

Enfermedad Poliquística Renal, Diagnóstico Temprano En Niños Y Adolescentes

Polycystic Kidney Disease, Early Diagnosis In Children And Adolescents

Ana Judith Morocho Lanche¹[0009-0000-9487-825X], Andrés Santiago Bueno Castro²[0009-0008-7581-4312]

^{1,2} Universidad Católica de Cuenca (UCACUE),

Unidad Académica de Salud y Bienestar, Av. de las Américas y Humboldt 010107, Cuenca, Ecuador

¹ajmorocho144@est.ucacue.edu.ec, ² andres.bueno@ucacue.edu.ec

Recibido: 2023-08-14

Revisado: 2023-08-22 al 2023-09-15

Corregido: 2023-09-25

Aceptado: 2023-10-06

Publicado: 2023-10-13

Salud ConCiencia
ISSN: 2953-5247



Los contenidos de este artículo están bajo una licencia de Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0)

) Los autores conservan los derechos morales y patrimoniales de sus obras.

The contents of this article are under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license. The authors retain the moral and patrimonial rights of their works.

Introducción: la enfermedad poliquística renal se caracteriza por el desarrollo precoz de múltiples quistes renales que remueven y comprimen el parénquima renal normal, lo que provoca una disminución progresiva de la tasa de filtración glomerular.

Objetivo: describir la enfermedad poliquística renal y su diagnóstico temprano en niños y adolescentes.

Desarrollo: los avances en medicina han transformado la detección y prevención de enfermedades hereditarias, como la enfermedad poliquística renal. El diagnóstico con pruebas genéticas de alta sensibilidad (86%-100%) para identificar mutaciones en los genes PKD1 y PKD2. La ecografía es clave para el diagnóstico en niños, mientras que la resonancia magnética ofrece una precisión del 98% en casos específicos, y respaldada por la inteligencia artificial la tomografía computarizada logra un 94% de precisión. Al ser una patología influenciada por factores genéticos, clínicos y ambientales, los genes PKD1 y PKD2 son cruciales, junto con la edad al diagnóstico, niveles de creatinina, infecciones de quistes y volumen renal. La detección temprana es crucial, aunque plantea desafíos y beneficios cuestionables, requiriendo criterios de diagnóstico y seguimiento óptimo.

Conclusiones: Las pruebas genéticas y la ecografía son clave para diagnosticar defectos genéticos. La EPR es una enfermedad influenciada por genes como PKD1 y PKD2. La detección temprana de la EPR es esencial pero debatida en eficacia.

Palabras clave: adolescente, diagnóstico por imagen, diagnóstico precoz, enfermedades renales quísticas, niño, riñón poliquístico autosómico recesivo.

Abstract:

Introduction: polycystic kidney disease is characterized by the early development of multiple renal cysts that remove and compress the normal renal parenchyma, leading to a progressive decrease in the glomerular filtration rate.

Objective: to describe polycystic kidney disease and its early diagnosis in children and adolescents.

Development: Advances in medicine have transformed the detection and prevention of hereditary diseases, such as polycystic kidney disease. Diagnosis with highly sensitive (86%-100%) genetic testing to identify mutations in PKD1 and PKD2 genes. Ultrasound is key for diagnosis in children, while magnetic resonance imaging offers 98% accuracy in specific cases, and supported by artificial intelligence computed tomography achieves 94% accuracy. As a pathology influenced by genetic, clinical, and environmental factors, the PKD1 and PKD2 genes are crucial, along with age at diagnosis, creatinine levels, cyst infections and renal volume. Early detection is crucial, although it poses challenges and questionable benefits, requiring diagnostic criteria and optimal follow-up.

Conclusions: Genetic tests and ultrasound are key to diagnosing genetic defects. EPR is a disease influenced by genes such as PKD1 and PKD2. Early detection of EPR is essential but debated in effectiveness.

Key words: adolescent, imaging diagnosis, early diagnosis, cystic kidney disease, child, autosomal recessive polycystic kidney.

1. INTRODUCCIÓN

En los pacientes con enfermedad poliquística renal (EPR), los riñones contienen múltiples quistes llenos de líquido. Aunque, esta patología se hereda de forma monogénica, es heterogénea desde el punto de vista fenotípico, genético y alélico (1). La enfermedad poliquística renal autosómica dominante (EPRAD) es la forma más común en adultos, con una prevalencia estimada de 1 en 500-2.500 (2), el desarrollo de quistes inicia a temprana edad, pudiendo ser detectables en la infancia. La carga de la enfermedad, con riñones masivamente agrandados o disminución de la filtración glomerular, no suele producirse hasta la edad adulta (3).

Sin embargo, aproximadamente el 3% de los niños portadores de mutaciones presentan una enfermedad de aparición muy temprana o de progresión inusualmente rápida (3). Así pues, se cree que la incidencia absoluta de la EPRAD sintomática en la infancia es superior a la de otras enfermedades renales pediátricas graves como la poliquistosis renal autosómica recesiva (~1 de cada 20.000), síndrome nefrótico (~1 de cada 50.000) o el síndrome hemolítico urémico (~1 de cada 100.000 niños) (4). La prevalencia se sitúa entre 1 de cada 400 y 1 de cada 1.000 nacidos vivos, principalmente a partir de dos estudios clínicos pioneros en Dinamarca (5) y Minnesota (EE. UU.) (6).

La EPRAD es el trastorno monogenético potencialmente letal (es decir, provoca insuficiencia renal y muerte en ausencia de tratamiento renal sustitutivo) más frecuente y la enfermedad renal progresiva hereditaria más prevalente (7). Sobre la base de esta prevalencia, se prevé que afecte a más de 10 millones de personas en todo el mundo de todos los grupos étnicos, por lo que constituye una importante carga para la salud pública (1). Por lo que se plantea realizar una revisión bibliográfica de la enfermedad poliquística renal y su diagnóstico temprano en niños y adolescentes.

El diagnóstico temprano de la EPR es fundamental para permitir una intervención temprana y mejorar la calidad de vida de los pacientes. Una revisión bibliográfica sobre el diagnóstico temprano en niños y adolescentes permitiría recopilar y analizar la evidencia científica existente en esta área. El objetivo de la revisión es analizar la eficacia de los métodos diagnósticos en la detección temprana de la enfermedad. Además de identificar posibles factores de riesgo asociados con el desarrollo y progresión en niños y adolescentes, lo cual podría ayudar a establecer estrategias de prevención y manejo adecuadas. Asimismo, se buscaría analizar los beneficios y limitaciones de la detección temprana, en términos de la mejora de la sobrevida renal, reducción de complicaciones y optimización de la terapia de los pacientes afectados.

Por lo tanto, el objetivo general del trabajo es Describir la enfermedad poliquística renal y su diagnóstico temprano en niños y adolescentes. Y los objetivos específicos son: Analizar la eficacia de los métodos de diagnóstico en la detección temprana de la enfermedad poliquística renal en niños y adolescentes, investigar y evaluar los posibles factores de riesgo asociados con el desarrollo y progresión de la enfermedad poliquística renal en niños y adolescentes y destacar los beneficios y limitaciones de la detección temprana de la enfermedad poliquística renal en términos de la mejora de la sobrevida renal, reducción de complicaciones y optimización de la terapia.

La enfermedad poliquística renal autosómica dominante se caracteriza por el desarrollo precoz de múltiples quistes renales que remueven y comprimen el parénquima renal normal, lo que provoca una disminución progresiva de la tasa de filtración glomerular (TFG), con una media de 5,9 ml/min/año (8).

La poliquistosis renal fue descrita por primera vez en 1841 por Pierre Rayer y acuñada oficialmente como "enfermedad renal poliquística" en 1888 por Félix Lejars (9). Es el más común de todos los casos hereditarios de enfermedad renal crónica, con un total de 600,000-700,000 en Estados Unidos. En todo el mundo, alrededor de 12,5 millones de personas, con una prevalencia en la Unión Europea de aproximadamente 3,5/10.000 habitantes en el cribado (10). La EPRAD es más frecuente que la anemia falciforme, el síndrome de Down, fibrosis quística, hemofilia y enfermedad de Huntington, juntas (11).

