

Hospital Pediátrico Docente «William Soler»

Quistes renales: concepto y clasificación

Dr. Sandalio Durán Álvarez¹

RESUMEN

Con la finalidad de poder ayudar a los estudiantes de medicina y médicos generales básicos, se hace una breve revisión sobre los quistes renales, tanto de los que constituyen una enfermedad por sí mismos como de los que pueden estar asociados a diferentes síndromes y los que pueden aparecer evolutivamente en el curso de una enfermedad renal. Conocer las causas principales que producen quistes renales es esencial para el correcto asesoramiento genético. Consideramos que esta clasificación, aunque no perfecta ni completa, puede ser útil en la práctica médica. En ella se trata de agrupar en primer lugar a las enfermedades con herencia dominante o recesiva, y además a los quistes asociados a síndromes malformativos, las alteraciones cromosómicas que pueden tener quistes renales y los quistes no genéticos que pueden ser congénitos o adquiridos.

Palabras clave: Quistes renales, herencia autosómica recesiva y dominante, quistes asociados a síndromes malformativos, quistes adquiridos.

El riñón es uno de los lugares del organismo donde más frecuentemente se desarrollan quistes.¹ En 1988, Gardner² sugirió que a una dilatación tubular cuatro veces superior al diámetro normal (más de 200 μ m) debía llamársele *quiste*. Los quistes pueden ser dilataciones saculares o fusiformes que semejan divertículos y que están localizados en varios sitios a lo largo de la nefrona. Estos quistes pueden comunicarse o no con los glomérulos, túbulos, tubos colectores o cálices, o pueden comunicarse inicialmente y aislarse con posterioridad; pueden estar difusamente distribuidos por el riñón o un segmento aislado de estos; pueden ser bilaterales o unilaterales, y en algunas entidades pueden representar una forma de displasia y pueden acompañarse de otros hallazgos displásicos.¹

Los quistes renales aparecen en una gran variedad de afecciones, tanto de origen genético como displásico, por lo que para el correcto asesoramiento genético se

requiere una clara diferenciación entre estos tipos de quistes.³ Un riñón quístico es el que tiene más de tres quistes, y una enfermedad renal quística es la producida por un riñón quístico.

Por estas características cualquier clasificación de los quistes renales se hace difícil y puede resultar inexacta, pero es necesario tratar de hacerlo y proponemos una utilizada por *Pirson* y cols.,⁴ con pequeñas modificaciones (tabla).

Tabla. *Clasificación de las enfermedades quísticas del riñón*

Genéticas	Enfermedad poliquística autosómica recesiva
	Enfermedad poliquística autosómica dominante
	Complejo nefronoptisis juvenil - Enfermedad quística medular
	Enfermedad glomeruloquística
	Síndrome nefrótico congénito (tipo finés)
	Quistes asociados a enfermedades malformativas
	a) Autosómicas dominantes
	<ul style="list-style-type: none"> • Esclerosis tuberosa • Enfermedad de von Hippel-Lindau
	b) Dominante ligada al sexo: Síndrome oro - facial - digital tipo 1
	c) Autosómicas recesivas
<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Meckel • Distrofia torácico-asfijante de Jeune • Síndrome cerebro-hepato-renal de Zellweger • Síndrome de Golston • Lisencefalia • Otras 	
Alteraciones cromosómicas	
No genéticas	Displasia renal multiquística
	Quiste multilocular (nefroma quístico multilocular)
	Riñones esponjosos medulares (menos de 5 % hereditarios)
	Quistes del seno renal y parapiélicos
	Quiste simple (solitario o múltiple)
	Enfermedad quística adquirida
	Enfermedad glomeruloquística adquirida
	Enfermedad quística hipopotasémica
	Linfangioma quístico renal

ENFERMEDADES GENÉTICAS

El término enfermedad poliquística queda reservado para dos tipos de enfermedades quísticas hereditarias: la enfermedad poliquística autosómica dominante (EPAD), mal llamada de «tipo adulto», y la enfermedad poliquística autosómica recesiva (EPAR),

también mal llamada de «tipo infantil», porque ambas formas pueden verse en el niño³ y en el adulto.⁵

La EPAD es la enfermedad quística renal más frecuente transmitida genéticamente y tiene una incidencia de 1 a 2 por 1 000 nacidos vivos.⁶ La EPAR se presenta en 1 de cada 20 000 nacimientos, aproximadamente.⁷ Mientras la fibrosis hepática congénita está siempre presente en la forma recesiva, es muy rara en la forma dominante.

