

Año 2013



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
SECRETARÍA DE SALUD
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA

**“FRECUENCIA DE ENFERMEDAD QUISTICA
RENAL EN EL
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRÍA”**

TESIS

PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALISTA EN:
NEFROLOGIA PEDIATRICA

PRESENTA:

DR. MARCO ANTONIO OLIVAS VALDEZ

TUTOR DE TESIS

DR. SAMUEL ZALTZMAN GIRSHEVICH

ASESOR METODOLOGICO

DR. SILVESTRE GARCIA DE LA PUENTE

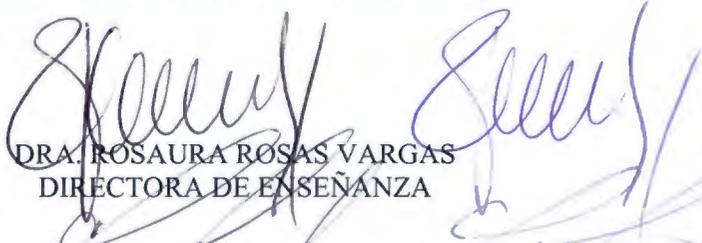
2013

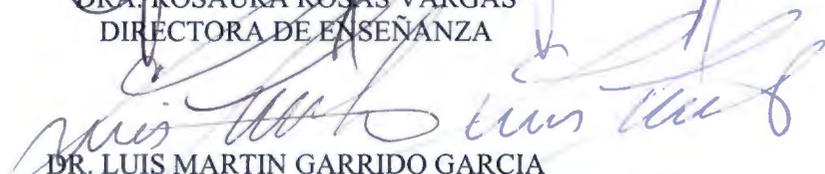


INP
CENTRO DE INFORMACION
Y DOCUMENTACIÓN

CID
NO CIRCULA

“ FRECUENCIA DE ENFERMEDAD QUISTICA RENAL EN EL
INSTITUTO NACIONAL DE PEDIATRIA”


DRA. ROSAURA ROSAS VARGAS
DIRECTORA DE ENSEÑANZA


DR. LUIS MARTIN GARRIDO GARCIA
JEFE DEL DEPARTAMENTO DE PRE Y POSGRADO


DR. SAMUEL ZALTZMAN GIRSHEVICH
PROFESOR TITULAR DEL CURSO


DR. SAMUEL ZALTZMAN GIRSHEVICH
TUTOR DE TESIS


DR. SILVESTRE GARCIA DE LA PUENTE
ASESOR METODOLOGICO





INDICE

Resumen	3
Pregunta de Investigación	4
Marco Teórico	4
Justificación	15
Objetivo General	15
Objetivos específicos	15
Material y Métodos	16
Análisis estadístico	19
Sesgos potenciales	19
Consideraciones éticas	20
Financiamiento	20
Cronograma	20
Bibliografía	21
Anexos	25

I N P
CENTRO DE INFORMACION
Y DOCUMENTACIÓN

Resumen:

Antecedentes. Las enfermedades renales quísticas comprenden un grupo heterogéneo de enfermedades con diversas manifestaciones clínicas y distinto pronóstico. Pueden iniciar con sintomatología en forma temprana y evolucionar hacia la enfermedad renal crónica; otras asintomáticas toda la vida. La mayoría son de origen genético; en otros casos los quistes pueden ser adquiridos.

Justificación. Debido a que la enfermedad quística renal comprende una amplia variedad de manifestaciones y a que tiene un componente hereditario, es importante conocer las manifestaciones clínicas, de laboratorio y de gabinete. El hecho de que no existan informes sobre ella en pacientes latinoamericanos es otra razón que justifica el estudio del problema en INP.

Objetivos. Conocer la frecuencia y características de la enfermedad quística renal en el Instituto Nacional de Pediatría.

Diseño. Estudio observacional, descriptivo, retrospectivo de los expedientes de niños menores de 18 años con diagnóstico de enfermedad quística renal (EQR) atendidos entre el 1 de enero de 1998 y el 31 de diciembre de 2007.

Descripción del estudio. Se pedirá al archivo clínico los expedientes de todos los niños que en el período de estudio hayan tenido diagnóstico de quistes renales en cualquiera de sus variedades. Se describirán las variables demográficas y los principales estudios de laboratorio y gabinetes.