La patogénesis es una mutación en dos cromosomas. La PKD1 en el cromosoma 16 representa el 85% de los casos y la PKD2 en el cromosoma 4 el 15% restante (12). Gran parte de los pacientes nunca han sido sometidos a pruebas para detectar mutaciones cromosómicas, ya que en la actualidad se realizan principalmente con fines de investigación. Las mutaciones de estos cromosomas conducen a la formación de quistes y se revisarán ampliamente en este manuscrito (10).

La EPRAD es una enfermedad genética y fenotípicamente diversa. Se asocia comúnmente con mutaciones en los genes PKD1 y PKD2. Reeders et al. (13) descubrieron el vínculo entre la mutación en PKD1 y la forma clínica más común de la enfermedad, localizando el gen en el cromosoma 16. Se encontró que una región del gen (exón 1-33) estaba duplicada en el mismo cromosoma y se llamó "pseudogenes" debido a que no experimentan traducción. Esto puede complicar el diagnóstico porque puede ser difícil distinguir entre mutaciones en los pseudogenes y en PKD1 (14).

El gen que codifica la proteína policistina-1, expresada en los quistes renales y en otros tejidos, fue identificado. Estudios genotípicos y fenotípicos en familias con mutaciones en PKD1 mostraron una edad promedio de aparición de la enfermedad renal quística a los 54 años. La presencia de mutaciones en la región de 5 de PKD1 se asoció con una aparición más temprana y una forma más grave de la enfermedad (15).

Posteriormente, se identificó el segundo gen involucrado, PKD2, ubicado en el cromosoma 4. Las mutaciones en PKD2 son más fáciles de detectar porque no hay pseudogenes asociados. La proteína codificada por PKD2 es similar a la policistina-1 y a los canales de calcio activados por voltaje, siendo otra causa de la enfermedad (16).

Esta patología es un trastorno multisistémico con numerosas manifestaciones renales y extrarrenales. Una historia clínica cuidadosa de enfermedades renales, hipertensión, ictus o muerte prematura familiar puede indicar el tipo de mutación genética o la necesidad de un cribado de aneurismas intracraneales. Con menor frecuencia, los pacientes pueden presentar diversas manifestaciones (dolor en el flanco, disuria, hematuria o hipertensión) que pueden conducir a un nuevo diagnóstico (10).

Manifestaciones renales

Las características clínicas son numerosas, con presentaciones variables en cada paciente. Los

quistes grandes pueden provocar dolor en el flanco o el dorso por compresión de las estructuras circundantes o estiramiento de la cápsula renal. Los síntomas de compresión como la saciedad precoz y vómitos repetidos pueden surgir de quistes agrandados (17). La hematuria también puede ser el síntoma de presentación. A menudo es macroscópica y recurrente, y suele precipitarse por una ITU, litiasis renal, ejercicio extenuante o traumatismo leve. El riesgo de hematuria es mayor con el aumento del volumen renal total, hipertensión y la insuficiencia renal (17).

La poliquistosis hepática (PLD) es la manifestación más frecuente. Los quistes suelen ser simples y solitarios, y con menor frecuencia se observan quistes hepáticos complejos. La hepatomegalia es un hallazgo frecuente en las personas con PLD (18). Las complicaciones poco frecuentes incluyen: dolor, saciedad precoz, reflujo gastroesofágico, disnea, ortopnea y, en raras ocasiones, ascitis, ictericia obstructiva e hipertensión portal (10). Los quistes pancreáticos son más frecuentes entre los pacientes con mutaciones PKD2 y suelen ser asintomáticos (19). Los quistes de las vesículas seminales hasta en el 40% de los pacientes y pueden provocar infertilidad (20). La enfermedad diverticular y hernias abdominales también son frecuentes. El aneurisma intracraneal oscila entre el 9% y 12% (21).

El diagnóstico depende principalmente del diagnóstico por imagen de los riñones. La ecografía (USS) es la modalidad inicial utilizada para el cribado, ya que es segura, eficaz y barata. Sin embargo, es menos fiable en los pacientes más jóvenes porque los quistes pueden ser más pequeños y menos numerosos, lo que hace que el diagnóstico por imagen sea menos sensible. Por lo tanto, estos pacientes pueden necesitar más pruebas genéticas para obtener un diagnóstico definitivo, especialmente en casos como la donación de riñón en vida. El cribado de pacientes asintomáticos con antecedentes familiares positivos se recomienda a partir de 18 años mediante USS (10).

Dado que los quistes simples pueden encontrarse a medida que aumenta la edad, se han establecido criterios de USS dependientes de la edad para la PKD1 (criterios diagnósticos de PKD1 de Ravine) y se han perfeccionado posteriormente para incluir a todos los individuos de riesgo con genotipo desconocido. Actualmente, se está promoviendo la USS de alta resolución para identificar mejor los quistes pequeños, con resultados casi equivalentes a los de la RM. Tanto la RM ponderada fuertemente en T2 como la TC con contraste y cortes finos tienen mejor sensibilidad que la USS y pueden identificar con fiabilidad quistes pequeños de 2 a 3 mm de diámetro (10).

En general, se recomiendan un estilo de vida y dieta saludables, el mantenimiento de un peso óptimo, ejercicio cardiovascular regular y evitar el tabaquismo. La ingesta elevada de agua se utiliza como prevención de la nefrolitiasis, pero también conduce a la supresión de la vasopresina, lo que podría provocar un aumento de la secreción de líquido en los quistes. La ingesta de sal no debe superar los 5 g al día en todos los pacientes con otras enfermedades renales (22).

-El control estricto de la hipertensión es la opción terapéutica más importante. La hipertensión suele presentarse en niños y adultos jóvenes y posteriormente favorece el deterioro de la función renal. El bloqueo del SRAA es el pilar del tratamiento de la hipertensión. El objetivo de presión arterial debe ser inferior a

110/75 mm Hg en personas menores de 50 años con un FGe superior a 60 ml/min por 1,73 m². Los IECA se recomiendan como primera opción segura (23).

-Tolvaptán: Redujo el aumento del volumen renal en un 2,8% anual, frente a un aumento del 5,5% anual en el grupo placebo ($p < 0,001$) durante el período de estudio de 3 años. Tolvaptán también ralentizó un descenso de la función renal, medida por el recíproco del nivel de creatinina sérica, en comparación con placebo, -2,61 frente a -3,81 al año ($p < 0,001$) (24). Se produjeron acontecimientos acuareáticos adversos (sed, poliuria, nicturia, polaquiuria y polidipsia). Además, se describió una afectación con aumento de las enzimas hepáticas en el 4,4% de los pacientes (22).

-Análogos de la somatostatina: la somatostatina inhibe directa e indirectamente la secreción de fluidos, proliferación celular e inducción de la apoptosis (25). Los análogos de la somatostatina (lanreotida) provocaron una disminución de la TFG durante los tres primeros meses debido a una disminución de la hiperfiltración desadaptativa. Posteriormente, el efecto es seguido por un descenso más lento de la TFG debido al efecto beneficioso estructural. En un ensayo abierto y controlado con placebo de 6 meses de duración, con 27 pacientes tratados con 120 mg de lanreotida frente a 27 con placebo, produciendo una disminución del 2,94% del volumen hepático total frente a un aumento del 1,6% en el grupo placebo (26).

2. DESARROLLO

La búsqueda inicial arrojó 851 registros en bases de datos bibliográficas. Tras excluir los duplicados y los estudios no elegibles, se incluyeron en el análisis 23 estudios (flujograma 1).

Métodos de diagnóstico en la detección temprana de EPR en niños y adolescentes.

