.	Diagnostico familiar de la enfermedad. Controles periódicos. Evaluación de la progresión	Desde fecha de recepción del paciente hasta derivación al especialista.	Médico de atención primaria para diagnostico y manejo inicial. Medico tratante nefrólogo en evaluación de la progresión de los casos que se presentaren.	Registro en ficha familiar e historia clínica. Registro de pacientes con enfermedades renales hereditarias.
Progresión mantenida y degenerativa a largo plazo.	Medidas educacionales sobre el cuidado cotidiano de su enfermedad (al paciente y a la familia). Controles periódicos según recomendaciones.	Desde recepción del paciente hasta el momento en que entre en terapia sustitutiva renal o al programa de trasplante.	Equipo multidisciplinario conformado por medico, nutricionista, psicólogo, familiares y paciente. Médico de atención primaria y especialista.	Fabricación de un instrumento para el paciente en el que se detallen medidas y cuidados generales para retrasar la progresión de dicha enfermedad. Llevar un registro de actividades, charlas y medidas educacionales en el que se verifique progreso periódico.
Desconocimiento del personal de atención primaria, de la importancia de la enfermedad y el riesgo potencial de progresión. Falta de protocolos y guías de manejo de enfermedades renales acorde a la realidad del	Socialización de la prevalencia y características de dicha enfermedad al personal de salud de atención primaria. Evaluación sobre el conocimiento que se tiene acerca de la presentación y riesgo de progresión de la poliquistosis renal autosómica dominante al personal de salud. Inclusión de la temática en la formación de pregrado de los estudiantes de las carreras relacionadas con salud. Creación de protocolos	A partir del año 2015 y evaluación anualmente.	Docentes universitarios. Personal de atención primaria responsables de los sistemas de gestión de salud de cada distrito. Personal de salud en general, principalmente médicos de atención primaria.	Creación de un sistema de evaluación respecto a conocimientos básicos de enfermedades renales hereditarias y factores de riesgo de progresión a la enfermedad renal crónica terminal. Creación de guías clínicas estandarizadas y adecuadas a nuestra realidad como país, que faciliten el manejo, seguimiento y control oportuno de los pacientes renales.

pais.	y guías clínicas de enfermedades renales acorde a la realidad de nuestro sistema de salud.			
Falencia del sistema de salud desde el punto de vista de no contar con un buen funcionamiento del régimen de atención primaria.	Capacitación al personal de atención primaria para mejorar la calidad de atención. Evaluar las garantías de salud en el país, tanto en el sector público como en el privado	A partir del año 2015 y a continuación bianualmente.	Personal y gestores de salud a nivel local y nacional. Aplicación por parte de directores y auditores zonales.	Creación de un instrumento que permita identificar indicadores de salud importantes, que puedan ser evaluables y mejorables; al mismo tiempo permite verificar datos obtenidos y comparar su evolución.

ANÁLISIS DEL CASO

Después de lo descrito podemos concluir, que el caso de nuestro individuo de estudio, si bien se realizó adecuadamente un cribaje diagnóstico, mediante ecografía renal, teniendo ya diagnóstico de enfermedad poliquística antes de los 30 años de edad, las medidas educacionales y de control que se debieron haber instaurado para corregir hábitos, y mejorar condiciones de vida y factores de riesgo, fueron insuficientes, hasta el punto que necesitó de terapia renal sustitutiva a la edad de 52 años; importante punto a tomar en cuenta para realizar precisamente allí las correcciones en cuestión de: educación al paciente, contar con un programa de control y seguimiento adecuado, y además facilitar el acceso a los servicios de salud y la oportunidad de referencia oportuna.

Otro punto importante a tomar en cuenta es el avance científico y en cuestión de docencia en nuestro país, que en realidad representa un reto importante para todos los comprendidos en atención primaria de salud y la formación de pregrado de nuestro personal de salud, ya que el desconocimiento de dichas relevancias y particularidades importantes de las enfermedades renales, pueden hacer que seamos víctimas de un sistema de salud que si bien tiene falencias, no justifica el importante hecho de la autoformación y auto superación, con el afán de brindar a nuestros pacientes una mejor atención; es por eso que podemos concluir que solo la obligación y la constante evaluación va a ser la que nos mantenga al día, informados y preparados adecuadamente.

También debemos reconocer que las garantías de salud en nuestro país no son las mejores, y que hace falta la creación de un sistema de evaluación de indicadores de salud relevantes, principalmente en lo que respecta al acceso y calidad de los servicios de salud.

La creación de normas, guías clínicas, protocolos de manejo médico, va a ser la única forma en la que se puedan unificar criterios y permitir que el personal médico, y en si de atención primaria brinde una atención estandarizada contemplada dentro de los lineamientos internacionales actualizados.

El paciente de nuestro estudios, tuvo la oportunidad de alargar su calidad de vida y años de vida productivos mediante la corrección de factores de riesgo importantes como eran: hidratación adecuada, ejercicio aeróbico regular, restricción del consumo de sal, restricción

proteica, limitación en el consumo de sustancias nocivas como licor, nicotina del tabaco, y cafeína, responsables de la progresión mas acelerada de la enfermedad poliquística, teniendo como resultado la presentación a edad mas temprana de insuficiencia renal y necesidad de diálisis.

Aparentemente y según hemos revisado, la terapéutica aplicada en el paciente fue adecuada, pero no tenemos manera de constatar que los valores de presión arterial se lograron controlar por debajo de valores óptimos recomendables. Así también el descuido que el mismo refiere respecto a los controles periódicos y al mismo tiempo la inexistente insistencia por parte de atención primaria respecto al seguimiento que se le debió haber brindado al individuo, aún mas con el hecho de que se logro determinar la relación familiar de la enfermedad de base.