Análisis estadístico. Las variables estudiadas se resumirán con estadística descriptiva, las numéricas con media y desviación estándar o mediana mínimos y máximos de acuerdo al tipo de distribución y las categóricas por frecuencias y porcentajes.

PREGUNTA DE INVESTIGACION

¿Cuál es la frecuencia y los tipos de enfermedades renales quísticas en el Instituto Nacional de Pediatría?

MARCO TEÓRICO

Las enfermedades renales quísticas son un grupo heterogéneo de patologías con diversas manifestaciones clínicas y distinto pronóstico. Algunas se inician en forma temprana, con sintomatología y evolución a la enfermedad renal crónica; otras son asintomáticas toda la vida. La mayoría de estos casos son de origen genético; en otros casos los quistes renales pueden aparecer de forma adquirida como sucede por ejemplo en pacientes en tratamiento con diálisis prolongada (1, 2).

Definición: La enfermedad quística renal es un grupo heterogéneo de enfermedades con manifestaciones clínicas y pronostico variable, que pueden ser uni o bilaterales, congénitos o adquiridos, únicos o múltiples y que pueden causar insuficiencia renal (3).

Existen varias formas para la clasificación de la enfermedad quística renal en nuestro caso se utiliza la de Levin de 1997, ya que engloba de una forma práctica y completa las principales patologías asociadas a la presencia de quistes en el tejido renal (2).

Clasificación de Levin y cols de Enfermedades quísticas renales hereditarias y adquiridas de 1997:

a) Enfermedad renal poliquística:

- Forma autosómica dominante
- Forma autosómica recesiva

b) Quistes de médula renal

- Riñón esponjoso medular
- Riñón quístico medular

c) Riñón malformado

- Riñón displásico multiquístico

d) Enfermedades transitorias asociadas a quistes renales:

- Displasia quística aislada
- Enfermedad renal quística unilateral localizada
- Divertículo caliceal

d) Enfermedad congénita asociada a quistes renales:

- Esclerosis Tuberosa
- Síndrome de Meckel-Gruber
- Síndrome de Jeune y otros síndrome de condrodisplasia
- Síndrome de Ivemark
- Síndrome de Bardet-Biedl
- Síndrome de Zellweger cerebrohepatorenal

- Síndrome de Beckwith-Wiedemann
 - Trisomía 9 y 13
 - Nefronoptosis juvenil y enfermedad quística medular
 - Síndrome de Von Hippel-Lindau
 - Síndrome de Hajdu-Cheney
- e) Causas Mixtas de quistes renales o aumento en la ecogenicidad de los mismos:
- Nefroblastomatosis
 - Tumor de Wilms bilateral
 - Leucemia o linfoma
 - Pielonefritis
 - Glomerulonefritis
 - Nefropatía por contraste
 - Trombosis de vena renal bilateral
 - Nefromegalia transitoria
 - Síndrome nefrótico congénito
 - Enfermedad por depósito de glucógeno

Fisiopatología: Los estudios *in vivo* e *in Vitro* de tejidos animales y de humanos indica que el desarrollo de quistes renales se debe a: a) hiperplasia de células tubulares; b) secreción de líquido tubular y c) anomalías en la estructura, la función o ambas de la matriz extracelular (3).

El riñón es uno de los órganos en el que más frecuentemente se desarrollan quistes. Se ha sugerido que una dilatación tubular cuatro veces superior al diámetro normal (más de 200 μm) debe ser considerada como quiste. (4).

Existen varias formas en las cuales se pueden definir lo que es un quiste renal entre las que se encuentran las siguientes: dilataciones saculares o fusiformes que semejan divertículos uni o bilaterales; pueden presentarse en la corteza o en la medula; pueden comunicarse o no con glomérulos. Segmento de nefrona dilatado de más de 200 μm y revestido por epitelio. En su interior puede contener líquido o una sustancia semisólida. La distribución de estos es en todo el riñón o situarse en un solo segmento.

Los quistes renales pueden aparecer en diversos tipos de afecciones, tanto de origen genético como displásico. Esto requiere que para un correcto asesoramiento genético se haga una clara diferenciación entre los tipos de quistes. Más aún, pueden ocurrir en un riñón previamente sano (2).

Existen dos patologías cuyas manifestaciones clínicas tienden a sobreponerse: la enfermedad quística renal autosómica recesiva (EQRAR) y la forma dominante (EQRAD). Lo mismo sucede con sus manifestaciones imagenológicas (5).