El complejo nefronoptisis juvenil-enfermedad quística medular ha creado confusión por el uso de términos diferentes para dos enfermedades en apariencia similares.⁸ Se han sugerido similitudes entre la nefronoptisis juvenil y algunos casos de enfermedad quística medular.^{9,10} Parece improbable para algunos autores que representen una sola enfermedad, por lo que se ha propuesto el término «enfermedad quística medular» para la que se presenta en el adulto con herencia autosómico-dominante y el de «nefronoptisis juvenil» para la forma recesiva del niño, que es la más frecuente.⁸ Tanto una como la otra conducen por lo general a la insuficiencia renal crónica, por lo que se ha utilizado el término alternativo de «riñón esponjoso medular urémico» para referirse al complejo nefronoptisis juvenil-enfermedad quística medular renal.¹¹

Quistes similares se han reportado en el síndrome de Laurence-Moon-Bardet-Biedl, caracterizado por obesidad, retraso mental, hipogenitalismo, polidactilia y retinosis pigmentaria.¹

Se ha propuesto que un riñón es glomeruloquístico cuando en una sección histológica se detecta oville glomerular por lo menos en el 5 % de los quistes.⁹ Los quistes glomerulares están constituidos por una dilatación del espacio de Bowman y no constituyen una entidad nosológica; pueden aparecer en afecciones con bases genéticas o ser adquiridos.¹² Se describen tres categorías de enfermedad glomeruloquística:

- 1) enfermedad glomeruloquística como parte de una enfermedad familiar;
- 2) enfermedad glomeruloquística en síndromes malformativos hereditarios y
- 3) quistes glomerulares en riñones displásicos.^{13,14}

Los quistes glomerulares en todo tipo de enfermedad glomeruloquística son menores de 1 cm y están localizados en la corteza.¹¹

El síndrome nefrótico congénito tipo finés o forma microquística de síndrome nefrótico congénito tiene una herencia autosómico-recesiva.¹⁵ Puede verse en cualquier región del mundo y en Finlandia aparece un caso por cada 8 200 nacimientos, aproximadamente. El gen de la enfermedad, HPHS1, que codifica la nefrina, ha sido localizado en el cromosoma 19. Las alteraciones microquísticas varían con la edad del paciente al realizarse el estudio. En el niño pequeño la histología es prácticamente normal, posteriormente aparece proliferación mesangial y dilatación de los túbulos proximales, que aumenta con la edad y produce el llamado «riñón microquístico».

QUISTES ASOCIADOS A ENFERMEDADES MALFORMATIVAS

Herencia autosómica dominante

La esclerosis tuberosa es una facomatosis caracterizada por nódulos hamartomatosos cutáneos, manchas acrómicas o color «café con leche» de la piel, facoma de la retina, lesiones óseas, convulsiones y retraso mental que se asocia a varias lesiones renales. La lesión renal más frecuentemente encontrada es el angiomiolipoma, seguida por los quistes renales.^{16,17} Es una enfermedad con herencia autosómica dominante y más del 80 % representa mutación con padres no afectados.¹³ Su diagnóstico diferencial de la EPAD puede resultar difícil.¹² Los quistes están limitados por epitelio hiperplásico y eosinofílico que se considera patognomónico de la enfermedad y ayuda a diferenciarla mediante biopsia renal si es necesario.¹⁸ La esclerosis tuberosa puede ser producida por dos genes: TSC1, localizado en el cromosoma 2 y TSC2, localizado en el cromosoma 16.¹