Una vez que en el paciente se presentaron complicaciones recurrentes, relacionadas con el dolor de litiasis e infecciones urinarias repetitivas, es cuando decide acudir a control con médico especialista, pero la elevación de los valores de azoados reflejan que es pertinente el inicio ya de la terapia renal sustitutiva, es decir, es muy tarde para actuar con medidas preventivas y conservadoras.

De todas maneras, una vez que el paciente ingresa en el programa de diálisis, se insiste en la importancia familiar de dicha enfermedad, para intentar corregir a tiempo los factores que no se pudo lograr en el paciente, pero en los cuales se planea actuar en su descendencia, pues como habíamos revisado se cita a sus hijos a consulta con el especialista y se le realizan los respectivos exámenes de imagen, logrando establecer ya un diagnóstico en su hijo con la presencia de quistes renales bilaterales.

IV. CONCLUSIONES

- La poliquistosis renal autosómica dominante es una enfermedad hereditaria con un complejo componente de progresión que de no ser bien controlada puede llegar a tener efectos deletéreos en la calidad de vida y pronóstico del individuo.
- Es importante en este tipo de enfermedades la realización de un diagnóstico familiar tras identificar casos índice para identificar otros casos entre familiares.
- Los controles de las personas con enfermedades catastróficas deben ser bien llevados a punto de que no resulten en complicaciones mayores o incluso en la muerte del paciente.
- La adherencia del paciente al tratamiento y las recomendaciones es un pilar fundamental en lo que respecta al desarrollo de la enfermedad, pues sin la colaboración del mismo las acciones en salud llegan a ser escasas respecto a las oportunidades que se pueden lograr.
- Un paciente bien controlado y con buen seguimiento, alarga sus años productivos, mantiene una mejor calidad de vida, y representa menos gastos de salud para el estado, por lo cual las acciones deberían dirigirse principalmente hacia el nivel primario, en relación a educación, prevención, promoción y tratamiento oportuno de las complicaciones.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

BIBLIOGRAFÍA

Grantham, J., & Winkthofer, F. (s.f.). Capítulo 37: Enfermedades quísticas del riñón. En *Patogenia de las enfermedades renales* (págs. 1743-1770). USA: Little Brown and company.

Santacruz, C. (2013). Hemodiálisis en enfermedad renal crónica terminal, experiencia de cinco años. *Revista Sociedad Ecuatoriana de Nefrología*, 34 - 43.

LINKOGRAFÍA

Ars, E., Bernis, C., Fraga, G., Martínez, V., Martins, J., Ortiz, A., & Rodríguez-Pérez, J. C. (2014). Poliquistosis Renal Autosómica Dominante. En G. d. hereditarias, *Guías Clínicas Españolas* (págs. 1-17). Barcelona: Sociedad Española de Nefrología.

Foundation, P. (21 de Marzo de 2015). *PKD Foundation*. Obtenido de PKD Foundation: <http://www.pkdcure.org/learn/healthcare-professionals>

Górriz Teruel, J. L., & Otero Gonzales, A. (2008). Impacto socio sanitario de la enfermedad renal. *Sociedad Española de Nefrología*.

Guatibonza, Y., Rodriguez, R., & Córdoba, J. P. (2013). Actualidad de la enfermedad renal poliquística. *Revisión Pontificia Universidad Javeriana Bogotá*, 53-68.

Iglesias, D., Martín, R., Fraga, A., Virginillo, M., & Bernath, V. (18 de Marzo de 2014). *Asociación Regional de Diálisis y Trasplantes de la Capital Federal y Provincia de Buenos Aires*. Obtenido de Nefrología Clínica: http://www.renal.org.ar/recursos_nef_clinica_7_enf_here_2.php

IQB. (21 de Marzo de 2015). *UROLOGÍA Y NEFROLOGÍA*. Obtenido de UROLOGÍA Y NEFROLOGÍA: <http://www.iqb.es/urologia/poliquistico/poliquistico01.htm>

Irazabal, M., & Torres, V. (2011). Poliquistosis renal autosómica dominante. *Revista Nefrología. Órgano Oficial de la Sociedad Española de Nefrología*.

Panozo, S., Heredia, K., & Oviedo, I. (2012). Estudio imagenológico de poliquistosis renal autosómica dominante, reporte de la literatura y presentación de un caso. *Gaceta Médica Boliviana*, 31-34.

Santana, H., Alcázar, R., & de la Torre, M. (2009). Nuevas opciones terapéuticas en la poliquistosis renal. *Nefrología Clínica*, 88-93.

Tobal, D., & Noboa, O. (2014). Poliquistosis renal autosómica dominante: necesidad de diagnóstico y tratamiento oportuno. *Revista Médica del Uruguay*.

CITAS BIBLIOGRÁFICAS BASE DE DATOS UTA

EBRARY: Fraile Gómez P. (2012). Análisis clínico y genético de la poliquistosis renal autosómica dominante. Ediciones Universidad de Salamanca. Recuperado el 25 de Marzo del 2015, disponible en <http://site.ebrary.com/lib/utasp/detail.action?docID=10832228&p00=poliquistosis+renal>

EBRARY: Hemstreet G. (2012). Capítulo 8. Sistemas renal y urinario. Editorial D-INSHT. Recuperado el 25 de Marzo del 2015, disponible en <http://site.ebrary.com/lib/utasp/detail.action?docID=10625955&p00=poliquistosis+renal>

PROQUEST: Oliveras Serrano A. (2005). Enfermedad renal crónica y riesgo cardiovascular. Recuperado el 03 de Marzo del 2015, disponible en <http://search.proquest.com/docview/224172087/699A8B8BA4B74019PQ/5?accountid=36765>

