

## Enfermedad poliquística: a propósito de un caso

### Polycystic disease: apropos of a case

Alfredo Enrique Arredondo-Rubido<sup>1\*</sup>  <https://orcid.org/0000-0003-3578-1663>

Alfredo Enrique Arredondo-Bruce<sup>2</sup>  <https://orcid.org/0000-0001-5191-9840>

<sup>1</sup> Servicios Médicos del Ministerio del Interior. Camagüey, Cuba.

<sup>2</sup> Hospital Clínico Quirúrgico Docente Amalia Simoni. Camagüey, Cuba.

\* Autor para la correspondencia: [arredondo.cmw@infomed.sld.cu](mailto:arredondo.cmw@infomed.sld.cu)

#### RESUMEN

La enfermedad renal poliquística autosómica recesiva es una de las grandes causas de insuficiencia renal crónica en la población adulta. Se reporta el caso de un paciente con este padecimiento, que presentó, además, poliquistosis hepática y quistes pancreáticos, con escasas manifestaciones clínicas de la esfera renal y síntomas dispépticos; hígado y riñones muy aumentados de tamaño e irregulares, producto de los abundantes y grandes quistes; fosfatasa alcalina elevada y comprobación imagenológica de la enfermedad. Todo esto unido lo hace un caso infrecuente.

**Palabras clave:** enfermedad poliquística del adulto; quistes pancreáticos; quistes hepáticos.

#### ABSTRACT

Autosomal recessive polycystic renal disease is one of the great causes of chronic renal failure in the adult population. We present the case of a patient with this condition, who also had liver and pancreatic cysts, with few clinical manifestations of the renal sphere and dyspeptic symptoms; very enlarged and irregular liver and



kidneys due to profuse and large cysts; high alkaline phosphatase and imaging checking of the disease. All of these together make it an infrequent case.

**Key words:** adult polycystic disease; pancreatic cyst; liver cysts.

Recibido: 17/06/2020.

Aceptado: 12/05/2022.

## INTRODUCCIÓN

La enfermedad poliquística autosómica recesiva (EPAR) está asociada a una disgenesia biliar conocida como fibrosis hepática congénita, cuyo gen está localizado en el cromosoma 6 (6p21).<sup>(1,2)</sup> No se conoce exactamente su incidencia, pero algunos autores la han estimado entre 1 en 10 000 a 40 000 nacidos vivos.<sup>(2-4)</sup> Esta es una causa poco frecuente de insuficiencia renal, y se ha observado una variabilidad fenotípica considerable, incluso dentro de una misma familia: desde grandes riñones quísticos con muerte perinatal hasta fibrosis hepática congénita con afectación renal mínima.<sup>(4)</sup> Según Ong y Wheatley, esta anomalía fue descrita en 1841 como una degeneración quística de los riñones (los riñones poliquísticos fueron descritos como un síndrome en 1888), y en 1899 se notó la naturaleza hereditaria en algunas familias; fue reconocida morfológicamente en 1902, aunque sus características hísticas no se describieron hasta 1947.<sup>(5)</sup> En este trabajo se describen las singularidades de un caso diagnosticado en la adultez después de una larga historia de enfermedad renal.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente negro, masculino, de 34 años de edad, con antecedentes de retrovirosis crónica (VIH/sida) y de dolor lumbar mantenido, y crisis de disuria —y muy ocasionalmente de hematuria— que en esta ocasión comenzó con fiebre de 38-39 °C y síntomas urinarios altos, dados por dolor lumbar fijo, mantenido, urente, sin irradiación, que aliviaba poco con antiinflamatorios no esteroideos y desapareció con el uso de colchicina. Presentó, además, heces fecales ligeramente esteatóxicas y síntomas dispépticos.

Examen físico

Piel y mucosa: húmedas y normocoloreadas.

Sistema respiratorio: inspección, palpación, percusión y auscultación: normal.

Sistema cardiovascular: primer y segundo ruidos cardiacos rítmicos de buen tono, timbre e intensidad. Pulsos periféricos presentes y sincrónicos. FC: 77x'; TA: 120/80 mmHg.



Abdomen: presencia de hepatomegalia que aproximadamente rebasa en 5 cm el reborde costal a expensas del lóbulo izquierdo; ligeramente doloroso, irregular, bordes mal definidos. Además, ambos riñones palpables e irregulares, dolorosos a la palpación.