El tipo EQRAR se caracteriza por múltiples dilataciones quísticas de los túbulos colectores renales y varios grados de anormalidades hepáticas tales como disgenesia biliar y fibrosis periportal. Los síntomas pueden aparecer desde el periodo prenatal o bien, presentarse hasta la adolescencia (6).

El diagnóstico de esta enfermedad se basa en criterios diagnósticos modificados de Avner, Dell y Zeres (4):

1.- Riñones aumentados de tamaño detectados en estudios de ultrasonido; y tienen pobre diferenciación corticomedular.

2.- Uno o más de los siguientes datos:

- A. Ausencia de quistes renales en ambos padres después de los 30 años de edad.
- B. Evidencia clínica, radiográfica o de laboratorio de fibrosis hepática
- C. Anormalidades segmentarias de los ductos hepáticos
- D. Hermano enfermo de riñón poliquístico con diagnóstico patológico confirmado
- E. Consanguinidad de los padres lo que sugiere herencia autosómica recesiva

La frecuencia es uno de cada 10 mil a 40 mil embarazos y la frecuencia del gen afectado en la población general es de 1 en 70. El riesgo de recurrencia es del 25% en un embarazo subsiguiente y los hermanos sanos tienen 67% de posibilidades de ser portadores. Ambos sexos y todas las razas tienen el mismo riesgo.

El gen responsable se localiza en el cromosoma 6p21, pero hay otros pacientes con enfermedad quística recesiva en quienes no se puede identificar esta afección genética.

La enfermedad poliquística renal autosómica dominante (EQRAD), se caracteriza por aumento progresivo del número de quistes renales; además por diversas manifestaciones extrarrenales que pueden ser: hepáticas gastrointestinales, cardiovasculares, de los órganos reproductivos o del cerebro (7). Aunque el padecimiento ha recibido también la designación de EQR del adulto, hay que insistir en que ocurre desde el feto hasta el adolescente.

Es la enfermedad hereditaria renal más común con una frecuencia de 1 en 1000 nacidos vivos. No existe predilección por raza o sexo, ya que al igual que la autosómica recesiva tiene el mismo grado de afección aunque muestra mayor agresividad en el sexo masculino. Produce enfermedad renal crónica terminal en el 5 a 10% de los adultos. El gen afectado se encuentra en el cromosoma 16p13.3 (8).

Las manifestaciones clínicas más comunes de las dos formas, la dominante y la recesiva son:

1. Riñones grandes
2. Hipertensión arterial sistémica
3. Defectos de concentración y acidificación urinaria
4. Piuria estéril

Las manifestaciones clínicas que sugieren la forma recesiva son:

- Manifiesta desde el periodo neonatal
- Progresa a enfermedad renal crónica en la niñez
- Puede acompañarse de hepatoesplenomegalia, hipertensión portal, varices y colangitis bacteriana
- La historia familiar es negativa

Las manifestaciones clínicas sugestivas de la forma dominante son:

- Historia familiar positiva
- Quistes extrarenales
- Aneurismas cerebrales
- Bilateral
- Curso asintomático hasta la 4ª o 5ª década de la vida
- Hematuria
- Infección de las vías urinarias intermitente

Por otra parte también existen otros tipos de enfermedad quística renal en la edad pediátrica, a excepción del riñón multiquístico la prevalencia de todas estas es mucho menor pero nos hace indispensable señalar las principales características clínicas de estas, así como los puntos importantes para un mejor diagnóstico y abordaje del problema mismo que forma parte de los objetivos del presente estudio.

Riñón multiquístico es la forma más severa de displasia renal, la cual se detecta de forma prenatal. Consistente en quistes de tejido conectivo, sin tejido renal funcional, en algunas ocasiones con mínimo tejido renal funcional en las áreas displásicas (9). La incidencia se reporta de 0.3 a 1 en 1000 nacidos vivos siendo más de la mitad de estos diagnosticados en forma prenatal. Característicamente siendo unilateral, izquierdo y los masculinos más afectados. En la mayoría de los casos la involución de esta lesión se demuestra con ultrasonidos seriados (10, 11). El riñón contralateral generalmente es normal, pero puede asociarse con mal rotación, hipoplasia o áreas de displasia, reflujo vesicoureteral, ureteroceles, estenosis ureteropélica o anomalías genitales.