PROQUEST: Ortega Guerrero M. (2012). Cáncer renal, un mal potencialmente tratable. Recuperado el 21 de Marzo del 2015, disponible en <http://search.proquest.com/docview/1010618008/699A8B8BA4B74019PQ/6?accountid=36765>

PROQUEST: Frota Oleci P. (2013). Hemodialysis treatment-related chronic complications in hypertensive people. Recuperado el 21 de Marzo del 2015, disponible en <http://search.proquest.com/docview/1450015290/4B47FE9E2D254F55PQ/2?accountid=36765>

V. ANEXOS

Exámenes de laboratorio (Imágenes) (Evolución Secuencial)

INSTITUTO ECUATORIANO DE SEGURIDAD SOCIAL
 HOSPITAL "CARLOS ANDRADE MARIN"
 SERVICIO DE NEFROLOGIA-DIALISIS-TRASPLANTE RENAL
 PRESENTACION DE CASOS DE ENFERMEDAD RENAL CRONICA

MARIN GARZON LUIS FELIPE CI: 0501148480 HCL: 1203507

MARCADORES VIRALES: Orden No. 7766247

EXAMEN: HEPATITIS C - INMUNOLOGIA
 HEPATITIS C.....: 0.07 (NO REACTIVO)

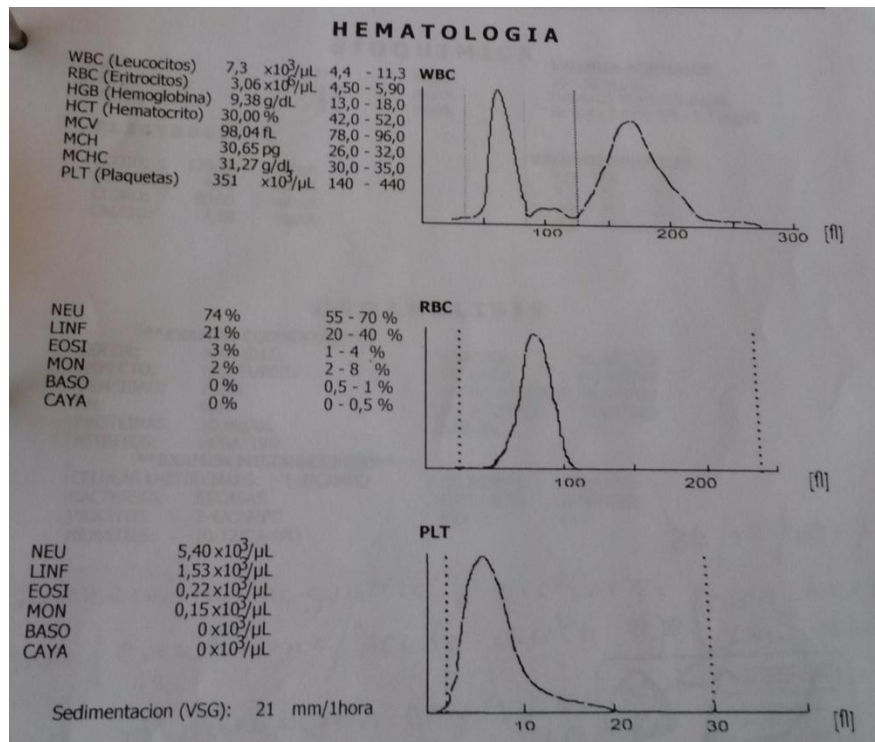
Comentarios:
 NEGATIVO: menor a 1.8
 ZONA GRIS: 1.8- 2.2. REPETIR EN 14 DIAS
 POSITIVO: mayor 2.2.- CONFIRMAR POR CARGA VIRAL (LABORATORIO BIOLOGIA)

EXAMEN: HEPATITIS ANTI HBS - INMUNOLOGIA
 HEPATITIS B.....: 73.6 (NO REACTIVO)

Comentarios:
 MENOR DE 10 NEGATIVO, DEBERA SER VACUNADO
 ENTRE 11 Y 99 RESULTADO DUDOSO, DEBERA COMPLETAR VACUNACION O REPETIR
 MAYOR DE 100 CON PROTECCION ADECUADA
 METODO UTILIZADO: MEIA

EXAMEN: HIV 1+2 - INMUNOLOGIA
 HIV 1+2.....: 0.31 (NO REACTIVO)

Comentarios:
 < 1.2 NO REACTIVO
 1.2- 2.5 ZONA GRIS REPETIR EL ANALISIS EN 14 DIAS
 > 2.5 REACTIVO SE SUGIERE PRUEBA CONFIRMATORIA: WESTER BLOTT Y CARGA V
 METODO UTILIZADO: MEIA



BIOQUIMICA			VALORES NORMALES
UREA:	177	mg/dL	10 - 50 mg/dL
CREATININA:	5,60	mg/dL	H:0.6-1.1 M:0.5-0.9 mg/dL
ACIDO URICO:	2,1	mg/dL	H: 3.4 - 7.0 M: 2.4 - 5.7 mg/dL
ELECTROLITOS			VALORES NORMALES
SODIO:	128,20	mEq/L	135 - 148 mEq/L
POTASIO:	4,98	mEq/L	3.5 - 5.3 mEq/L
CLORO:	99,00	mEq/L	98 - 107 mEq/L
CALCIO:	8,68	mg/dL	8.8 - 10.0 mg/dL
UROANALISIS			
EXAMEN ELEMENTAL			
COLOR:	AMARILLO	GLUCOSA:	NEGATIVO
ASPECTO:	LIG. TURBIO	CETONAS:	NEGATIVO
DENSIDAD:	1.005	UROBILINOGENO:	NEGATIVO
PH:	6,0	BILIRRUBINA:	NEGATIVO
PROTEINAS:	30 mg/dL	SANGRE:	(+)
NITRITOS:	NEGATIVO		
EXAMEN MISCROSCOPICO			
CELULAS UROTELIALES:	1-3/CAMPO	CILINDROS:	NEGATIVO
BACTERIAS:	ESCASAS	CRISTALES:	NEGATIVO
PIOCTOS:	2-4/CAMPO	MOCO:	(+)
HEMATIES:	10-12/CAMPO		