Diagnóstico genético en nefropatías quísticas

La tecnología de reproducción asistida mediante el diagnóstico genético preimplantacional puede reducir el riesgo de transmitir la mutación responsable de la enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ADPKD) a entre el 1% y el 2% (27). Los defectos genéticos juegan un papel importante en la mayoría de las nefropatías quísticas pediátricas, y se pueden identificar enfermedades monogénicas en el 50% al 70% de los niños con múltiples quistes renales y/o aumento de la ecogenicidad cortical (28). El diagnóstico genético de enfermedades renales hereditarias puede ser desafiante debido a la diversidad de síntomas y genes involucrados. Se ha logrado una alta sensibilidad del 99% en la validación de pruebas genéticas, y estas pruebas han sido cruciales en el 17% de los casos para el diagnóstico correcto (29). Las pruebas genéticas tienen una sensibilidad del 86%-100% para la identificación de mutaciones patogénicas en PKD1 y PKD2 (30,31).

Uso de ecografía en el diagnóstico:

La ecografía es la herramienta de diagnóstico de primera línea para detectar y evaluar la enfermedad quística renal prenatal. Es esencial para determinar la patología renal, evaluar el volumen de líquido amniótico y detectar anomalías asociadas (28). En niños menores de 5 años, la especificidad diagnóstica de uno o más quistes en la ecografía es del 82% al 89%, mientras que en niños mayores de 5 años es del 100%, con VPP del 100% (32,33), sensibilidad para PKD1 94.3% y PKD2 69.5% (34). La sensibilidad diagnóstica

es mejor en niños menores de 15 años debido a la aparición gradual de quistes. Se destaca que el valor predictivo negativo de una ecografía normal en la infancia es limitado, ya que la aparición posterior de quistes puede deberse a una alteración genética subyacente más leve o a la variabilidad individual en el curso de la enfermedad (33).

Importancia de la resonancia magnética (RM) en casos seleccionados:

En casos específicos, la RM puede proporcionar información valiosa, especialmente cuando existen condiciones como oligohidramnios, localización inusual de quistes o malformaciones en otros órganos (28). La RM tiene una sensibilidad del 98% en pacientes de alto riesgo, con una especificidad del 98% en función de la presencia de cinco o más quistes bilaterales (35).

Precisión de las pruebas de imagen tomográfica basadas en IA:

Cuando se realiza detección tomográfica con ayuda de inteligencia artificial, se obtuvo una precisión media del 94% para las pruebas (36)

Criterios de diagnóstico por imagen para adultos jóvenes:

Los criterios de diagnóstico por imagen establecidos requieren al menos tres quistes renales en la ecografía o diez en la resonancia magnética (33).

Tabla 1. Métodos de diagnóstico en la detección temprana de la EPR en niños y adolescentes

Autor/año	Diseño del estudio	Objetivo	Participantes	Resultados
Gimpel et al.(28)/2018	Revisión sistemática	Proporcionar una recomendación de práctica clínica para especialistas en medicina fetal, obstetras, neonatólogos, nefrólogos pediátricos, pediatras y genetistas humanos mediante la agregación de las pruebas actuales y la opinión consensuada de expertos sobre el tratamiento actual de las nefropatías quísticas antes y después del nacimiento.	8 artículos	-Pruebas genéticas: Los defectos genéticos desempeñan un papel importante en la mayoría de las nefropatías quísticas pediátricas. En la actualidad, pueden identificarse enfermedades monogénicas en el 50% al 70% de los niños con 2 o más quistes renales y/o aumento de la ecogenicidad cortical. -La ecografía es el procedimiento diagnóstico de primera línea para detectar, clasificar y realizar el seguimiento de la enfermedad quística renal prenatal, así como para determinar la patología renal, evaluar el volumen de líquido amniótico y detectar anomalías asociadas. Dado que muchas enfermedades renales quísticas se manifiestan inicialmente como riñones hiperecogénicos sin quistes visibles, su diagnóstico diferencial debe considerarse conjuntamente. -En casos seleccionados, la RM puede aportar información valiosa, especialmente si hay oligohidramnios, localización inusual o aparición de quistes o malformaciones de otros órganos. En caso de sospecha de poliquistosis renal autosómica dominante (ADPKD) de aparición muy precoz o cuando se detectan defectos genéticos dominantes, puede ser útil realizar pruebas de imagen a familiares de primer grado asintomáticos.
Murphy et al. (27)/2018	Serie de casos	Evaluar la carga de enfermedad de 8 personas con ADPKD que se han sometido a pruebas genéticas en preparación para el DGP	8	La tecnología de reproducción asistida mediante el diagnóstico genético preimplantacional (DGP) permite a estas personas reducir este riesgo a entre el 1% y el 2%. Los individuos afectados tienen un 50% de probabilidades de transmitir la mutación a cada uno de sus descendientes.
Bullich et al. (29)/2018	Cohortes	Desarrollar una herramienta global para el diagnóstico exhaustivo y eficiente de las enfermedades quísticas y glomerulares IKD que sea capaz de identificar todos los tipos de variantes genéticas	249	El diagnóstico genético de enfermedades renales hereditarias, que es un desafío debido a la diversidad de síntomas y genes involucrados. Se realizó un análisis genético en pacientes con sospecha de estas enfermedades, logrando una alta sensibilidad del 99% en la validación. Se encontraron mutaciones causales en la mayoría de los pacientes con enfermedad quística y glomerular, incluso en casos familiares. Las pruebas genéticas cambiaron el diagnóstico en el 2% de los casos y fueron cruciales en el 17% para el diagnóstico correcto.
Gimpel et al. (33)/2019	Revisión bibliográfica	-	-	- Especificidad y sensibilidad diagnósticas en niños de riesgo: Especificidad diagnóstica de uno o más quistes en la ecografía: Menores de 5 años: 89%. Mayores de 5 años: 100%. Sensibilidad diagnóstica en niños menores de 15 años: Debido a la aparición gradual de quistes, los niños con ADPKD suelen tener un número de quistes mucho menor que los adultos. Los niños pequeños pueden no tener aún quistes detectables en la ecografía, especialmente en familias con un fenotipo leve. - Criterios de diagnóstico por imagen establecidos para adultos jóvenes: Al menos tres quistes renales en la ecografía o diez en la resonancia magnética (RM). - Limitaciones y Valor Predictivo Negativo: Valor predictivo negativo de una ecografía normal en la infancia es limitado, ya que la aparición posterior de quistes puede deberse a una alteración genética subyacente más leve o a la variabilidad individual en el curso de la enfermedad. - Recomendación sobre Repeticiones de Ecografía: Niños con una ecografía normal: No deben someterse a repeticiones frecuentes debido a que los quistes se desarrollan lentamente y los síntomas, como hipertensión y proteinuria,