El reflujo vesicoureteral del riñón contralateral suele aparecer hasta en un 25% de los pacientes con riñones multiquísticos, en ocasiones con otro tipo de alteraciones de tipo cardíacas, de tracto gastrointestinal o mielomeningocele (12-14). Etapa neonatal el riñón multiquístico se detecta por tumoración palpable. Usualmente se diferencia de hidronefrosis mediante ultrasonido, en el que se observa riñones grandes, quistes periféricos, sin tejido renal reconocible. Muchos de estos pasan inadvertidos ya que solo se descubren como hallazgo al realizar exploración abdominal por otra situación y está demostrado que la hipertensión o neoplasia se ha reportado en algunos casos. Las complicaciones son poco comunes y el diagnóstico se hace como hallazgo (15-17).

Por otra parte una revisión sistemática de 29 estudios encontró seis casos de hipertensión en un total de 1115 pacientes, incidencia que demuestra ser menor a la de la población pediátrica general (18).

Existen un gran número de síndromes también asociados a enfermedad quística renal, entre los que destacan el Meckel-Gruber que es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por displasia renal quística, encefalocele, paladar hendido y polidactilia.

Puede estar asociado a varias mutaciones genéticas, mismas que pueden dar otras variantes como el síndrome de Jobert o el de Dandy-Walker. Todos estos en relación con la disfunción ciliar parte importante de la fisiopatología de la enfermedad (19, 20).

Los quistes glomerulares son frecuentemente observados como anomalía autosómica dominante aislada o como parte de un síndrome como el orofaciodigital, Jeune, Zellweger, braquimesomelia-renal o la trisomía 13 (21). Ultrasonográficamente muestra riñones disminuidos de tamaño con pérdida de la relación corticomedular y quistes corticales pequeños.

La progresión a la falla renal es más común cuando la enfermedad se asocia a hipoplasia renal, alteración agregada que puede tener herencia autosómica (22, 23). Los quistes aislados renales únicos pueden ser solitarios o multiloculares. Estos pacientes cursan sin displasia y con función renal normal que se mantiene así a través de los años (24).

La mayoría de síndromes y otras alteraciones hereditarias pueden ser diferenciadas de la enfermedad quística renal autosómica dominante y recesiva por asociarse a otros datos clínicos, entre los que destacan primordialmente la Esclerosis tuberosa y von Hippel-Lindau.

El primero, es un desorden autosómico dominante neurocutáneo, en el cual las lesiones quísticas hiperplásicas afectan cualquier porción de la nefrona. Se ha demostrado una afección en el gen 9 y el 16 inmediatamente adyacente al que produce las alteraciones de la enfermedad renal poliquística autosómica dominante. (25-27). Las manifestaciones renales más comunes son los angiomiolipomas, aunque también pueden aparecer los linfangiomas. Los primeros están compuestos mayormente por tejido adiposo, músculo liso y paredes gruesas de vasos (28).

La prevalencia de las lesiones renales aumentará con la edad hasta un 55% de los niños con esclerosis tuberosa a la edad de 6.9 años misma que aumenta hasta el 80% a la edad de 10.5 años. Es de llamar la atención que los angiomiolipomas cutáneos tienden a aumentar en mayor medida en tamaño y número que los quistes renales (29, 30).

El síndrome de von Hippel-Lindau es una enfermedad congénita autosómica dominante manifestada por la aparición de tumores benignos y malignos, misma que esta presenta aproximadamente en 1 de 36 mil nacidos vivos (31, 32). Las manifestaciones clínicas pueden aparecer desde la niñez hasta la edad adulta con una edad media a los 26 años.

Estos tumores tienen un gran espectro, ya pueden manifestarse a los siguientes niveles: hemangioblastomas del cerebro y espina dorsal, angiomas retinianos, feocromocitomas, tumores endolinfáticos del oído medio, tumores serosos y neuroendocrinos del páncreas, cistadenoma papilar del epidídimo y pues lo que en nuestro caso nos interesa los carcinomas de células claras renales. Carcinomas renales de células claras aparecen en aproximadamente dos tercios de estos pacientes, en algunas ocasiones hasta el 25% del tumor puede tener un componente papilar (33).