26/12

BIOQUIMICA			VALORES NORMALES
UREA:	215	mg/dL	10 - 50 mg/dL
CREATININA:	5,75	mg/dL	H:0.6-1.1 M:0.5-0.9 mg/dL
ACIDO URICO:	4,2	mg/dL	H: 3.4 - 7.0 M: 2.4 - 5.7 mg/dL
ELECTROLITOS			VALORES NORMALES
SODIO:	126,30	mEq/L	135 - 148 mEq/L
POTASIO:	4,07	mEq/L	3.5 - 5.3 mEq/L
CLORO:	99,30	mEq/L	98 - 107 mEq/L
CALCIO:	8,20	mg/dL	8.8 - 10.0 mg/dL
UROANALISIS			
EXAMEN ELEMENTAL			
COLOR:	AMARILLO	GLUCOSA:	NEGATIVO
ASPECTO:	TRANSPARENTE	CETONAS:	NEGATIVO
DENSIDAD:	1.010	UROBILINOGENO:	NEGATIVO
PH:	6,0	BILIRRUBINA:	NEGATIVO
PROTEINAS:	100 mg/dL	SANGRE:	(++)
NITRITOS:	NEGATIVO		
EXAMEN MISCROSCOPICO			
CELULAS UROTELIALES:	1-2/CAMPO	CILINDROS:	NEGATIVO
BACTERIAS:	ESCASAS	CRISTALES:	NEGATIVO
PIOCTOS:	1-2/CAMPO	MOCO:	(+)
HEMATIES:	18-22/CAMPO		
**GOTA FRESCA:	ESCASOS COCOS GRAM POSITIVOS		

ESC
dic

BIOQUIMICA

UREA:	111	mg/dL	VALORES NORMALES
CREATININA:	5,23	mg/dL	10 - 50 mg/dL
ACIDO URICO:	2,8	mg/dL	H:0.6-1.1 M:0.5-0.9 mg/dL
			H: 3.4 - 7.0 M: 2.4 - 5.7 mg/dL

ELECTROLITOS

SODIO:	126,80	mEq/L	VALORES NORMALES
POTASIO:	4,02	mEq/L	135 - 148 mEq/L
CLORO:	97,70	mEq/L	3.5 - 5.3 mEq/L
			98 - 107 mEq/L

UROANALISIS

EXAMEN ELEMENTAL

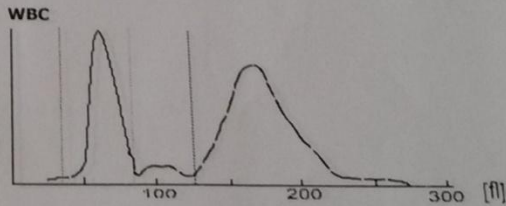
COLOR:	AMARILLO	GLUCOSA:	NEGATIVO
ASPECTO:	TRANSPARENTE	CETONAS:	NEGATIVO
DENSIDAD:	1.010	UROBILINOGENO:	NEGATIVO
PH:	7,0	BILIRRUBINA:	NEGATIVO
PROTEINAS:	NEGATIVO	SANGRE:	NEGATIVO
NITRITOS:	NEGATIVO		

EXAMEN MISCROSCOPICO

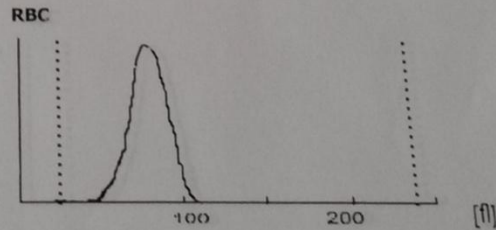
CELULAS UROTELIALES:	1-2/CAMPO	CILINDROS:	NEGATIVO
BACTERIAS:	ESCASAS	CRISTALES:	NEGATIVO
PIOCITOS:	1-3/CAMPO	MOCO:	(+)
HEMATIES:	NEGATIVO		

HEMATOLOGIA

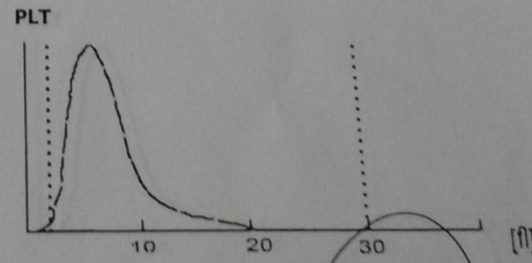
WBC (Leucocitos)	5,7 x10 ³ /μL	4,4 - 11,3
RBC (Eritrocitos)	3,672 x10 ⁶ /μL	4,50 - 5,90
HGB (Hemoglobina)	11,25 g/dL	13,0 - 18,0
HCT (Hematocrito)	36,00 %	42,0 - 52,0
MCV	98,04 fL	78,0 - 96,0
MCH	30,64 pg	26,0 - 32,0
MCHC	31,25 g/dL	30,0 - 35,0
PLT (Plaquetas)	300 x10 ³ /μL	140 - 440