aparecen más tardíamente en niños con menos quistes.																
Zhang et al. (32)/2019	Revisión bibliográfica	-	-	-Diagnóstico por imagen en el cribado de ADPKD: Importante en pacientes con un familiar de primer grado con la enfermedad. Especialmente crucial en la evaluación previa al trasplante de posibles donantes de riñón con familiares afectados. - Importancia de la certeza diagnóstica en donantes de riñón: Fundamental en familiares de riesgo que consideran la donación de riñón. -Dificultades en el diagnóstico en pacientes jóvenes o con manifestaciones menos graves: Criterios de diagnóstico por imagen son esenciales para diferenciar ADPKD de otros quistes renales adquiridos o enfermedades quísticas hereditarias. - Utilidad de la ecografía renal en el diagnóstico: En un estudio con 948 sujetos de riesgo, la ecografía renal diagnosticó ADPKD en familiares de primer grado de pacientes con ADPKD con tres o más quistes renales a edades menores de 30 años. VPP del 100% pero una sensibilidad de solo el 82%.												
Lanktree et al. (30)/2019	Revisión bibliográfica	-	-	Sensibilidad: 86%-99% para la identificación de mutaciones patogénicas en PKD1 y PKD2												
Rahbari et al. (35)/2018	Revisión bibliográfica	-	-	Resonancia Magnética Sensibilidad: 98% para la detección de ADPKD en pacientes de alto riesgo. Especificidad: 98% en función de la presencia de cinco o más quistes bilaterales.												
Mallawaarachchi et al.(31) 2021	cohorte	Evaluar la eficacia de la prueba diagnóstica clínica basada en la secuenciación del genoma completo para la EPR y presentamos su utilidad en una cohorte no seleccionada de pacientes con EPR típica y atípica.	30	la sensibilidad y especificidad de la secuenciación clínica del genoma completo para la detección de variantes de la línea germinal causantes de la enfermedad en PKD1 y PKD2 fue del 100%, con un valor predictivo positivo del 100%												
Hwang et al. (34)	Revisión bibliográfica	-	-	<table><tr><td>Edad</td><td>Criterio de diagnóstico</td><td>PKD1 ecografía</td><td>PKD2 ecografía</td></tr><tr><td>15 - 29</td><td>Criterios de confirmación diagnóstica >3 quistes renales</td><td>VPP = 100% Sensibilidad = 94.3%</td><td>VPP = 100% Sensibilidad = 69.5%</td></tr><tr><td colspan="2">Exclusión de enfermedades</td><td>VPN = 99.1% Especificidad = 97.6%</td><td>VPN = 83.5% Especificidad = 96.6%</td></tr></table>	Edad	Criterio de diagnóstico	PKD1 ecografía	PKD2 ecografía	15 - 29	Criterios de confirmación diagnóstica >3 quistes renales	VPP = 100% Sensibilidad = 94.3%	VPP = 100% Sensibilidad = 69.5%	Exclusión de enfermedades		VPN = 99.1% Especificidad = 97.6%	VPN = 83.5% Especificidad = 96.6%
Edad	Criterio de diagnóstico	PKD1 ecografía	PKD2 ecografía													
15 - 29	Criterios de confirmación diagnóstica >3 quistes renales	VPP = 100% Sensibilidad = 94.3%	VPP = 100% Sensibilidad = 69.5%													
Exclusión de enfermedades		VPN = 99.1% Especificidad = 97.6%	VPN = 83.5% Especificidad = 96.6%													
Onthoni et al. (36)/2020	Prospectivo	Diseñar un modelo de localización automática de la ADPKD mediante Inteligencia Artificial	110 imágenes TC	Una precisión media del 94% para las pruebas a nivel de imagen y una Precisión media del 82% para las pruebas a nivel de sujeto, cuando el umbral de Intersección sobre Unión (IoU) fue de 0.5.												

Abreviaturas: ADPKD: enfermedad renal poliquística autosómica dominante, VPP: valor predictivo positivo, VPN: valor predictivo negativo

Realizado por: Ana Morocho

Posibles factores de riesgo asociados con el desarrollo y progresión de la EPR

Ajuste de la puntuación de riesgo familiar:

La puntuación de riesgo familiar se ajusta considerando la tasa de sujetos sin antecedentes familiares, que en una población es del 15,1% (2).

Genética en ADPKD:

En el análisis mutacional de pacientes con ADPKD en Corea del Sur, se encontró que el 83.3% de los pacientes con mutaciones patogénicas tenían mutaciones en el gen PKD1, y se reveló una alta tasa de detección de mutaciones (90%) en pacientes con ADPKD, con la mayoría de las mutaciones en el gen PKD1 (37). Se identificaron mutaciones de novo en el gen PKD1, y en el análisis genético se encontró que 85.7% pacientes con ADPKD temprana tenían mutaciones en PKD1 (3), mutaciones de novo global 7-10% de los casos (8). Además, se observaron variaciones adicionales en los genes PKD1 y PKD2 en un subconjunto de pacientes (3).

Factores de riesgo para la progresión de ADPKD:

Factores de riesgo asociados con la progresión de ADPKD incluyen la edad al momento del diagnóstico, niveles basales de creatinina en suero y la infección de quistes (38). Además, existen factores

de deterioro grave de la función renal: antecedentes familiares positivos, diálisis de larga duración, fármacos/tóxicos (exceso de analgésicos y exposición a metales pesados), sexo masculino, afroamericanos y pacientes con anemia falciforme, Gen PKDI, afecciones cardiovasculares (Hipertensión, aumento de la masa ventricular izquierda), quistes hepáticos en mujeres, afecciones renales (hematuria macroscópica, infecciones urinarias en hombres) (39).

En la mayoría de los pacientes (85%), se predijo que llegarían a enfermedad renal crónica terminal (ERCT) antes de los 65 años, y un porcentaje significativo progresó a ERCT más temprano en la vida. Se respalda la selección del volumen total de riñón basal (TKV) como un factor pronóstico para la progresión de ADPKD (40,41).

Se identificaron factores de riesgo prenatales, perinatales y postnatales que pueden influir en la necesidad de diálisis durante el primer año de vida en niños con ARPKD, incluyendo oligohidramnios/anhidramnios, riñones agrandados prenatales, peso al nacer, Apgar a los 10 minutos y necesidad de respiración/ventilación asistida (42).

Predicción de riesgo utilizando el puntaje PROPKD:

El sistema de puntuación PROPKD se utiliza para predecir resultados renales en pacientes con ADPKD basándose en datos genéticos y clínicos. Los pacientes se dividen en categorías de riesgo con edades medianas predichas de inicio de ERCT correspondientes (43).

Tabla 2. Posibles factores de riesgo asociados con el desarrollo y progresión de la EPR

Autor/ año	Diseño del estudio	Objetivo	Participantes	Resultados
Solazzo et al. (2)/2018	Revisión sistemática	Describimos la prevalencia puntual y prevista de la ADPKD, así como las principales características clínicas de la ADPKD en esta región.	8 artículos	La puntuación de riesgo familiar se ajusta considerando la tasa de sujetos sin antecedentes familiares, que en nuestra población es del 15,1%. Esta tasa se acerca al 15% en el modelo de predicción. Además, se realizaron ajustes adicionales del valor del 10% al 15% y al 20% en un análisis sensible para evaluar el impacto de este factor en la predicción
Choi et al. (37)/2018	Serie de casos	Determinar con precisión las frecuencias de mutación y los espectros de mutación	18	Gen PKD1 El 83.3% de los pacientes con mutaciones patogénicas tenían mutaciones en PKD1. El análisis mutacional reveló una alta tasa de detección de mutaciones (90%) en pacientes con ADPKD en Corea del Sur, con la mayoría de las mutaciones en el gen PKD1.
Dachy et al. (8)/2020	Revisión bibliográfica	-	-	7-10% de los casos se trata de una mutación de novo
Audrézet et al. (3)/2018	Retrospectivo		42	-Genes Evaluados en ADPKD: PKD1: Dos pacientes tenían mutaciones de novo en PKD1. 36 familias de los 42 pacientes con ADPKD temprana tenían mutaciones en PKD1. Algunos pacientes tenían variaciones adicionales en PKD1. PKD2: Dos familias de los 42 pacientes tenían mutaciones en PKD2. En una familia, no se encontraron mutaciones en PKD1 ni PKD2. -Frecuencia de Variaciones Adicionales: Se encontraron variaciones adicionales en los genes PKD1 y PKD2 en 15 de los 42 pacientes (37.2%) con ADPKD temprana. En contraste, estas variaciones adicionales se observaron en 25 de 174 pacientes (14.4%) con ADPKD en adultos.
Park et al. (38)/2022	Retrospectivo	Analizar las características clínicas de los pacientes con ADPKD y los factores de riesgo asociados a su progresión.	288	-Factores de Riesgo para la Progresión de ADPKD: Edad al Momento del Diagnóstico después de los 30 años OR 2.737 , IC 95%: 1.320–5.675 Valor p: 0.007 La edad al diagnóstico después de los 30 años se asocia con un mayor riesgo de progresión de la enfermedad. Niveles Basales de Creatinina en Suero OR 1.326, IC95% (IC): 1.259–1.396, valor p: < 0.001 Niveles más altos de creatinina en suero al diagnóstico se relacionan con un mayor riesgo de insuficiencia renal. Infección de Quistes OR 2.065, IC 95%: 1.242–3.43, Valor p: 0.005 La infección de quistes es un factor de riesgo independiente para la falla renal. -Otros Hallazgos Relevantes: La edad promedio al momento del diagnóstico fue de 43.1 años. La mayoría de los pacientes tenían hipertensión (68.4%). Algunos pacientes tenían aneurismas cerebrales (3.8%). La causa más común de mortalidad la infección (42.9%). Un gran número de pacientes progresó a ERCT (45.8%) y requirió terapia de