Otros de los trastornos renales asociados a quistes renales son los que llevan por nombre riñón medular en esponja, el cual es relativamente común, caracterizado por la malformación en la porción terminal de los túbulos colectores terminales. Esto se asocia con la formación de quistes microscópicos y quistes medulares de gran tamaño difusos pero que no afectan la corteza. Generalmente con afectación bilateral, aunque en ocasiones son unilaterales. Esta patología se considera generalmente benigna; pero muy ocasionalmente las complicaciones de nefrolitiasis e infección de vías urinarias pueden raramente desencadenar enfermedad renal crónica (34).

JUSTIFICACION

Los quistes renales son manifestación de una amplia gama de enfermedades, con distinto pronóstico y tratamiento. Muchas de ellas comprometen otros órganos, algunas tienen un componente hereditario. En el Instituto Nacional de Pediatría no se conocen la frecuencia de estas enfermedades, ni los tipos de las mismas, tampoco hay reportes en Latinoamérica, por lo que se considera necesario efectuar el estudio para establecer en un futuro guías para diagnóstico y tratamiento.

OBJETIVO GENERAL

- Describir la frecuencia y tipos de las enfermedades renales quísticas en el INP

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Describir los tipos y características de las enfermedades renales quísticas en el INP del 1 de enero de 1998 al 31 de diciembre de 2011.

MATERIAL Y METODOS

Tipo y diseño general del estudio:

Estudio observacional, descriptivo, transversal, retrospectivo,

Población.

Población Objetivo: Niños con Enfermedad Quística Renal

Población Elegible: Niños que hayan asistido al INP del 1 de enero de 1998 al 31 de diciembre de 2007.

Criterios de Selección

Criterios de inclusión

Menores de 18 años

Cualquier género

Diagnóstico de la enfermedad quística consignado en el expediente

Criterios de exclusión

Ausencia de los estudios de imágenes de donde se obtuvo el diagnóstico o del reporte correspondiente.

DEFINICION DE LAS VARIABLES

Variable	Tipo de Variable	Unidad de Medición
Edad	Numérica	Años y meses
Sexo	Categórica	Masculino/femenino
Hipertensión arterial sistémica	Categórica	Si/no
Insuficiencia renal:	Categórica	Si/no
Tensión arterial sistólica	Numérica	Milímetros de mercurio
Tensión arterial diastólica	Numérica	Milímetros de mercurio
Peso	Numérica	Kilogramos
Talla	Numérica	Centímetros
Riñones grandes	Categórica	Si/no
Ultrasonido renal	Categórica	Nominal
Cistouretrografía miccional	Categórica	Nominal
Gamagrama renal	Categórica	Nominal
Urografía excretora	Categórica	Nominal
Tomografía axial renal	Categórica	Nominal
Resonancia magnética renal	Categórica	Nominal

Hemoglobina	Numérica	g/dL
BUN	Numérica	mg/dL
Creatinina	Numérica	mg/dL
Sodio	Numérica	mmol/litro
Potasio	Numérica	mmol/litro
Calcio	Numérica	mg/dL
pH urinario	Numérica	Unidades
Densidad urinaria	Numérica	Unidades
Proteinuria	Categórica	si/no
Eritrocituria	Categórica	Si/no
Leucocituria	Categórica	Si/no
Tipo de enfermedad quística: según tabla de anexo 2.	Categórica	Nominal

Definiciones Operacionales:

- 1.- Hipertensión arterial sistémica: Define si el paciente en tres ocasiones diferentes presenta presión arterial sistólica o diastólica igual o superior a la percentila 95 para el género, edad y talla
- 2.- Insuficiencia renal: paciente con depuración de creatinina calculada por método de Schwartz menor a 80mlmin
- 3.- Riñones grandes: por estudio de imagen los riñones estén más de 2 desviaciones estándar esperadas para la edad, se anexa tabla de valores.
- 4.- Proteinuria: Determinación por examen general de orina presente 1x o mayor a 30mgdl o en recolección de orina mas de 100mgm2hr
- 5.- Eritrocituria: Sedimento del examen general de orina demuestre mas de 3 eritrocitos por campo.

- 6.- Leucocituria: sedimento del EGO demuestre más de 3 leucocitos por campo.
7. Estudios de imágenes. Diagnóstico provisto por cada estudio.

Procedimientos para la recolección de información, instrumentos a utilizar y métodos para el control de calidad de los datos:

Se solicitará al Departamento de Archivo Clínico y Bioestadística una relación de expedientes con diagnóstico de enfermedad quística del riñón (C.I.E. Q61 y N281), en el periodo señalado. Posteriormente se revisarán los expedientes, tomando los datos planteados en la hoja de recolección los que se registrarán en el momento que se obtuvo el dato por primera vez y se vaciarán a una base de datos de excel y spss para realizar los análisis estadísticos planeados.