NEU	71 %	55 - 70 %
LINF	23 %	20 - 40 %
EOSI	2 %	1 - 4 %
MON	4 %	2 - 8 %
BASO	0 %	0,5 - 1 %
CAYA	0 %	0 - 0,5 %



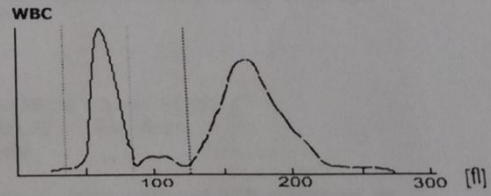
NEU	4,05 x10 ³ /μL
LINF	1,31 x10 ³ /μL
EOSI	0,11 x10 ³ /μL
MON	0,23 x10 ³ /μL
BASO	0 x10 ³ /μL
CAYA	0 x10 ³ /μL



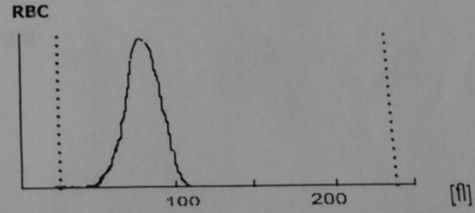
Sedimentacion (VSG): 16 mm/1hora

HEMATOLOGIA

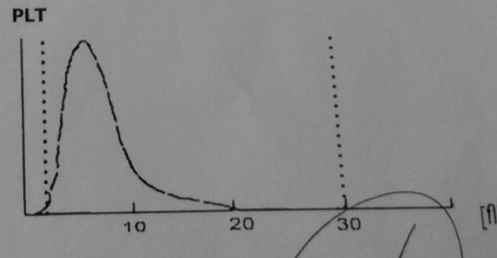
WBC (Leucocitos)	7,2 $\times 10^3/\mu\text{L}$	4,4 - 11,3
RBC (Eritrocitos)	3,162 $\times 10^9/\mu\text{L}$	4,50 - 5,90
HGB (Hemoglobina)	9,69 g/dL	13,0 - 18,0
HCT (Hematocrito)	31,00 %	42,0 - 52,0
MCV	98,04 fL	78,0 - 96,0
MCH	30,65 pg	26,0 - 32,0
MCHC	31,26 g/dL	30,0 - 35,0
PLT (Plaquetas)	296 $\times 10^3/\mu\text{L}$	140 - 440



NEU	77 %	55 - 70 %
LINF	20 %	20 - 40 %
EOSI	1 %	1 - 4 %
MON	2 %	2 - 8 %
BASO	0 %	0,5 - 1 %
CAYA	0 %	0 - 0,5 %

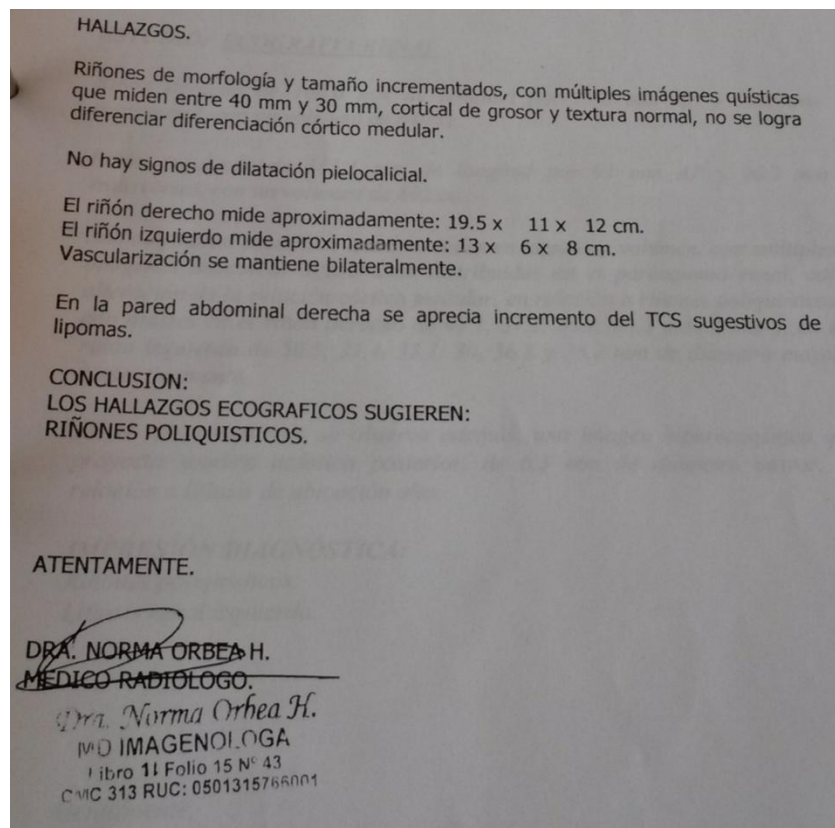
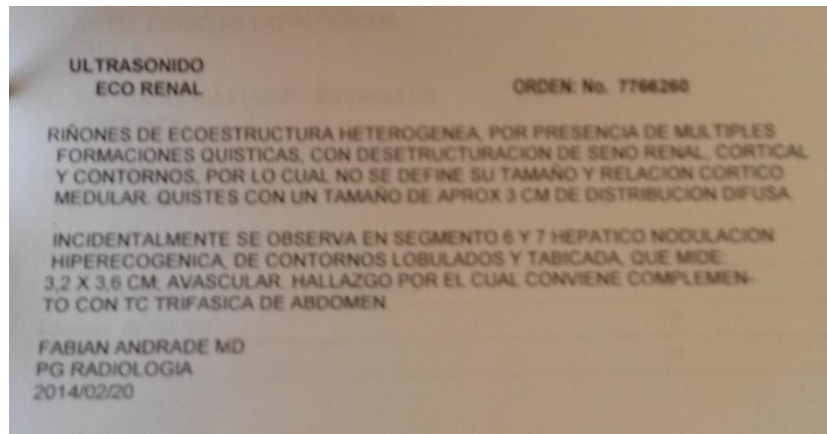


NEU	5,54 $\times 10^3/\mu\text{L}$
LINF	1,44 $\times 10^3/\mu\text{L}$
EOSI	0,07 $\times 10^3/\mu\text{L}$
MON	0,14 $\times 10^3/\mu\text{L}$
BASO	0 $\times 10^3/\mu\text{L}$
CAYA	0 $\times 10^3/\mu\text{L}$



Sedimentacion (VSG): 28 mm/hora

Exámenes de Imagen (Informes Ecografías) (Secuencial)



ESTUDIO: ECOGRAFIA RENAL

Riñón derecho de 166.6 mm de longitud por 77.2 mm AP y 95.1 mm transversal, con un volumen de 640 cc.