				reemplazo renal (36.1%).																								
McEwan et al. (41)/2018	Cohorte	Desarrollar un modelo de historia natural de la ADPKD que predijera las tasas de progresión y los resultados a largo plazo en pacientes con diferentes características basales.		En la mayoría de los pacientes (85%) se predijo que llegarían a ERCT antes de los 65 años, con muchos progresando a ERCT más temprano en la vida (18%, 36% y 56% antes de los 45, 50 y 55 años, respectivamente). De acuerdo con investigaciones previas y opiniones clínicas, los análisis respaldaron la selección del volumen total de riñón (TKV) basal como un factor pronóstico para la progresión de ADPKD, demostrando su valor como un predictor fuerte del riesgo futuro de ERCT.																								
Soroka et al. (43)/2018	Guía de práctica clínica	-	-	-Predicción de Riesgo Utilizando el Puntaje PROPKD: El sistema de puntuación PROPKD predice los resultados renales en pacientes con ADPKD basándose en datos genéticos y clínicos. Los pacientes se dividen en 1 de 3 categorías de riesgo, con edades medianas predichas de inicio de ERCT y progresión de la enfermedad correspondientes. -Predicción de Riesgo Utilizando el Puntaje Genético: El sistema de puntuación PROPKD tiene una precisión menor en algunos pacientes, como los menores de 35 años y aquellos que carecen de datos clínicos. Con este sistema de puntuación, los pacientes se dividen en 1 de 4 grupos pronósticos según la genética Los pacientes con un puntaje genético ≥2 puntos tienen un inicio predicho de ERCT antes de los 65 años. Aunque el puntaje genético es menos preciso que el puntaje PROPKD, ofrece una buena predicción. -Predicción de Riesgo Utilizando la Clasificación de Mayo Clinic: Define grupos de pacientes con diferentes riesgos de disminución de la FGe en función del volumen total de riñón y la edad al inicio, lo que a su vez predice la disminución de la FGe.																								
Zahid et al. (39)/2020	Revisión bibliográfica	-	-	Deterioro grave de la función renal Antecedentes familiares positivos Diálisis de larga duración Fármacos, es decir, exceso de analgésicos y exposición a metales pesados, paracetamol Sexo masculino Afroamericanos y pacientes con anemia falciforme Gen PKD1 Afecciones cardiovasculares: Hipertensión, aumento de la masa ventricular izquierda En mujeres; quistes hepáticos Afecciones renales: hematuria macroscópica, infecciones urinarias en hombres, volumen renal																								
Yu et al. (40)	Análisis prospectivo observacional	Identificar un predictor independiente del desarrollo de ERC en ADPKD	241	Riesgo Asociados con el Desarrollo de Etapas Avanzadas de ERC -Incremento en el htTKV OR para la etapa 3: 1.38, IC 95%: 1.19-1.60 OR para la etapa 4: 1.42, IC: 1.23-1.64 OR para la etapa 5 o enfermedad renal en etapa terminal: 1.35, IC: 1.18-1.55 El incremento en htTKV se asocia con un mayor riesgo de progresión a etapas avanzadas de ERC. -Volumen Renal Total Basal (htTKV en el momento del diagnóstico): También se asocia con disminuciones relativas en la tasa de filtración glomerular del 30% y del 57% o más.																								
Burgmaier et al. (42)/2018		Identificar los factores de riesgo prenatales, perinatales y postnatales de diálisis durante el primer año de vida en niños con ARPKD como base para el asesoramiento de los padres tras el diagnóstico prenatal y perinatal	385	<table><tr><td>Variable</td><td>HR</td><td>IC 95%</td><td>Valor p</td></tr><tr><td>Oligohidramnios/anhidramnios</td><td>4,473</td><td>1,295-15,449</td><td>.018</td></tr><tr><td>Riñones agrandados prenatales</td><td>3,177</td><td>1,087-9,282</td><td>.035</td></tr><tr><td>Peso al nacer</td><td>1.291</td><td>1.031-1.618</td><td>.026</td></tr><tr><td>Apgar 10 min</td><td>0,748</td><td>0,564-0,991</td><td>.043</td></tr><tr><td>Respiración y/o ventilación asistida * tiempo</td><td>0,008</td><td>0,000-0,320</td><td>.010</td></tr></table>	Variable	HR	IC 95%	Valor p	Oligohidramnios/anhidramnios	4,473	1,295-15,449	.018	Riñones agrandados prenatales	3,177	1,087-9,282	.035	Peso al nacer	1.291	1.031-1.618	.026	Apgar 10 min	0,748	0,564-0,991	.043	Respiración y/o ventilación asistida * tiempo	0,008	0,000-0,320	.010
Variable	HR	IC 95%	Valor p																									
Oligohidramnios/anhidramnios	4,473	1,295-15,449	.018																									
Riñones agrandados prenatales	3,177	1,087-9,282	.035																									
Peso al nacer	1.291	1.031-1.618	.026																									
Apgar 10 min	0,748	0,564-0,991	.043																									
Respiración y/o ventilación asistida * tiempo	0,008	0,000-0,320	.010																									

Abreviaturas: htTKV; Volumen Renal Total Ajustado por Altura, HR: Hazard ratio, IC: intervalo de confianza. FGe: filtración glomerular estimada

Realizado por: Ana Morocho

Beneficios y limitaciones de la detección temprana de la EPR.

Estado renal

En más del 50% de los pacientes con ARPKD, la función renal de los riñones nativos se encontraba en los estadios 1 a 3 de la enfermedad renal crónica. Además, muchos pacientes presentaban síntomas de afectación hepática. Se resalta la importancia de considerar la ARPKD como un diagnóstico diferencial en adultos jóvenes con enfermedad hepatorenal fibroquística (44).

Diagnóstico temprano

El diagnóstico temprano de la EPR y su impacto en el tratamiento y resultados aún no se comprenden completamente. Se dividieron a los sujetos en dos grupos: aquellos diagnosticados con ADPKD a una edad ≤ 18 años (diagnóstico en la infancia [EC]) y los diagnosticados a >18 años (diagnóstico en la edad adulta [AD]). Se compararon las características basales y la progresión de la enfermedad entre

estos dos grupos a lo largo de 3 años. A pesar de que el grupo EC era más joven y tenía una mejor tasa de filtración glomerular estimada (TFGe) al inicio del estudio, se observaron diferencias en la clasificación de riesgo de Mayo Clinic y en la presencia de mutaciones PKD1 entre los grupos. Al final del estudio, los sujetos con EC tratados con placebo tenían una TFGe mejor de lo previsto por una ecuación de predicción, pero esta diferencia no se mantuvo cuando se excluyó a los pacientes con enfermedad renal crónica en estadio 1 (45).

Detección temprana

La EPR puede causar complicaciones graves debido a la formación de quistes en los riñones. Detectarla de manera temprana es esencial para un tratamiento efectivo de la enfermedad. Sin embargo, el diagnóstico es un desafío debido a múltiples factores específicos del paciente (46).

