An anatomical drawing of a human torso, focusing on the abdominal area. The two kidneys are highlighted with a white outline, showing their characteristic bean shape. The drawing is rendered in a fine-line, cross-hatched style. A white rectangular box is superimposed over the upper part of the torso, containing the title text.

Información sobre la la enfermedad renal poliquística (ERP)



*For Research in Polycystic
Kidney Disease*

SPANISH

Tipos y predominio de la ERP

La enfermedad renal poliquística tiene dos formas hereditarias: autosómica dominante (ERPAD), la enfermedad genética con consecuencias mortales más común, y autosómica recesiva (ERPAR), una enfermedad relativamente rara que a menudo provoca la muerte en el primer mes de vida.

La ERP se caracteriza por la formación de quistes en ambos riñones, puede que aparezcan sólo unos pocos o que aparezcan muchos, y su tamaño puede variar desde el de una cabeza de alfiler al de un pomelo. Un riñón normal tiene el tamaño de un puño de una persona. Cuando se forman muchos quistes se produce un agrandamiento de los riñones, pudiendo llegar a alcanzar el tamaño de un balón de fútbol o incluso mayor, y un peso de hasta 14 kilogramos (34 libras).

Los quistes son bolsas de fluido que hacen que el riñón aumente de tamaño y que obstaculizan su capacidad de filtrado. Además, los quistes ejercen presión sobre los vasos sanguíneos, con lo que aumenta la presión sanguínea. Por eso, el primer síntoma de la ERPAD suele ser la hipertensión. Otros síntomas son la fatiga, orinar con frecuencia, sangre en la orina, dolores de cabeza, cálculos renales e infecciones del tracto urinario.

Según estimaciones de los National Institutes of Health (Institutos Nacionales de Salud) de Estados Unidos, entre uno de cada 10.000 y uno de cada 40.000 bebés tienen la ERPAR. Sin embargo, entre una de cada 400 y una de cada 1.000 personas se ven afectadas por la forma dominante de la ERP (ERPAD).

En Estados Unidos, por ejemplo, ¡hay más personas que tienen la ERP que el número total de aquellas que sufren de fibrosis quística, distrofia muscular, hemofilia, síndrome de Down, anemia falciforme, y enfermedad de Huntington! De hecho, se calcula que 600.000 estadounidenses y 12,5 millones de personas en todo el mundo tienen la ERP, con lo cual se convierte en la enfermedad genética con consecuencias mortales más común. Es dos veces más común que la esclerosis múltiple y 20 veces más que la fibrosis quística.

Datos concretos sobre la enfermedad renal poliquística

Debido a que la ERP es una afección hereditaria, la forma dominante de esta enfermedad, ERPAD, pasa de una generación a otra a través de uno solo de los padres. Un hijo de una persona con ERPAD tiene una probabilidad de un 50 por ciento de heredar la enfermedad.

La ERPAD afecta por igual a hombres y mujeres, independientemente de la edad, la raza u origen étnico, la ubicación geográfica o la situación socioeconómica, y no se salta una generación.

Normalmente, las personas nacen con dos riñones ubicados bajo la caja torácica en la parte posterior del cuerpo, uno a cada lado de la columna vertebral. Los riñones filtran el plasma sanguíneo y producen la orina, gracias a lo cual se eliminan del cuerpo los productos de desecho. Sin unos riñones que funcionen correctamente, los productos de desecho se acumulan en la sangre y acaban causando una condición tóxica conocida como envenenamiento urémico.

Las complicaciones que pueden presentarse con la ERPAD pueden ser insuficiencia renal, aneurismas en el cerebro, prolapso de válvula mitral, infecciones frecuentes de los riñones o del tracto urinario, dolor crónico de espalda o de costado, quistes en el páncreas o en el hígado, corazón más grande de lo normal, cálculos renales, hernias en las ingles o en el abdomen y diverticulosis intestinal.

En más de un 60 por ciento de los casos, la ERP progresa hasta ocasionar finalmente la insuficiencia renal. Los trasplantes de riñón y la diálisis son tratamientos razonables para este problema. No obstante, todavía no se conoce ninguna cura para la ERP.

Hay tres pruebas clínicas con las que se puede diagnosticar si una persona tiene la ERP: ultrasonido, tomografía por ordenador y formación de imágenes por resonancia magnética.

El miedo, el rechazo y la ignorancia de la enfermedad son los mayores obstáculos para luchar contra ella. Las investigaciones en curso demuestran que una persona con la ERPAD puede desempeñar un papel muy importante en el control del desarrollo de su enfermedad cuidando de su salud general, llevando una buena dieta y haciendo ejercicio con regularidad. La **PKD Foundation** (Fundación para la Enfermedad Renal Poliquística) se dedica a desarrollar todas las áreas relacionadas con la información y el conocimiento de la ERP.