La enfermedad de von Hippel-Lindau, también autosómica dominante con expresión variable, se caracteriza por angioma de la retina y tumores angiomasos del cerebelo y otras partes del sistema nervioso central. Puede acompañarse ocasionalmente de quistes en páncreas, riñones y epidídimo y puede asociarse a feocromocitomas y carcinoma de células renales del tipo células claras.¹⁹ Tiene este tipo de herencia en el 70 % de los casos, pero en el 30 % la enfermedad es esporádica y no se presenta en otros miembros de la familia.²⁰

El síndrome oro-facial-digital se caracteriza por anomalías de la cara (hipertelorismo, asimetría y milium facial), cavidad oral (paladar hendido, lengua agrietada, anomalías dentarias y hamartomas) y digitales (sindactilia, braquidactilia y polidactilia).²¹ Se han propuesto nueve tipos, basándose en sutiles diferencias fenotípicas y se ha propuesto un patrón hereditario ligado al cromosoma X (dominante o recesivo) o autosómico recesivo.¹⁰ La variedad más frecuente es el tipo 1, descrita hace más de 40 años.^{22,23} Es otro tipo de enfermedad quística renal.^{13,24} También se han reportado quistes pancreáticos²¹ y malformaciones cerebrales.²⁵

Herencia recesiva

El síndrome de Meckel, descrito en 1969, es hereditario recesivo. Es una asociación de malformaciones del sistema nervioso central, con raquisquis anterior y encefalocele occipital o sin estos, anomalía ocular, hexadactilia, paladar ojival, cardiopatía congénita y quistes renales. Puede haber pseudohermafroditismo masculino e hipoplasia o aplasia de las suprarrenales. Por lo general la muerte se produce en el período neonatal.²⁶

El síndrome de Jeune o distrofia torácico asfixiante es una displasia esquelética con herencia autosómica recesiva, habitualmente letal, con retracción torácica, anomalías radiológicas de la pelvis ósea, extremidades cortas y en raros casos puede haber polidactilia.²⁷ Junto a las múltiples alteraciones funcionales e histológicas renales se ha descrito displasia quística.²⁸ Por lo general la muerte se produce en el período neonatal a causa de insuficiencia respiratoria debida a la constricción del tórax e hipoplasia pulmonar. En los que logran sobrevivir la lactancia, los hallazgos radiológicos típicos incluyen displasia ósea con falanges en forma de cono en manos y pies, caja torácica estrecha con costillas cortas, anchas y horizontales, acortamiento cefalocaudal, acortamiento de huesos ilíacos y huesos cortos isquio y del pubis e irregularidades

metafisarias en el cuello del fémur. Los pacientes que sobreviven la lactancia, casi invariablemente desarrollan insuficiencia renal más tarde, en la niñez.^{29,30}

El síndrome hepato-cerebro-renal de Zellweger es un síndrome extraordinariamente complejo y raro con herencia autosómica recesiva. Está constituido por graves anomalías del sistema nervioso central y cabeza en forma de pera o de bombillo, con gran debilidad muscular y ausencia de desarrollo psicomotor y por lo general los pacientes no sobreviven al año de edad. En los riñones se observan microquistes y quistes múltiples en la corteza. Los quistes por lo general son glomerulares, pero pueden estar en conexión con el extremo terminal de los tubos colectores, lo que plantea una anomalía de la diferenciación metanéfrica focal y en la cuarta parte de los casos se detecta proteinuria y aminoaciduria. Se observa además, desorganización de los lóbulos hepáticos y cirrosis micronodular.²⁶

Goldston en 1963 describió la asociación de síndrome de Dandy-Walker con displasia quística renal.³¹ El síndrome de *Goldston* parece ser de transmisión autosómica recesiva por su presentación en tres hermanos.