ANALISIS ESTADISTICO:

Las variables estudiadas se resumirán con estadística descriptiva, las numéricas con media y desviación estándar o mediana mínimos y máximos de acuerdo al tipo de distribución y las categóricas por frecuencias y porcentajes.

SESGOS POTENCIALES.

El principal, es de selección ya que los pacientes que asisten a este Instituto, no representan la frecuencia observada en la Población, sin embargo si nos indica la frecuencia que ocurre en nuestro Instituto y en Centros de tercer nivel de atención que atienden aquéllas enfermedades quísticas sintomáticas o más graves.

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Este trabajo se considera como un proyecto de investigación con riesgo menor que el mínimo y debido a que el trabajo es retrospectivo no requiere autorización del familiar. El investigador principal se compromete a salvaguardar el anonimato y la confidencialidad de los pacientes cuyos expedientes sean revisados.

FINANCIAMIENTO

La papelería será financiada por el tesista.

CRONOGRAMA

Búsqueda de información: marzo a diciembre 2007

Realización de protocolo y planteamiento del estudio: enero a mayo 2007

Búsqueda de la información: febrero a julio de 2012 (este tiempo es porque el Dr. Olivas radica en Tijuana y tendrá que venir exprofeso a completar su tesis (en caso de ser aprobado el estudio, se pedirá la inclusión de otro Investigador para ayudar a la colección de la información)

Análisis y envío a publicación del estudio: Agosto de 2012

BIBLIOGRAFÍA

1. Brenner B. M., Tratado de Nefrología. Saunders, 8ª. edición 2008; Vol. II
2. Avner, Harmon y Niaudet, Pediatric Nephrology, 6a edition, 2009. P. 850
3. Murcia NS, Sweeney WE jr, Avner ED. New insights into the molecular pathophysiology of polycystic kidney disease. Kidney International 1999; 55:1187-1197.
4. McDonald RA, Avner ED. Inherited polycystic kidney disease in children. Seminars of Nephrology 1991; 11:632-642
5. Cole BR, Conley SB, Stapleton FB. Polycystic kidney disease in children: a genetic and epidemiological study of 82 Finnish patients. Journal of Medical Genetics 1987; 24:474-481.
6. Kissane JM. Renal cysts in pediatric patients. A classification and overview. Pediatric Nephrology 1990; 4:69-77.
7. Dell KM, Avner ED. Autosomal recessive polycystic kidney disease. Clinical genetic Information Resource. Database. 2001
8. Roy S, Dillon MJ, Trompeter RS, et al. Autosomal recessive polycystic kidney disease: long term outcome of neonatal survivor. Pediatric Nephrology 1997; 11:302-306.

9. Nicolau C, Torra R, Badenas C, et al. Sonographic pattern of recessive polycystic kidney disease in young adults. Differences from the dominant form. *Nephrology Dialysis and Transplant* 2000; 15:1373-1378.
10. Eckoldt F, Woderich R, Smith RD, Heling KS. Antenatal diagnostic aspects of unilateral multicystic kidney dysplasia--sensitivity, specificity, predictive values, differential diagnoses, associated malformations and consequences. *Fetal Diagn Ther* 2004; 19:163.
11. James CA, Watson AR, Twining P, Rance CH. Antenatally detected urinary tract abnormalities: changing incidence and management. *Eur J Pediatr* 1998; 157:508.
12. Onal B, Kogan BA. Natural history of patients with multicystic dysplastic kidney--what followup is needed? *J Urol* 2006; 176:1607.
13. Guarino N, Casamassima MG, Tadini B, et al. Natural history of vesicoureteral reflux associated with kidney anomalies. *Urology* 2005; 65:1208.
14. Merrot T, Lumenta DB, Tercier S, et al. Multicystic dysplastic kidney with ipsilateral abnormalities of genitourinary tract: experience in children. *Urology* 2006; 67:603.
15. Dimmick JE, Johnson HW, Coleman GU, Carter M. Wilms tumorlet, nodular renal blastema and multicystic renal dysplasia. *J Urol* 1989; 142:484.
16. Noe HN, Marshall JH, Edwards OP. Nodular renal blastema in the multicystic kidney. *J Urol* 1989; 142:486.