Riñón izquierdo de 175.1 mm de longitud por 91 mm AP y 96.2 mm transversal, con un volumen de 802 cc.

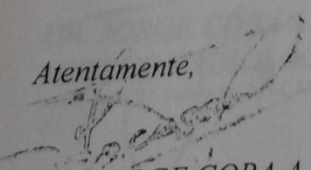
Ambos riñones presentan incrementados en tamaño y volumen, con múltiples imágenes anecoicas difusamente distribuidas en el parénquima renal, con alteración de la relación córtico medular, en relación a riñones poliquísticos, con quistes en el riñón derecho de 45.1, 37.2, 33.8, 33.3 y 31.2 mm y, en el riñón izquierdo de 50.5, 37.4, 33.1, 30, 36.8 y 26.2 mm de diámetro mayor, respectivamente.

En el riñón izquierdo se observa además, una imagen hiperecogénica que proyecta sombra acústica posterior, de 6.3 mm de diámetro mayor, en relación a litiasis de ubicación alta.

IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA:

Riñones poliquísticos.
Litiasis renal izquierda.

Atentamente,


DR. JORGE COBA A.
MEDICO RADIOLOGO

M.S.P. Libro 22. Folio 8 No. 23 - C.M.P. 01588

ESTUDIO: ECOGRAFIA VESICO PROSTATICA

Vejiga de buena capacidad, de paredes regulares, sin lesiones intraluminales, con un volumen premiccional de 432 cc y residuo post miccional de 116 cc.

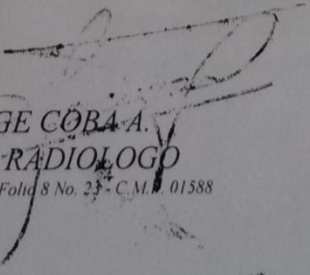
Glándula prostática bien conformada, de bordes regulares, sin lesiones focales a nivel del parénquima. La próstata mide 43 mm de longitud por 48.5 mm transversal y 31.2 mm A.P., que corresponde a un peso aproximado de 34 gramos.

El Doppler de amplitud practicado a nivel del parénquima prostático no demuestra vascularidad anómala.

Vesículas seminales de aspecto normal.

IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA: H.P.B. grado II.

Atentamente,


DR. JORGE COBA A.
MEDICO RADIOLOGO
M.S.P. Libro 22. Folia 8 No. 23 - C.M. 01588
RV

Ecografía Actualizada (Reporte e Imágenes)

DRA. ELIANIS SORIANO
03 DE FEBRERO DEL 2015

INFORME:

Hígado de forma y tamaño normal, hacia el lóbulo derecho se define imagen ecogenica bien definida que mide 3.6cm de diámetro.

Vesícula biliar , alitiasica , sin signos inflamatorios mide: 8.2 cm de longitud.

Vias biliares intra y extrahepáticas no dilatadas, el colédoco mide: 4 mm de diámetro.

Páncreas de forma y tamaño normal, grasa peripancreática conservada. Grandes vasos sin evidencia de patología, no existen adenopatias retroperitoneales.

Bazo sin evidencia de patología

Riñones aumentados de tamaño, presentan patrón ecográfico de múltiples microquistes corticales de 1.5 cm de diámetro, con franja parenquimatosa delgada. Hacia el cáliz medio existe imagen litiasica de 2.3cm.

Próstata de forma y tamaño normal , mide: longitudinal: 2.4 cm., transversal: 4.6 cm y anteroposterior: 2.5 cm.. Peso aproximado de 15 gr. Parénquima con ecogenicidad homogénea sin evidencia de calcificaciones o nódulos.