Síntomas comunes de la ERP

Si tiene uno o más de estos síntomas comunes de la ERPAD, debe revisar con su médico la información proporcionada por la **PKD Foundation**:

- Tensión alta
- Antecedentes familiares de enfermedades de riñón
- Problemas de corazón o ataques de apoplejía
- Cálculos renales
- Infecciones frecuentes del tracto urinario
- Dolor constante o intermitente de espalda, de costado o en la zona del estómago
- Sangre en la orina

Los síntomas y la aparición de la ERPAD en la primera infancia (que suele causar la muerte del recién nacido) varían considerablemente si ocurren más tarde, incluso hasta en la edad adulta. Debido a que los riñones con quistes no pueden concentrar la orina, las personas que sufren la ERPAD producen un gran volumen de orina. Prácticamente todos los pacientes acaban padeciendo de hipertensión, algunos tienen poco apetito y son de estatura baja, y aproximadamente un tercio necesitará diálisis o un trasplante antes de cumplir los 10 años. Todas las personas con ERPAD presentan también una anomalía en el hígado que se conoce como fibrosis hepática congénita.

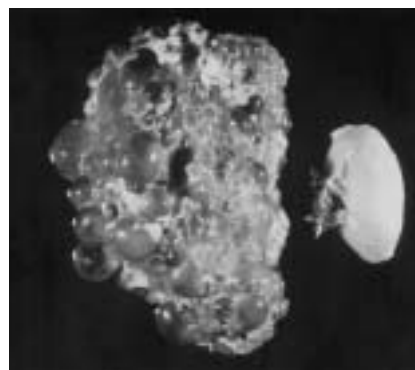
Investigación en curso sobre la ERP

Se están llevando a cabo investigaciones genéticas con las que se intenta determinar la función de las proteínas de la ERP, policistina y policistina 2, así como descubrir el gen que causa la ERPAD.

Los investigadores están buscando nuevos medicamentos que contribuyan a retardar el crecimiento de los quistes, y están ideando estrategias dietéticas con las que controlar el desarrollo de la ERP. También se están llevando a cabo investigaciones clínicas con el fin de identificar métodos mejores para tratar la ERP y sus complicaciones.

Se ha creado un registro de familias con casos de ERP para analizar rasgos familiares comunes con los que quizá se puedan deducir las causas y el desarrollo de la ERP. El International Gene Mutation Registry (Registro Internacional de Mutación Genética) está catalogando mutaciones para ver cómo afectan a la evolución de la ERP.

PKD Foundation
4901 Main Street, Suite 200
Kansas City, Missouri 64112-2634 USA
1-800-ERP-CURE (753-2873)
(816) 931-2600
www.pkdcure.org



**Riñón normal [derecho]
comparado con un riñón poliquístico**

Cómo hacer frente a la ERP

Lo más importante es conocer esta enfermedad lo mejor posible. Busque un buen especialista (un nefrólogo). Puede pedir a su médico de cabecera que le mande a uno, o puede ponerse en contacto con el departamento de nefrología del centro médico más cercano. Pida al director del departamento que le recomiende un nefrólogo o un urólogo que esté familiarizado con la ERP.

Controle su tensión. Pregunte a su médico cuáles son los medicamentos apropiados para ello y pierda peso si es necesario.

Tenga cuidado con su dieta. Hable con su médico sobre la posibilidad de consultar a un experto en dietética renal. ¡Comer los alimentos adecuados podría ayudarle a sentirse mejor!

Evite consumir cantidades excesivas de cafeína: café, té, refrescos, chocolate y ciertos tipos de aspirina (Anacin, Excedrin). ¡Lea las etiquetas!

Ponga remedio inmediatamente a las infecciones del tracto urinario o de la vejiga. Consulte a su médico.

No utilice ningún medicamento que se pueda comprar sin receta sin haber consultado antes a su médico. Evite los medicamentos con ibuprofen o con naproxen (Advil, Medipren, Motrin, Nuprin o Aleve).

Haga ejercicio. Mantenerse en forma dando paseos, nadando o haciendo ejercicios aeróbicos ligeros ayuda a mantener el cuerpo sano y sin grasa, y a evitar los problemas que pueden acelerar el desarrollo de la enfermedad.

Nuestra misión

La enfermedad renal poliquística (ERP), que antes era considerada como una afección totalmente incurable, se ha convertido en uno de los objetos de estudio y tratamiento más importantes. La **PKD Foundation** es el catalizador de esta nueva actitud.

Es la única organización de ámbito mundial que está dedicada a programas de investigación destinados a descubrir la causa de la ERP, a mejorar su tratamiento clínico y a descubrir una cura. Fomentamos la formación de los pacientes, la concienciación pública y la defensa de todas las familias con casos de ERP.

Reunimos fondos para proyectos de investigación biomédica aprobados por entidades como la nuestra. También trabajamos con comités y legisladores del Congreso de los Estados Unidos para que fomenten la importancia de la investigación sobre la ERP que están llevando a cabo los Institutos Nacionales de Salud.

Nuestro objetivo es salvar la distancia entre la ignorancia y el conocimiento de la ERP mediante programas de investigación e iniciativas de concienciación de profesionales, corporaciones, fundaciones y el público en general. También somos la única fuente de información regular sobre la ERP, y mediante nuestras conferencias anuales sobre la ERP proporcionamos el único foro de formación de pacientes que existe en el mundo.