17. Homsy YL, Anderson JH, Oudjhane K, Russo P. Wilms tumor and multicystic dysplastic kidney disease. *J Urol* 1997; 158:2256.
18. Narchi H. Risk of hypertension with multicystic kidney disease: a systematic review. *Arch Dis Child* 2005; 90:921.
19. Roume J, Genin E, Cormier-Daire V, et al. A gene for Meckel syndrome maps to chromosome 11q13. *Am J Hum Genet* 1998; 63:1095.
20. Joshi VV, Kasznica J. Clinicopathologic spectrum of glomerulocystic kidneys: report of two cases and a brief review of literature. *Pediatr Pathol* 1984; 2:171.
21. Melnick SC, Brewer DB, Oldham JS. Cortical microcystic disease of the kidney with dominant inheritance: a previously undescribed syndrome. *J Clin Pathol* 1984; 37:494
22. Kaplan BS, Gordon I, Pincott J, Barratt TM. Familial hypoplastic glomerulocystic kidney disease: a definite entity with dominant inheritance. *Am J Med Genet* 1989; 34:569.
23. Rizzoni G, Loirat C, Levy M, et al. Familial hypoplastic glomerulocystic kidney. A new entity? *Clin Nephrol* 1982; 18:263.
24. McHugh K, Stringer DA, Hebert D, Babiak CA. Simple renal cysts in children: diagnosis and follow-up with US. *Radiology* 1991; 178:383.
25. Brook-Carter PT, Peral B, Ward CJ, et al. Deletion of the TSC2 and PKD1 genes associated with severe infantile polycystic kidney disease--a contiguous gene syndrome. *Nat Genet* 1994; 8:328.

26. Torra R, Badenas C, Darnell A, et al. Facilitated diagnosis of the contiguous gene syndrome: tuberous sclerosis and polycystic kidneys by means of haplotype studies. *Am J Kidney Dis* 1998; 31:1038.
27. Sampson JR, Maheshwar MM, Aspinwall R, et al. Renal cystic disease in tuberous sclerosis: role of the polycystic kidney disease 1 gene. *Am J Hum Genet* 1997; 61:843
28. van Baal JG, Smits NJ, Keeman JN, et al. The evolution of renal angiomyolipomas in patients with tuberous sclerosis. *J Urol* 1994; 152:35.
29. Casper KA, Donnelly LF, Chen B, Bissler JJ. Tuberous sclerosis complex: renal imaging findings. *Radiology* 2002; 225:451.
30. Ewalt DH, Sheffield E, Sparagana SP, et al. Renal lesion growth in children with tuberous sclerosis complex. *J Urol* 1998; 160:141.
31. Vortmeyer AO, Huang SC, Koch CA, et al. Somatic von Hippel-Lindau gene mutations detected in sporadic endolymphatic sac tumors. *Cancer Res* 2000; 60:5963.
32. Lonser RR, Glenn GM, Walther M, et al. von Hippel-Lindau disease. *Lancet* 2003; 361:2059.
33. Chauveau D, Duvic C, Chrétien Y, et al. Renal involvement in von Hippel-Lindau disease. *Kidney Int* 1996; 50:944
34. Jungers P, Joly D, Barbey F, et al. ESRD caused by nephrolithiasis: prevalence, mechanisms, and prevention. *Am J Kidney Dis* 2004; 44:799.



Protocolo:
Frecuencia de Enfermedad Quística Renal
En el Instituto Nacional de Pediatría

Dr. Silvestre García de la Puente
Dr. Marco A. Olivas
Servicio de Nefrología

35. Rosenbaum DM, Korngold E, Teele RL. Sonographic assessment of renal length in normal children. AJR Am J Roentgenol 1984;142(3):467-469

ANEXO 1
Tamaño Renal

Edad	Medida Promedio (cm)	Rango (± 2 SD in cm)
Neonato de Terminó	4.48	3.86–5.10
2 meses	5.28	3.96–6.60
6 meses	6.15	4.81–7.49
1.5 años	6.65	5.57–7.73
2.5 años	7.36	6.28–8.44
3.5 años	7.36	6.18–8.54
4.5 años	7.87	6.87–8.87
5.5 años	8.09	7.01–9.17
6.5 años	7.83	6.39–9.27
7.5 años	8.33	7.31–9.35
8.5 años	8.90	7.14–10.66
9.5 años	9.20	7.40–11.00
10.5 años	9.17	7.53–10.81
11.5 años	9.60	8.32–10.88
12.5 años	10.42	8.68–12.16
13.5 años	9.79	8.29–11.29
14.5 años	10.05	8.81–11.29
15.5 años	10.93	9.41–12.45
16.5 años	10.04	8.32–11.76
17.5 años	10.53	9.95–11.11
18.5 años	10.81	8.55–13.07