Biometría: normal; química sanguínea: normal; pruebas hepáticas, fosfatasa alcalina: elevada.

USG de abdomen

Hígado: aumentado de tamaño, no homogéneo, con aumento de la ecogenicidad y múltiples imágenes anecoicas redondeadas de bordes bien definidos; hepatomegalia de 175 mm.

Páncreas: con varias imágenes anecoicas redondeadas.

Riñones: aumentados de tamaño con pobre diferenciación SP, y múltiples imágenes anecoicas.

Tomografía axial computarizada toracolumbar contrastada (imagen multicorte): hepatomegalia con múltiples imágenes hipodensas de aspecto quístico en todos los cuadrantes del hígado. Riñones aumentados de tamaño con múltiples imágenes hipodensas: la mayor, de 5,6 cm, en el riñón izquierdo. Páncreas a nivel de la cabeza; se visualiza imagen hipodensa (12 UH) que mide 0,5 cm. (Figura)



Fig. TAC toracolumbar contrastada (imagen multicorte).

## DISCUSIÓN

La EPAR 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.<sup>(1,6)</sup>

Los quistes renales son responsables de muchas complicaciones en los pacientes portadores de una EPAR. Entre las que con mayor frecuencia se presentan están hipertensión arterial, 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 al final precisan de tratamiento renal sustitutivo antes de los 60 años.<sup>(6,7)</sup>

Se pueden desarrollar quistes en otros órganos como el hígado, con incidencia variable según la edad, que llega al 40 % a los 60 años y son más voluminosos, aunque no más frecuentes, en las mujeres. No condicionan generalmente compromiso de la función hepática, ni ninguna alteración analítica.<sup>(8,9)</sup>

El paciente presentado, a pesar de ser hombre de 34 años de edad, desarrolló múltiples quistes hepáticos que, aunque deformaron la estructura hepática, no han desarrollado aún hipertensión portal ni insuficiencia hepática, aunque existieron síntomas dispépticos y heces esteatósicas. Además, presentó manifestaciones renales dadas por dolor capsular y crisis a repetición de síntomas urinarios compatibles con sepsis urinaria alta y baja.

La presencia de quistes en páncreas, ovarios, bazo y testículos es rara.<sup>(10,11)</sup> En el paciente presentado se demostró la presencia de quistes hepáticos y pancreáticos. La enfermedad, en ocasiones, se acompaña de otras manifestaciones extrarrenales no quísticas, donde las aneurismas cerebrales (10 %) y coronarias (raras), anomalías valvulares cardíacas (25 %), disección aórtica (rara) y divertículos en el colon (80 %) son las más frecuentes. Su presencia y constatación ayudan, en ocasiones, a establecer el diagnóstico de la enfermedad.<sup>(12,13)</sup>

Este paciente aún no ha desarrollado tampoco hipertensión arterial, generalmente la complicación más frecuente de la EPAR, que 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.<sup>(14,15)</sup>

Se hace presentación de un paciente portador de enfermedad poliquística que afecta riñón, hígado y páncreas, con discretas manifestaciones clínicas a pesar de ser un adulto.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Suwabe T, Shukoor S, Chamberlain AM, et al. Epidemiology of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease in Olmsted County. Clin J Am Soc Nephrol. 2020; 15(1): 69-79. Citado en PubMed; PMID: 31791998.
2. Menasche Soichet R, Carvalho Pessoa M, Melo de Faria A, et al. Doença hepática policística adulta: relato de caso. Brazilian Journal of Development [Internet]. 2021 [citado 22/02/2022]; 7(7): 73785-97. Disponible en: <https://www.brazilianjournals.com/index.php/BRJD/article/view/33371/df>