Tabla 3. Beneficios y limitaciones de la detección temprana de la enfermedad poliquística renal en términos de la mejora de la sobrevida renal, reducción de complicaciones y optimización de la terapia

Autor/año	Diseño del estudio	Objetivo	Participantes	Resultados
Burgmaier et al. (44)/2019	Cohorte transversal	Describir el espectro clínico real de una gran cohorte de ARPKD en adultos basada en el registro internacional de ARPKD	45	La función renal de los riñones nativos estaba en los estadios 1 a 3 de la enfermedad renal crónica en más del 50% de los pacientes, y muchos presentaban síntomas de afectación hepática. Un porcentaje significativo de pacientes había recibido trasplantes de riñón o hígado antes de la visita. Se destacó la importancia de considerar la ARPKD como diagnóstico diferencial en adultos jóvenes con enfermedad hepatorenal fibroquística.
Janssens et al. (45)/2020	Análisis secundario del EC TEMPO	Evaluar la hipótesis de que un diagnóstico más precoz y, por tanto, un posible inicio más temprano del tratamiento renoprotector, podría ser más beneficioso que un diagnóstico más tardío en términos de VKT y TFGe.	1148	El diagnóstico temprano de la ADPKD y su impacto en el tratamiento y resultados aún no se comprenden completamente. Los sujetos se dividieron en dos grupos: los diagnosticados con ADPKD a una edad ≤18 años (diagnóstico en la infancia [EC]) y diagnosticados >18 años (diagnóstico en edad adulta [AD]). Se compararon las características basales y la progresión de la enfermedad entre estos dos grupos a lo largo de 3 años. El grupo EC era más joven y tenía una mejor tasa de filtración glomerular estimada (TFGe) al inicio del estudio. A pesar de esto, el grupo EC tenía una clasificación de riesgo de Mayo más grave y más mutaciones PKD1. No se encontraron diferencias estadísticas significativas en el crecimiento del VTR ni en el cambio de TFGe entre los grupos. Al final del estudio, los sujetos con EC tratados con placebo tenían una TFGe mejor de lo previsto por una ecuación de predicción, pero esta diferencia no se mantuvo cuando se excluyó a los pacientes con enfermedad renal crónica en estadio 1.
Panda et al. (46)/2023		Identificar las funciones génicas más afectadas por la EPR		La EPR puede causar complicaciones graves debido a la formación de quistes en los riñones. Detectarla de manera temprana es esencial para un tratamiento efectivo de la enfermedad. Sin embargo, el diagnóstico de la EPR es un desafío debido a múltiples factores específicos del paciente. Este estudio se propone utilizar un enfoque basado en el aprendizaje profundo para la detección temprana de la enfermedad. La red neuronal desarrollada tiene como objetivo predecir con precisión y robustez su presencia.

Abreviaturas: EPR: enfermedad poliquística renal, ADPKD: poliquistosis renal autosómica dominante, ARPKD: enfermedad renal poliquística autosómica recesiva, VTR: volumen renal total.

Realizado por: Ana Morocho

3. DISCUSIÓN

Métodos de diagnóstico en la detección temprana de EPR en niños y adolescentes.

El diagnóstico de ERP puede ser sencillo en casos sintomáticos con antecedentes familiares. Sin embargo, para la detección presintomática en individuos de riesgo, se han establecido criterios basados en

edad y ecografías, especialmente para PKD1. Estos criterios son limitados debido a la variabilidad genética y a casos menos graves en PKD2 (34). Para abordar esto, Pei et al. (47) desarrollaron nuevos "criterios unificados" basados en la edad y resultados genéticos, considerando "tres o más quistes renales" en sujetos de 15 a 39 años y "dos quistes o más en cada riñón" para el diagnóstico de ERP.

Las pruebas genéticas han demostrado ser una herramienta esencial en el diagnóstico y manejo de las nefropatías quísticas pediátricas. Los estudios de Gimpel et al. (28) subrayan la importancia de identificar defectos genéticos en estos pacientes, ya que se ha observado que entre el 50% y el 70% de los niños con múltiples quistes renales tienen enfermedades monogénicas subyacentes. Bullich et al. (29) destacan que el diagnóstico genético es particularmente desafiante debido a la diversidad de síntomas y genes involucrados en las enfermedades renales hereditarias. Sin embargo, los avances han demostrado una alta sensibilidad, alcanzando hasta el 99%, lo que ha llevado a cambios en el diagnóstico en una proporción significativa de pacientes. Resaltando relevancia de las pruebas genéticas en la evaluación inicial para un diagnóstico preciso.

Zhang et al. (32) resaltan la importancia de las pruebas genéticas en familiares de primer grado y en la evaluación de donantes renales con antecedentes familiares. Esto asegura certeza diagnóstica y seguridad en la donación. A pesar de la utilidad de las pruebas genéticas, los criterios de diagnóstico de imagen son esenciales para diferenciar la ERP de otras condiciones. Aunque los diagnósticos moleculares pueden ser útiles para esto, suelen ser costosos, llevar tiempo y, en algunos casos, no brindar un diagnóstico definitivo. Para abordar este desafío, se han propuesto dos enfoques utilizando imágenes de ecografía, TC o RM para el cribado en sujetos en riesgo.

La ecografía desempeña un papel esencial, es el método preferido para detectar, clasificar y seguir enfermedad renal prenatal y evaluar el líquido amniótico y anomalías asociadas. La especificidad es del 89% en niños menores de 5 años y del 100% en mayores de 5, pero la sensibilidad es limitada en niños menores de 15 años debido a la aparición gradual de quistes (33). En algunos casos, especialmente en fenotipos leves, los niños pequeños pueden carecer de quistes detectables. Por lo tanto, una ecografía normal en la infancia no excluye la posibilidad futura de ERP (34).

La RM emerge como un valioso complemento en el diagnóstico, Gimpel et al. (28) señalan que, la RM puede ser crucial en casos con oligohidramnios, ubicación inusual o aparición de quistes y malformaciones en otros órganos relacionados. Su alta sensibilidad y especificidad en pacientes de alto riesgo también se respalda en el estudio de Rahbari et al. (35), que informa una sensibilidad y especificidad del 98% basada en la presencia de cinco o más quistes bilaterales. Sin embargo, cabe destacar que, la RM puede ser altamente efectiva en ciertos contextos, pero su utilidad puede verse limitada por disponibilidad y costes frente a la ecografía y pruebas genéticas (27,29).

La TC ha emergido como una herramienta complementaria, Zhang et al. (32) destacan que la TC es especialmente crucial en la evaluación previa al trasplante de posibles donantes renales, garantizando la seguridad del procedimiento. Sin embargo, la TC tiene limitaciones en términos de exposición a radiación

y disponibilidad frente ecografía. Onthoni et al. (36) resaltan la creciente importancia de la inteligencia artificial en la interpretación de imágenes por TC, mejorando la precisión y eficacia de estas pruebas. Sugiriendo un futuro prometedor en el diagnóstico y seguimiento de patologías renales.

Posibles factores de riesgo asociados con el desarrollo y progresión de la EPR

La comprensión de estos factores es esencial para el manejo efectivo y predicción del pronóstico. Uno de los principales factores identificados es la genética subyacente. Los genes PKD1 y PKD2, en particular, han demostrado ser fundamentales en el desarrollo de la enfermedad, con la mayoría de los pacientes que presentan mutaciones patogénicas en PKD1. Además, la presencia de mutaciones de novo agrega un elemento de imprevisibilidad a su desarrollo (3,8,37).

La edad al momento del diagnóstico ha identificado como factor crucial en la progresión. Pacientes diagnosticados después de los 30 años tienen un mayor riesgo de desarrollar complicaciones graves, destacando la importancia de detección temprana y monitoreo. Altos niveles de creatinina se asocian con mayor riesgo de falla renal, respaldando la idea de que un diagnóstico y manejo son cruciales para prevenir la progresión a etapas avanzadas. También la infección de quistes renales, un factor de riesgo independiente para falla renal ha subrayado la necesidad de una atención multidisciplinaria, referente a infecciones y complicaciones clínicas que puedan surgir (38).

