



## Clínica cotidiana

# Diagnóstico diferencial de la poliquistosis renal mediante ecografía en atención primaria

María Isabel Luelmo Lautenschlaeger\*, Francisco López Ortiz, Iker Chouza Pérez, Andrea Nieto Núñez, Enrique Díez Torío, Marta de Santiago Ruiz

Centro de Salud Reyes Magos. Alcalá de Henares, Madrid.

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 29 de diciembre de 2025

Aceptado el 9 de enero de 2026

On-line el 19 de mayo de 2026

#### Palabras clave:

Ecografía

Poliquistosis renal

Atención primaria

### R E S U M E N

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es la enfermedad renal genética más frecuente, con una incidencia estimada de 1 por cada 400-2.500 nacidos vivos y mutaciones de novo en hasta el 10 % de los casos. Se caracteriza por la formación progresiva de quistes renales que conducen a enfermedad renal crónica en un alto porcentaje de pacientes, de los cuales alrededor del 10 % requiere terapia renal sustitutiva. Las mutaciones en los genes PKD1 y PKD2 alteran la síntesis de poliquistinas y la regulación del calcio intracelular, favoreciendo la quistogénesis. Las manifestaciones clínicas incluyen dolor abdominal o lumbar, hematuria, proteinuria e infecciones urinarias, mientras que la hipertensión arterial precoz y las complicaciones cardiovasculares representan la principal causa de mortalidad. Como enfermedad sistémica, puede asociar quistes hepáticos y pancreáticos, hernias, divertículos y aneurismas intracraneales, cuya rotura constituye la complicación más grave. El diagnóstico se basa en criterios ecográficos y puede confirmarse mediante estudio genético. La ecografía permite además monitorizar la progresión, siendo el volumen renal el principal factor pronóstico. El manejo integral incluye control estricto de la presión arterial y del perfil lipídico, uso de IECA o ARA II, y medidas higiénico-dietéticas que incluyan restricción de sal, ejercicio regular, dejar de fumar y evitar los AINE.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por E-Medfarma 2020, S.L.

### Differential diagnosis of polycystic kidney disease by ultrasound in primary care

#### A B S T R A C T

Autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD) is the most common inherited renal disorder, with an estimated incidence of 1 in 400-2.500 live births and up to 10 % of cases arising from de novo mutations. It is characterized by progressive cyst formation leading to chronic kidney disease in a significant proportion of patients, of whom approximately 10 % eventually require renal replacement therapy. Mutations in the PKD1 and PKD2 genes

#### Keywords:

Ultrasound

Polycystic kidney disease

Primary care

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [misabel.luelmo@salud.madrid.org](mailto:misabel.luelmo@salud.madrid.org) (M.I. Luelmo Lautenschlaeger).

<http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2026.S1.078>

2254-5506 / © 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

impair polycystin synthesis and calcium regulation, thereby promoting cystogenesis through increased cyclic AMP signaling. Clinical manifestations include abdominal or lumbar pain, hematuria, proteinuria, and urinary tract infections. Cardiovascular complications, particularly early-onset hypertension, remain the leading cause of mortality. As a systemic disease, ADPKD may also present with hepatic and pancreatic cysts, hernias, diverticula, and intracranial aneurysms, the rupture of which represents the most severe complication. Diagnosis relies on ultrasonographic criteria and can be confirmed by genetic testing. Ultrasound also enables disease monitoring, with renal volume serving as the main prognostic factor. Management involves referral to nephrology, strict control of blood pressure and lipid profile, preferential use of ACE inhibitors or ARBs, and lifestyle measures including salt restriction, regular exercise, smoking cessation, and avoidance of NSAIDs.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.  
Published by E-Medfarma 2020, S.L.

### Descripción del caso clínico

Varón de 34 años, fumador de 2 cigarrillos al día, con antecedentes familiares de poliquistosis renal y con antecedentes personales de hipertensión arterial (HTA), en tratamiento con monoterapia, que consulta por cifras de tensión arterial elevadas en domicilio y dolor en ambas fosas renales. En la exploración física y en las pruebas complementarias realizadas (análisis de sangre y electrocardiograma) no se observan hallazgos patológicos. En el centro de salud realizamos una ecografía renal con sonda convex a baja frecuencia observando en ambos riñones imágenes anecoicas, redondeadas, de bordes bien delimitados y bilaterales, hallazgos compatibles con una poliquistosis renal (figuras 1 y 2). Con este diagnóstico de

sospecha derivamos a nefrología para un seguimiento estrecho y manejo de la tensión arterial.

### Comentario

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es la enfermedad renal de origen genético más común, afectando a 1 de cada 400-2.500 nacidos vivos, pudiendo aparecer mutaciones de novo en el 10 % de los casos<sup>1-3</sup>. Se caracteriza por la formación de quistes en el parénquima renal, con un crecimiento progresivo de los riñones secundario desarrollando finalmente enfermedad renal crónica (ERC) en el 45-70 % de los individuos mayores de 65 años<sup>4</sup>, llegando a la terapia renal

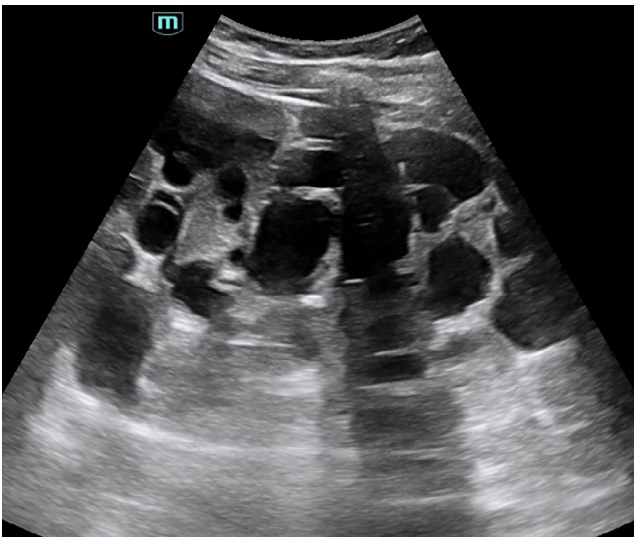


Figura 1 – Corte longitudinal de riñón izquierdo. Ecografía abdominal con sonda convex. Imágenes compatibles con múltiples quistes renales.