3. Esteban de la Rosa RJ, Poyatos Andújar AM, Morales García AI, et al. Proyecto preventivo de la enfermedad poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD). Nefrología [Internet]. 2021 [citado 22/02/2022]; 41(6): 704-6. Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-proyecto-preventivo-enfermedad-poliquistosis-renal-articulo-S021169952100062X>
4. Taylor MF, Dall'Aglio Palermo L, Iriarte G, et al. Poliquistosis hepatorenal y conflicto de espacio. Rev Nefrol Diál y Traspl [Internet]. 2017 [citado 29/02/2020]; 37(2): 126-9. Disponible en: <https://revistarenal.org.ar/index.php/rndt/article/view/147/497>
5. Grau AS, López IV, Rodríguez ND, et al. Ecografía hepática: lesiones focales y enfermedades difusas. Semergen-Medicina de familia [Internet]. 2016 [citado 29/02/2020]; 42(5): 307-14. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1138359314004432>
6. Rodríguez-Aguilar EF, Sastre L, Colmenero J, et al. Trasplante hepático y renal en la enfermedad poliquística hepatorenal. Gastroenterología y Hepatología [Internet]. 2021 [citado 22/02/2022]; 44(8): 552-8. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0210570521000169>
7. Castellar Arévalo A, Baute Ávila DC, Buelvas Ardila LL. Señalización celular de enfermedades crónicas no transmisibles: Revisión de la poliquistosis renal [Internet]. Barranquilla y Cúcuta: Universidad Simón Bolívar; 2021 [citado 22/02/2022]. Disponible en: <https://hdl.handle.net/20.500.12442/8043>
8. Barten TRM, Bernts LHP, Drenth JPH, et al. New insights into targeting hepatic cystogenesis in autosomal dominant polycystic liver and kidney disease. Expert Opin Ther Targets [Internet]. 2020; 24(6): 589-99. Citado en PubMed; PMID: 32250187.
9. Masyuk T, Masyuk A, LaRusso N. Polycystic Liver Diseases: Genetics, Mechanisms, and Therapies. Cap. 33. En: Arias IM, Alter HJ, Boyer JL, eds. The Liver: Biology and Pathobiology [Internet]. 6th ed. New Jersey: John Wiley & Sons Ltd.; 2020 [citado 29/02/2020]. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/9781119436812.ch33>
10. Lee-Law PY, van de Laarschot LF, Banales JM, et al. Genetics of polycystic liver diseases. Curr Opin Gastroenterol. 2019; 35(2): 65-72. Citado en PubMed; PMID: 30652979.
11. Bande Fernández JJ, Astudillo Cortés E, Rivas Oural A, et al. Embolización de riñones poliquísticos pretrasplante, alternativa segura a nefrectomía. Nefrología [Internet]. 2019 [citado 29/02/2020]; 39(3): 337-8. Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-embolizacion-rinones-poliquisticos-pretrasplante-alternativa-articulo-S0211699518301899>
12. Armstrong ME, Thomas CP. Diagnosis of monogenic chronic kidney diseases. Curr Opin Nephrol Hypertens. 2019; 28(2): 183-94. Citado en PubMed; PMID: 30601180.



13. Romero-Vargas S, Segura-Ortega J, Velarde-Ruizvelasco JA, et al. Enfermedad Poliquística Hepato-Renal asociada a Aneurismas Intracraneales Múltiples. Reporte de caso y revisión del tema. Rev Mex Neuroci [Internet]. 2005;6(1):102-5. Disponible en : <http://previous.revmexneurociencia.com/articulo/enfermedad-poliquistica-hepato-renal-asociada-aneurismas-intracraneales-multiples-reporte-de-caso-revision-del-tema/>
14. Ars E, Bernis C, Fraga G, et al. Documento de consenso de poliquistosis renal autosómica dominante del grupo de trabajo de enfermedades hereditarias de la Sociedad Española de Nefrología. Revisión 2020. Nefrología. 2021. DOI: 10.1016/j.nefro.2021.05.009.
15. Lorenzo-Reyes A, Quintana-López L, Inclán-Llanes J, et al. Las lesiones hepáticas y sus vínculos con el diagnóstico clínico-ultrasonográfico-histológico. Archivos del Hospital Universitario "General Calixto García" [Internet]. 2021 [citado 28/03/2022];9(1): [aprox. 10 pantallas]. Disponible en: <http://revcalixto.sld.cu/index.php/ahcg/article/view/605>

### Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Arredondo-Rubido AE, Arredondo-Bruce AE. Enfermedad poliquística: a propósito de un caso. Rev Méd Electrón [Internet]. 2022 May.-Jun. [citado: fecha de acceso];44(3). Disponible en: <http://www.revmedicaelectronica.sld.cu/index.php/rme/article/view/3929/5463>