Cápsula ecogénica no engrosada

Vesículas seminales de tamaño y ecomorfología normal

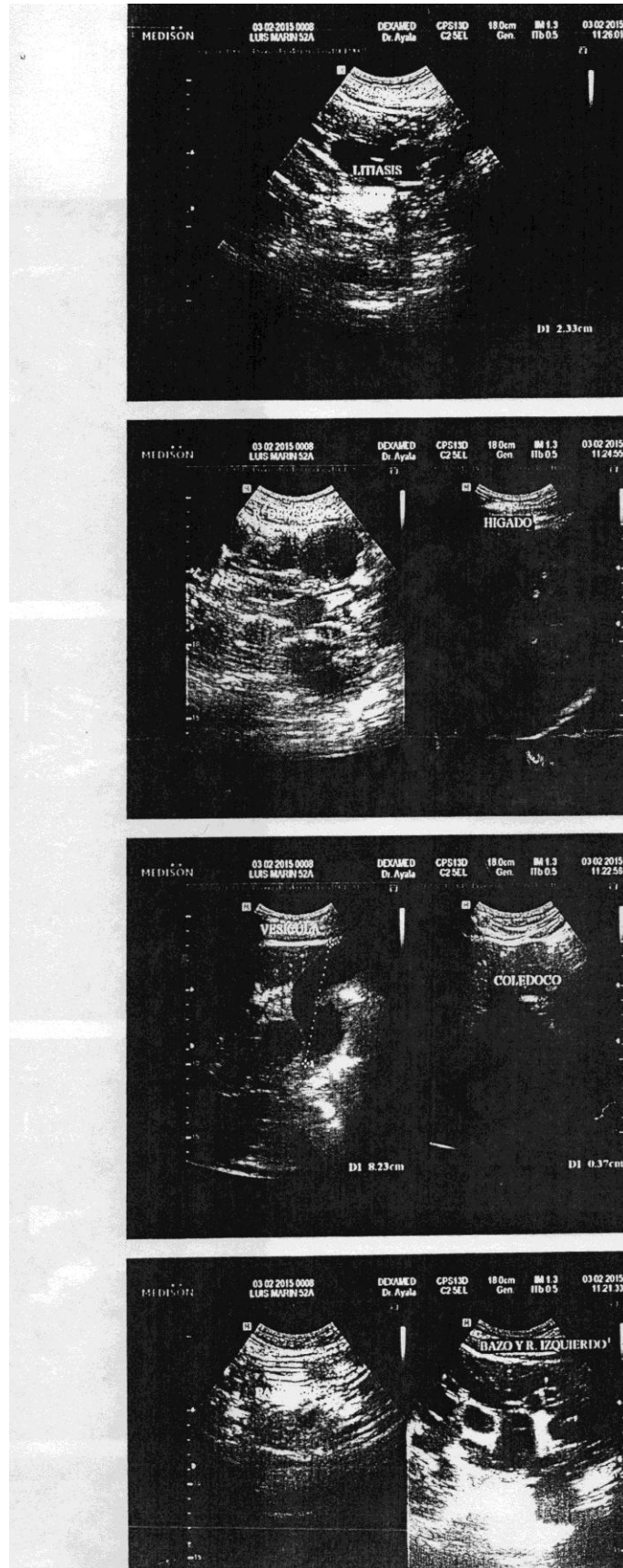
Vejiga bien distendida sin defectos de pared

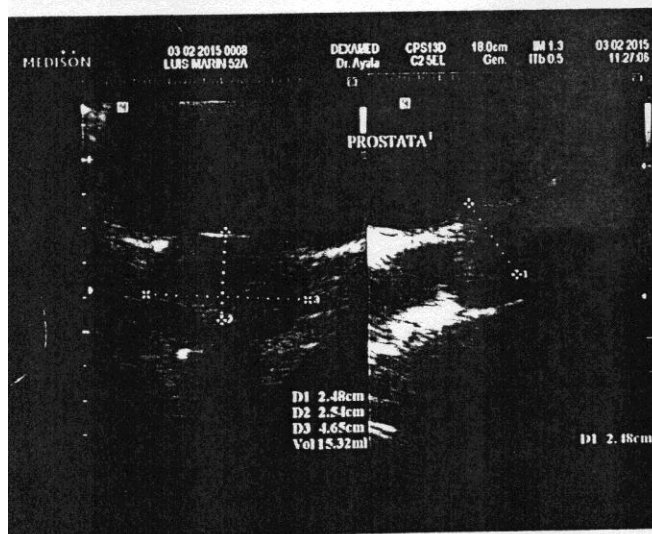
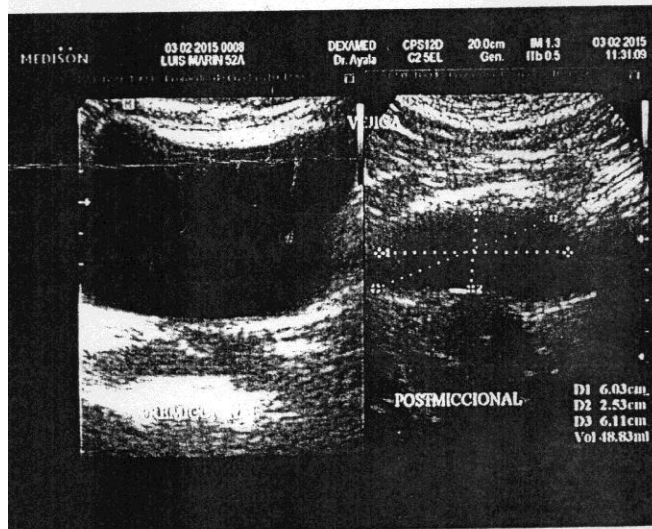
CONCLUSIONES:

1. Enfermedad renal poliquística.
2. Nefrolitiasis derecha de 2.3cm.
3. Se sugiere descartar en diagnostico diferencial hemangioma hepático.


DR. LETSIN AYALA.
MD. IMAGENÓLOGO

Im
Lo
Me





Estudio Ecográfico Descendencia (Hija Mayor)

FECHA: 07 DE FEBRERO DEL 2015.

HALLAZGOS.

Riñones de morfología y tamaño adecuado, cortical de grosor y textura normal, buena diferenciación córtico medular.

No hay signos de dilatación pielocalicial.

El riñón derecho mide: 12.4 x 4.1 x 5.3 cm, corteza de 10 mm.

El riñón izquierdo mide: 11.2 x 4.7 x 5.9 cm, corteza de 15 mm.

Vascularización adecuada bilateralmente.

Vejiga de pared delgada, contenido anecoide, no se observa masas ocupantes de espacio tampoco engrosamientos focalizados, con un volumen estimado de 604 cc.