La medición del Volumen Renal Total Ajustado por Altura se ha identificado como un predictor sólido de progresión de la enfermedad, destacando la importancia de la imagenología en el seguimiento de los pacientes (40). Este factor, junto con los puntajes genéticos y clínicos, como los sistemas PROPKD y la Clasificación de Mayo Clinic, brinda a los médicos herramientas para evaluar el riesgo individual de progresión y tomar decisiones de manejo informadas (43). La interacción entre factores genéticos y ambientales puede influir en la variabilidad de la presentación clínica y progresión de la enfermedad (3,39). Esta discusión destaca la importancia de una evaluación integral que considere todos estos elementos para predecir el riesgo individual y proporcionar un manejo óptimo para los pacientes.

Beneficios y limitaciones de la detección temprana de la EPR en términos de la mejora de la sobrevida renal, reducción de complicaciones y optimización de la terapia.

La detección temprana ha demostrado ser esencial para mejorar la sobrevida renal y reducir complicaciones asociadas con esta enfermedad. Un estudio realizado por Burgmaier et al. (44) destacó que más del 50% de los pacientes diagnosticados con EPR aún tenían función renal en estadios iniciales de ERC, destacando la importancia de identificarla en etapas tempranas, ya que permite intervenir de manera efectiva y potencialmente retardar su progresión.

Sin embargo, pese a estos beneficios evidentes de la detección temprana, se plantea desafíos, como lo señala Panda et al. (46) en su estudio, en la EPR se presentan múltiples factores específicos del paciente, dificultando su diagnóstico precoz, donde no todos los pacientes muestran síntomas claros en etapas iniciales, lo que complica aún más la identificación temprana, por lo tanto, ésta se convierte en un desafío clínico y diagnóstico importante, lo que destaca la necesidad de enfoques más avanzados, como el uso de

redes neuronales de inteligencia artificial, para mejorar la precisión (46).

Aunque se esperaría que un diagnóstico temprano mejorara significativamente el pronóstico, Janssens et al. (45) revelaron que, a pesar de que los pacientes diagnosticados en la infancia tenían una mejor tasa de filtración glomerular estimada al inicio del estudio, no se encontraron diferencias estadísticamente significativas en la progresión de la enfermedad entre los grupos diagnosticados en la infancia y edad adulta. Esto sugiere que, en algunos casos, el diagnóstico temprano no garantiza una mejora sustancial en los resultados clínicos a lo largo del tiempo.

Un estudio importante realizado por Rediger et al. (48) concluye que, en la mayoría de los casos, los niños con quistes renales simples o mínimamente complejos no requieren un tratamiento adicional, ya que la transformación en EPR o enfermedad maligna es poco frecuente. Además, señala que un seguimiento prolongado podría no ser necesario si los quistes no muestran cambios significativos en apariencia o número en los dos o tres años siguientes al diagnóstico inicial. Planteándose preguntas sobre la utilidad de vigilancia a largo plazo y sugieren que no todos los pacientes necesitan un seguimiento intensivo.

Sin embargo, es importante tener en cuenta que la ausencia de progresión o diagnósticos graves en los pacientes de este estudio puede influir en la percepción de la necesidad. La detección temprana puede ser costosa y conlleva implicaciones financieras significativas. La realización de ultrasonidos anuales y prolongados puede llevar costos considerables para el sistema sanitario, haciendo que la optimización de diagnóstico y seguimiento sea crucial para evitar un uso ineficiente de los recursos (48).

Por ende, la detección temprana de la enfermedad poliquística renal ofrece beneficios potenciales en términos de mejorar la sobrevida renal y reducir complicaciones, pero también plantea desafíos, como la dificultad en el diagnóstico precoz y la necesidad de una vigilancia prolongada. La optimización de los criterios diagnósticos y de seguimiento es fundamental para garantizar que los beneficios de la detección temprana superen sus limitaciones y se utilicen de manera eficiente los recursos de atención médica.

4. CONCLUSIONES

1. Las pruebas genéticas desempeñan un papel fundamental en la identificación de defectos genéticos subyacentes, lo que permite un diagnóstico preciso y cambios en el manejo clínico. Sin embargo, en pacientes jóvenes o con manifestaciones menos graves, los criterios de diagnóstico de imagen, especialmente la ecografía, son esenciales. La RM y la TC tienen un papel complementario, aunque su utilidad puede verse limitada por la disponibilidad y costo.

2. La EPR es una enfermedad genética compleja influenciada por factores genéticos, clínicos y ambientales. Los genes PKD1 y PKD2 desempeñan un papel central, y la edad al diagnóstico, niveles de creatinina, infecciones de quistes y volumen renal total ajustado son factores cruciales en la progresión de la enfermedad. El sistema PROPKD es una herramienta válida para evaluar el riesgo individual de progresión y tomar decisiones de manejo informadas.

3. La detección temprana de la enfermedad es crucial para mejorar la sobrevida renal y reducir complicaciones, aunque plantea desafíos como en el diagnóstico precoz. No obstante, algunos estudios

sugieren beneficios, como un mejor manejo, otros cuestionan la mejora sustancial en los resultados clínicos a lo largo del tiempo. La optimización de criterios de diagnóstico y seguimiento es esencial para equilibrar los beneficios y limitaciones de la detección temprana y utilizar eficientemente los recursos médicos.

FINANCIACIÓN

Este trabajo fue autofinanciado.

CONFLICTO DE INTERESES

Se declara no tener conflictos de interés.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

En concordancia con la taxonomía establecida internacionalmente para la asignación de créditos a autores de artículos científicos (<https://credit.niso.org/>). Los autores declaran sus contribuciones en la siguiente matriz:

<i>Participar activamente en:</i>	<i>Morocho A.</i>	<i>Bueno A</i>
<i>Conceptualización</i>	X	X
<i>Análisis formal</i>	X	
<i>Adquisición de fondos</i>	X	
<i>Investigación</i>	X	
<i>Metodología</i>	X	
<i>Administración del proyecto</i>	X	
<i>Recursos</i>	X	
<i>Redacción –borrador original</i>	X	
<i>Redacción –revisión y edición</i>	X	X
<i>La discusión de los resultados</i>	X	X
<i>Revisión y aprobación de la versión final del trabajo.</i>	X	X

RECONOCIMIENTO A REVISORES:

La revista reconoce el tiempo y esfuerzo del editor Jonatan Calderón, y de revisores anónimos que dedicaron su tiempo y esfuerzo en la evaluación y mejoramiento del presente artículo.

REFERENCIAS

1. Bergmann C, Guay L, Harris P. Polycystic kidney disease. *Nat Rev Dis Prim.* 2018;4(1):1–58.
2. Solazzo A, Testa F, Giovannella S. The prevalence of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD): A meta-analysis of European literature and prevalence evaluation in the Italian province of Modena suggest that ADPKD is a rare and underdiagnosed condition. *PLoS One.* 2018;13(1):19–36.
3. Audrézet M, Corbiere C, Lebbah S, et al. Comprehensive PKD1 and PKD2 mutation analysis in prenatal autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol.* 2018;27(3):722–9.
4. Espié E, Grimont F, Mariani P. Surveillance of hemolytic uremic syndrome in children less than 15 years of age, a system to monitor O157 and non-O157 Shiga toxin-producing *Escherichia coli* infections in France, 1996-2006. *Pediatr Infect Dis J.* 2008;27(7):595–601.
5. Dalgaard O. Bilateral polycystic disease of the kidneys; a follow-up of two hundred and eighty-four patients and their families. *Acta Med Scand Suppl.* 1957;328(7):1–255.
6. Garcia C, Torres V, Offord K. Epidemiology of adult polycystic kidney disease, Olmsted

