

# ERPAR: Enfermedad renal poliquística autosómica recesiva

*ARPKD: Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease*

## ¿Qué es la enfermedad ERP autosómica recesiva?

La ERP autosómica recesiva es una enfermedad renal grave en la que se acumula una gran cantidad de pequeños **quistes** en los riñones. Los quistes son acumulaciones de líquidos. Muchos de los niños que padecen de ERP autosómica recesiva también presentan una enfermedad conocida como **fibrosis hepática congénita**.

La ERP autosómica recesiva es diferente en cada persona, algunos niños presentan insuficiencia renal y otros no. Algunos bebés que presentan ERP autosómica recesiva tienen riñones extremadamente grandes que no dejan suficiente espacio para que los pulmones respiren. Estos bebés, por lo general, tienen grandes problemas para respirar. Otros bebés que presentan esta enfermedad no desarrollan problemas respiratorios. Algunos bebés podrían tener problemas para alimentarse lo suficiente para crecer.

## ¿Cuáles son las causas de la enfermedad ERP autosómica recesiva?

Los genes son los causantes de la ERP autosómica recesiva. Los genes contienen las «instrucciones» de cómo formar el organismo y son los encargados de controlar muchos aspectos tales como el color del cabello o de los ojos. Se heredan de ambos padres y también son los encargados de controlar algunas enfermedades renales. Algunas personas portan **un** gen de esta enfermedad, pero no necesariamente la padecen. Es necesario portar **dos** genes de ERP autosómica recesiva para desarrollar la enfermedad. En aquellos casos en los que tanto un hombre como una mujer (**ambos**) porten uno de los genes de ERP autosómica recesiva, la probabilidad de que su bebé porte **dos** genes de ERP autosómica recesiva es 1 en 4. Si una persona porta ambos genes entonces tendrá la enfermedad ERP autosómica recesiva. La enfermedad ERP autosómica recesiva **no es** contagiosa, no puede «contagiársela» de nadie. **Tampoco** es una forma de cáncer.

## ¿Cómo se trata la enfermedad ERP autosómica recesiva?

Ningún tratamiento tiene la capacidad de eliminar los quistes, los doctores pueden solo tratar los problemas relacionados con la enfermedad. Dada la particularidad de cada niño, no existe un tratamiento «estándar». Hable con el médico de su hijo, ya que podrá desarrollar un plan de tratamiento especial para su niño. A continuación le presentamos algunos de los tratamientos disponibles:

- Los bebés que tienen problemas respiratorios necesitan mucha atención médica. Generalmente presentan insuficiencia renal al nacer y a veces los médicos extirpan uno o ambos riñones para darles más espacio a los pulmones.
- Las personas que tienen la enfermedad ERP autosómica recesiva por lo general presentan presión arterial alta que se puede tratar con una dieta baja en sodio, ejercicios y medicamentos.

- La mayoría de los niños que tienen la enfermedad ERP autosómica recesiva desarrolla insuficiencia renal en las últimas etapas de la infancia o en la adolescencia. Los tratamientos para la insuficiencia renal consisten en la **diálisis** y en el **trasplante de riñones**.
- En algunos casos, cuando los bebés tienen problemas respiratorios o de alimentación, es posible que se extraiga un riñón quirúrgicamente para crear más espacio para los pulmones y el estómago.

## ¿Es posible que mis otros hijos también tengan la enfermedad ERP autosómica recesiva?

Si usted tiene un hijo que tiene la enfermedad ERP autosómica recesiva, cada niño de los mismos padres tendrá el **25% (1 en 4)** de probabilidad de tener la enfermedad ERP autosómica recesiva.

- *Si tiene otros hijos:* consulte con su médico para saber si también deberían hacerse la prueba para detectar la enfermedad ERP autosómica recesiva.
- *Si quiere tener más hijos en el futuro:* consulte con su médico para recibir asesoramiento sobre los riesgos asociados con la enfermedad ERP autosómica recesiva.

## ¿Dónde puedo obtener más información?

El doctor especialista de riñón es su primera fuente de información. Asegúrese de hacerle todas las preguntas que tenga. Podría ser útil escribirlas y hacérselas en la próxima consulta que tenga con él. La fundación *PKD Foundation* brinda información y asesoramiento para la gente que sufre de la enfermedad ERP autosómica recesiva.

PKD Foundation  
9221 Ward Parkway, Suite 400  
Kansas City, MO 64114-3367  
Sitio web: [www.pkdcure.org](http://www.pkdcure.org)

Teléfono: 1-800-PKD-CURE  
Fax: 919-880-7817  
Correo electrónico: [pkdcure@pkdcure.org](mailto:pkdcure@pkdcure.org)

*Translated by UNC Health Care Interpreter Services, 08/21/16*

*Modified by UNC Kidney Center on June 2017, with permission by Robert S. Gillespie Copyright 2007.*