Figura 2 – Corte longitudinal de riñón derecho. Ecografía abdominal con sonda convex. Imágenes compatibles con múltiples quistes renales.

sustitutiva en un 10 % de los pacientes<sup>3</sup>. Los genes implicados son el PKD1 y PKD2, localizados en el cromosoma 16 y el 4 respectivamente y cuya transcripción permite la síntesis de poliquistina 1 y 2 (PC1 y PC2). La mutación de estos genes va a provocar la disminución de PC1 y PC2, asociando niveles bajos de la concentración de calcio intracelular. Esto conlleva un aumento de la actividad de la adenilciclase, la reducción de la actividad de la fosfodiesterasa 1 y aumento de AMPc, potenciando así la quistogénesis<sup>1,2</sup>.

Los síntomas renales más frecuentes son el dolor o molestia abdominal y lumbar, hematuria macroscópica, proteinuria e infecciones de orina. Las manifestaciones clínicas extrarrenales más comunes con las cardiovasculares, siendo a menudo las más peligrosas ya que sigue siendo la principal causa de muerte entre los pacientes poliquísticos<sup>1-3</sup>. La hipertensión arterial (HTA) aparece en el 60 % de los pacientes generalmente antes del deterioro de la función renal<sup>3</sup>.

Al tratarse de una enfermedad sistémica pueden aparecer quistes a otros niveles como hepáticos y pancreáticos u otras manifestaciones como hernias abdominales, divertículos y aneurismas intracraneales. La rotura de estos últimos es la complicación más seria de la PQRAD, con una mortalidad del 10-20 % y una morbilidad del 50 %<sup>1</sup>.

Gracias a la ecografía podemos diagnosticar PQRAD según los criterios de Ravine<sup>3</sup>, aunque el diagnóstico definitivo se base en un estudio genético. Ecográficamente encontramos riñones aumentados de tamaño, con imágenes redondeadas, anecoicas bilaterales de diferentes tamaños y aumento de ecogenicidad del parénquima renal<sup>4</sup>. Sin embargo, ante imágenes quísticas debemos realizar un diagnóstico diferencial con otras patologías que presentan quistes renales como la poliquistosis renal autosómica recesiva, la nefropatía tubulointersticial autosómica dominante, quistes complicados, abscesos o tumores renales.

Existen múltiples factores (ambientales, clínicos, radiológicos y genéticos) que favorecen la progresión de la enfermedad<sup>3</sup> y la disminución de la función renal por lo que la ecografía no solo apoya el diagnóstico, sino que también ayuda en la monitorización de la enfermedad y la respuesta al tratamiento, siendo el volumen renal el principal factor pronóstico<sup>3,4</sup>.

Es frecuente que los pacientes con PQRAD presenten hipertensión arterial precoz y, aunque todo paciente diagnosticado debe ser derivado a Nefrología, es recomendable que desde atención primaria se monitorice la función renal de estos pacientes. Además, se recomiendan objetivos de colesterol LDL por debajo de 100 mg/dl<sup>3</sup> y cifras de tensión arterial por debajo de 130/80 mmHg, siendo más estrictos en pacientes jóvenes (menores de 50 años) con función renal conservada (FGe > 60 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>), buscando objetivos de TA 95-110/60-75 mmHg<sup>1-3</sup>. Por ello, se considera que los inhibidores de la enzima de conversión (IECA) e inhibidores del receptor tipo II de la angiotensina (ARA II) son los fármacos antihipertensivos de primera línea<sup>1-3</sup>, junto con medidas generales higiénico-dietéticas que incluyan mantenerse en un peso óptimo, realizar ejercicio cardiovascular regular, evitar el consumo de tabaco, reducir el uso de antiinflamatorios no esteroideos (AINEs) y una cantidad de sal inferior a 5 g/día en la dieta<sup>1,2</sup>.

---

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

---

## BIBLIOGRAFÍA

1. Rodríguez Pérez JC, Balcells T. Poliquistosis renal autosómica dominante [Internet]. Elsevier.es; 2020. Disponible en: <https://static.elsevier.es/nefro/monografias/pdfs/nefrologia-dia-321.pdf>
2. Cornec-Le Gall E, Alam A, Perrone RD. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet*. 2019;393(10174):919-35. [http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)32782-X](http://dx.doi.org/10.1016/S0140-6736(18)32782-X)
3. Sans Atxer L. Poliquistosisrenal. *FMC*. 2021;28(4):210-4. <https://doi.org/10.1016/j.fmc.2020.07.005>
4. Lee WC, Cheng BC, Lee CT, Liao SC. Update on the application of ultrasonography in understanding autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Med Ultrasound*. 2024;32:110-5. [https://doi.org/10.4103/jmu.jmu\\_77\\_23](https://doi.org/10.4103/jmu.jmu_77_23)