- County, Minnesota: 1935-1980. *Am J Kidney Dis.* 1983;2(6):630–9.
7. Torres V, Harris P, Pirson Y. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet.* 2007;369(9569):1287–301.
 8. Dachy A, Collard L, Krzesinski J. Autosomal dominant polycystic kidney disease : a pediatric perspective. *Rev Med Liege.* 2020;75(12):775–80.
 9. Grantham J, Torres V, Chapman A. Volume Progression in Polycystic Kidney Disease. *N Engl J Med.* 2006;354(20):2122–30.
 10. Colbert G, Elrggal M, Gaur L. Update and review of adult polycystic kidney disease. *Disease-a-Month.* 2020;66(5):100–7.
 11. Lanktree M, Chapman A. New treatment paradigms for ADPKD: moving towards precision medicine. *Nat Rev Nephrol.* 2017;13(12):750–68.
 12. Willey CJ, Blais JD, Hall AK, Krasa HB, Makin AJ, Czerwiec FS. Prevalence of autosomal dominant polycystic kidney disease in the European Union. *Nephrol Dial Transplant.* 2017;32(8):1356–63.
 13. Reeders S, Breuning M, Davies K. A highly polymorphic DNA marker linked to adult polycystic kidney disease on chromosome 16. *Nature.* 1985;317(6037):542–4.
 14. Bogdanova N, Markoff A, Gerke V. Homologues to the First Gene for Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Are Pseudogenes. *Genomics.* 2001;74(3):333–41.
 15. Rossetti S, Burton S, Strmecki L. The position of the polycystic kidney disease 1 (PKD1) gene mutation correlates with the severity of renal disease. *J Am Soc Nephrol.* 2002;13(5):1230–7.
 16. Mochizuki T, Wu G, Hayashi T. PKD2, a gene for polycystic kidney disease that encodes an integral membrane protein. *Science (80-).* 1996;272(5266):1339–42.
 17. Hajjar K, Bou R. Autosomal dominant polycystic kidney disease and minimal trauma: medical review and case report. *BMC Emerg Med.* 2018;18(1):38–42.
 18. Hogan MC, Abebe K, Torres V, et al. Liver involvement in early autosomal-dominant polycystic kidney disease. *Clin Gastroenterol Hepatol.* 2015;13(1):155-164.e6.
 19. Kim J, Blumenfeld J, Chhabra S, et al. Pancreatic cysts in autosomal dominant polycystic kidney disease: Prevalence and association with PKD2 gene mutations. *Radiology.* 2016;280(3):762–70.
 20. Vora N, Perrone R, Bianchi D. Reproductive Issues for Adults With Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *Am J Kidney Dis.* 2008;51(2):307–18.
 21. Luciano R, Dahl N. Extra-renal manifestations of autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD): considerations for routine screening and management. *Nephrol Dial Transplant.* 2014;29(2):247–54.
 22. Cagnazzo F, Gambacciani C, Morganti R, et al. Intracranial aneurysms in patients with

- autosomal dominant polycystic kidney disease: prevalence, risk of rupture, and management. A systematic review. Vol. 159, *Acta Neurochirurgica*. 2017. p. 811–21.
23. Reiterová J, Tesař V. Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease: From Pathophysiology of Cystogenesis to Advances in the Treatment. *Int J Mol Sci*. 2022;23(6):3317–21.
 24. Schrier R, Abebe K, Perrone R. Blood Pressure in Early Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *N Engl J Med*. 2014;371(24):2255–66.
 25. Torres V, Chapman A, Devuyst O, et al. Tolvaptan in Patients with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *N Engl J Med*. 2018;367(25):2407–18.
 26. Hogan M, Masyuk T, Page L. Randomized clinical trial of long-acting somatostatin for autosomal dominant polycystic kidney and liver disease. *J Am Soc Nephrol*. 2010;21(6):1052–61.
 27. Keimpema L, Nevens F, Vanslembrouck R. Lanreotide Reduces the Volume of Polycystic Liver: A Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Trial. *Gastroenterology*. 2009;137(5):1661–8.
 28. Murphy E, Droher M, DiMaio M, et al. Preimplantation Genetic Diagnosis Counseling in Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *Am J Kidney Dis*. 2018;72(6):866–72.
 29. Gimpel C, Avni F, Bergmann C, et al. Perinatal diagnosis, management, and follow-up of cystic renal diseases a clinical practice recommendation with systematic literature reviews. *JAMA Pediatr*. 2018;172(1):74–86.
 30. Bullich G, Domingo A, Vargas I, et al. A kidney-disease gene panel allows a comprehensive genetic diagnosis of cystic and glomerular inherited kidney diseases. *Kidney Int*. 2018;94(2):363–71.
 31. Lanktree M, Iliuta I, Haghighi A, et al. Evolving role of genetic testing for the clinical management of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant*. 2019;34(9):1453–60.
 32. Mallawaarachchi A, Lundie B, Hort Y, et al. Genomic diagnostics in polycystic kidney disease: an assessment of real-world use of whole-genome sequencing. *Eur J Hum Genet*. 2021;29(5):760–9.
 33. Zhang W, Blumenfeld J, Prince M. MRI in autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Magn Reson Imaging*. 2019;50(1):41–51.
 34. Gimpel C, Bergmann C, Bockenhauer D, et al. International consensus statement on the diagnosis and management of autosomal dominant polycystic kidney disease in children and young people. *Nat Rev Nephrol*. 2019;15(11):713–9.
 35. Hwang Y, Barua M, McNaught A, et al. Imaging-based diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Polycystic Kidney Dis Transl Mech into Ther*. 2018;6(5):133–42.

36. Rahbari F, Mittal A, Mittal P, et al. Renal relevant radiology: Radiologic imaging in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2018;9(2):406–15.
37. Onthoni D, Sheng T, Sahoo P, et al. Deep Learning Assisted Localization of Polycystic Kidney on Contrast-Enhanced CT Images. *Diagnostics*.
38. Choi R, Park H, Lee K, et al. Identification of novel PKD1 and PKD2 mutations in Korean patients with autosomal dominant polycystic kidney disease. *BMC Med Genet*. 2018;15(1):129–35.
39. Park H, Paek J, Kim Y, et al. Clinical characteristics and risk factors for kidney failure in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: A retrospective study. *Med (United States)*. 2022;101(47):E31838.
40. Zahid R, Akram M, Rafique E. Prevalence, risk factors and disease knowledge of polycystic kidney disease in Pakistan. *Int J Immunopathol Pharmacol*. 2020;34.
41. Yu A, Shen C, Landsittel D, et al. Baseline total kidney volume and the rate of kidney growth are associated with chronic kidney disease progression in Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *Kidney Int*. 2018;93(3):691–9.
42. McEwan P, Bennett H, Ong M, et al. A model to predict disease progression in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD): The ADPKD Outcomes Model. *BMC Nephrol*. 2018;19(1):1–12.
43. Burgmaier K, Kunzmann K, Ariceta G, et al. Risk Factors for Early Dialysis Dependency in Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease. *J Pediatr*. 2018;199:22-28.e6.
44. Soroka S, Alam A, Bevilacqua M, et al. Updated Canadian Expert Consensus on Assessing Risk of Disease Progression and Pharmacological Management of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *Can J Kidney Heal Dis*. 2018;5.
45. Burgmaier K, Kilian S, Bammens B, et al. Clinical courses and complications of young adults with Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease (ARPKD). *Sci Rep*. 2019;9(1):1–11.
46. Janssens P, Jouret F, Bammens B, et al. Implications of early diagnosis of autosomal dominant polycystic kidney disease: A post hoc analysis of the TEMPO 3:4 trial. *Sci Rep*. 2020;10(1):4294–9.
47. Panda K, Mazumder A. Deep Learning for Polycystic Kidney Disease: Utilizing Neural Networks for Accurate and Early Detection through Gene Expression Analysis. *Artif Intell Med*. 2023;6(2):1–6.
48. Pei Y, Obaji J, Dupuis A, et al. Unified criteria for ultrasonographic diagnosis of ADPKD. *J Am Soc Nephrol*. 2009;20(1):205–12.
49. Rediger C, Guerra L, Keays M, et al. Renal cyst evolution in childhood: a contemporary observational study. *J Pediatr Urol*. 2019;15(2):188–94.