Adaptado de Robenbaum et al. (35)

ANEXO 2

Clasificación de Levin y cols de Enfermedad quística renal hereditarias y adquiridas de 1997:

- a) Enfermedad renal poliquística:
 - Forma autosómica dominante
 - Forma autosómica recesiva
- b) Quistes de médula renal
 - Riñón esponjoso medular
 - Riñón quístico medular
- c) Riñón malformado
 - Riñón displásico multiquístico
- d) Enfermedades transitorias asociadas a quistes renales:
 - Displasia quística aislada
 - Riñón displásico multiquístico tomado del Avner es el Riñón multiquístico
 - Enfermedad renal quística unilateral localizada
 - Divertículo caliceal
- d) Enfermedad congénita asociada a quistes renales:
 - Esclerosis Tuberosa
 - Síndrome de Meckel-Gruber
 - Síndrome de Jeune y otros síndromes de condrodisplasia
 - Síndrome de Ivemark
 - Síndrome de Bardet-Biedl
 - Síndrome de Zellweger cerebrohepatorenal
 - Síndrome de Beckwith-Wiedemann
 - Trisomía 9 y 13
 - Nefronoptosis juvenil y enfermedad quística medular
 - Síndrome de Von Hippel-Lindau
 - Síndrome de Hajdu-Cheney
- e) Causas Mixtas de quistes renales o aumento en la ecogenicidad de los mismos:
 - Nefroblastomatosis
 - Tumor de Wilms bilateral
 - Leucemia o linfoma
 - Pielonefritis
 - Glomerulonefritis
 - Nefropatía por contraste
 - Trombosis de vena renal bilateral
 - Nefromegalia transitoria
 - Síndrome nefrótico congénito
 - Enfermedad por depósito de glucógeno

ANEXO 3: FORMATO DE RECOLECCION DE DATOS

1. NO. EXPEDIENTE: _____
2. SEXO: 1 (F) 2 (M)
3. FECHA DE NACIMIENTO: () () () [dd][mm][aaaa]
4. EDAD: () [meses]
5. ANTECEDENTES FAMILIARES
 - 5.1 Hipertensión 0(no) 1(si)
 - 5.2 Enfermedad renal crónica 0(no) 1(si)
 - 5.3 Enfermedades quísticas 0(no) 1(si) (si es positivo cual _____)
 - 5.4 Consanguinidad 0(no) 1(si) (si es positivo, que relación _____)
6. ANTECEDENTES PERSONALES PATOLÓGICOS
 - 6.1 Hipertensión arterial 0(no) 1(si)
 - 6.2 Insuficiencia renal 0(si) 1(no)
7. EXPLORACIÓN FÍSICA:
 - 7.1 TA diastólica () mmHg
 - 7.2 TA sistólica () mmHg
 - 7.3 FC () /min
 - 7.4 Peso () Kg
 - 7.7 Talla () cm.
 - 7.8 Riñones grandes 0(no) 1(si)
8. Estudios de Imagen:
 - 8.1 US renal 0(no) 1(si)
 - 8.2 Gamagrama renal 0(no) 1(si)
 - 8.3 Urografía 0(no) 1(si)
 - 8.4 TAC renal 0(no) 1(si)
 - 8.5 RMN renal 0(no) 1(si)
9. LABORATORIO SÉRICO
 - 9.1 Hemoglobina () mg/dl
 - 9.2 BUN () mg/dl
 - 9.3 Creatinina () mg/dl
 - 9.4 Sodio () mmol/L
 - 9.5 Potasio () mmol/L
 - 9.6 Calcio () mg/dl
10. LABORATORIO URINARIOS
 - 10.1 pH ()
 - 10.2 Densidad urinaria ()
 - 10.3 Proteinuria 0(no) 1(si)
 - 10.4 Eritrocituria 0(no) 1(si)
 - 10.5 Leucocituria 0(no) 1(si)