CONCLUSION:

LOS HALLAZGOS ECOGRAFICOS SUGIEREN:

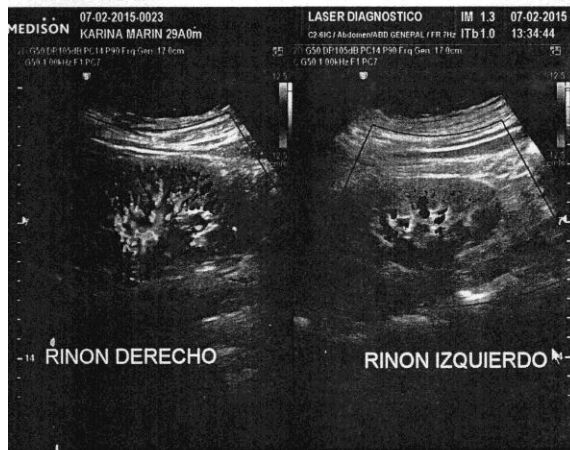
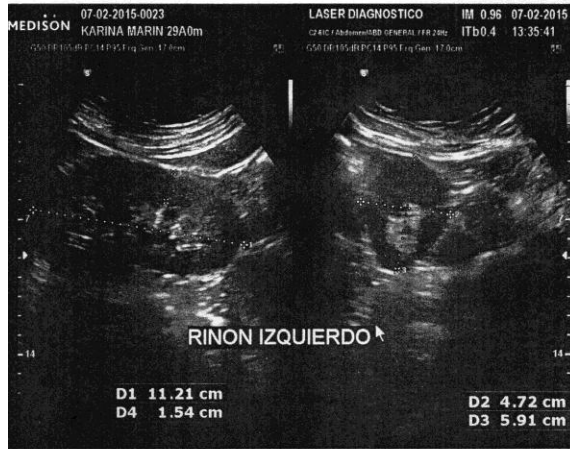
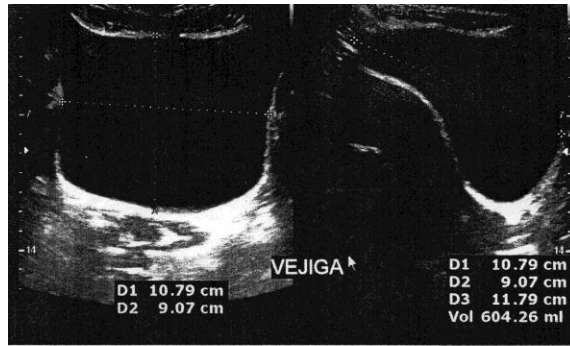
VEJIGA Y RIÑONES ECOGRAFICAMENTE CONSERVADOS.

Si la clínica lo amerita se recomienda complementar con Tomografía.

ATENTAMENTE.



DR. EDGAR ESPINEL.
MEDICO RADIOLOGO.



Estudio Ecográfico Descendencia (Hijo Menor)

FECHA: 07 DE FEBRERO DEL 2015.

HALLAZGOS.

Riñones de tamaño adecuado, cortical de grosor normal, buena diferenciación córtico medular.

No hay signos de dilatación pielocalicial.

El riñón derecho mide: 11.2 x 4.8 x 5.0 cm, corteza de 10 mm, se observan varias imágenes hiperecogénicas hallazgo que sugiere microlitiasis, con la presencia de varios quistes el de mayor tamaño mide 10 mm.

El riñón izquierdo mide: 11.2 x 5.8 x 4.8 cm, corteza de 10 mm, en el interior se observa varios quistes el de mayor tamaño mide 20 mm.

Vascularización adecuada bilateralmente.

Vejiga de pared delgada, contenido anecoico, no se observa masas ocupantes de espacio tampoco engrosamientos focalizados, con un volumen estimado de 262 cc.

CONCLUSION:

LOS HALLAZGOS ECOGRAFICOS SUGIEREN:

MICROLITIASIS RENAL DERECHA.

POR EL ANTECEDENTE FAMILIAR SE DEBE CONSIDERAR RIÑONES POLIQUÍSTICOS.

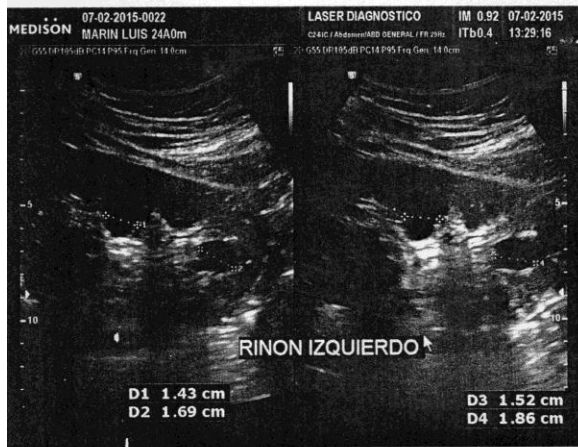
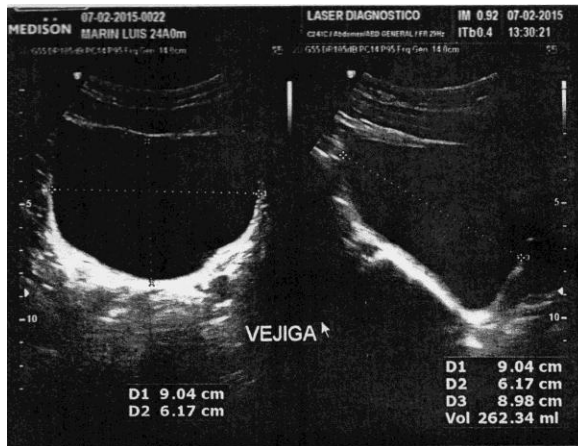
Se recomienda complementar con Tomografía.

ATENTAMENTE.



DR. EDGAR ESPINEL.
MEDICO RADIOLOGO.





FAMILIOGRAMA