La lisencefalia o síndrome lisencefálico se caracteriza por la ausencia de surco en la superficie del cerebro, microcefalia, hidrocefalia moderada, y grandes trastornos del desarrollo de la sustancia gris. Se han descrito riñones microquísticos asociados a este síndrome y su distribución familiar plantea una herencia autosómica recesiva.³¹

El síndrome de *Miranda*, descrito en 1972, es una displasia quística renal con meningomielocelo occipital, displasia del vermis cerebeloso, hidrocefalia y polimicrogiria del cerebelo.³² La afectación de varios niños de la misma familia habla a favor de una herencia autosómica recesiva.²⁶ Dos niños de la misma familia con insuficiencia renal neonatal, displasia renal quística y displasia hepática y pancreática fueron descritos por *Ivemark* y cols.³³ A esta rara asociación se le ha denominado síndrome de *Ivemark* y se ha sugerido una herencia autosómica recesiva.²⁴

El síndrome de *Smith, Lemli* y *Opitz* se caracteriza por microcefalia, retraso mental y del crecimiento, hipotonía, anomalías de la cara, de las manos y los pies. En algunos varones puede haber desarrollo incompleto de genitales externos. Más raramente puede presentarse cardiopatía congénita, desarrollo anormal de la médula ósea y anomalías renales múltiples. Uno de los casos descritos tenía displasia quística del riñón derecho.³⁴ El síndrome tiene una herencia autosómica recesiva.

El síndrome de *Ehlers-Danlos* agrupa diferentes enfermedades, nosológicamente distintas y genéticamente heterogéneas.²⁶ Se han descrito casos con múltiples quistes serosos en riñón e hígado.³⁵

El síndrome de *Schwartz-Jampel* debe su nombre a que estos autores³⁶ describen el caso de dos niños de una misma familia que presentan anomalías generalizadas del tejido conectivo, y caracterizados por miotonía, contracciones de los miembros y blefarofimosis, sin que detectaran alteración renal. Sin embargo, cuatro años después se describió un síndrome con iguales características y con riñones multimicroquísticos,³⁷ por lo que se adoptó su designación actual. Se sugiere una herencia autosómica recesiva.

La condrodysplasia puntuada de tipo rizomélico es una enfermedad autosómica recesiva caracterizada por escasa longitud bilateral del húmero con calcificaciones punteadas de las epífisis, modificaciones importantes de las metáfisis (también puede estar afectado el fémur), retraso psicomotor severo, microcefalia, catarata en el 70 % de los casos aproximadamente y muerte en el primer año de vida. Por lo menos se ha descrito un caso con pequeños quistes glomerulares y tubulares.³⁸

El síndrome de Majewski o síndrome de polidactilia y de costilla corta tipo Majewski es un nanismo que produce muerte neonatal y se caracteriza por la presencia de extremidades y costillas cortas, polidactilia y sindactilia. Puede tener asociado labio leporino y paladar hendido, polisindactilia preaxial y postaxial de las cuatro extremidades y un tórax corto y estrecho. Se ha descrito su asociación con displasia quística bilateral.^{26,39} Parece tener una herencia autosómica recesiva.

El síndrome de Saldino-Noonan o síndrome de polidactilia y costilla corta de tipo Saldino-Noonan parece tener una herencia autosómica recesiva. El síndrome está compuesto por distrofia torácica, polidactilia postaxial, miembros muy cortos con aspecto de aletas y displasia metafisaria grave que afecta los huesos largos.⁴⁰ Puede haber displasia quística renal, quistes múltiples y poliquistosis renal.⁴¹

El síndrome de Elejalde (displasia acrocefálica con polidactilia) surge del reporte de un hermano y una hermana hijos de padres consanguíneos, que presentaban gigantismo, hexadactilia de las manos en el varón, fusión prematura completa de las suturas craneales con macrocefalia, múltiples anomalías menores de nariz y orejas y gran espesor de la piel produciendo un aspecto particular. Los riñones de ambos mostraban displasia quística bilateral.⁴²

En 1967 se describió por Emery y colaboradores la asociación de distrofia miotónica y enfermedad quística renal en una familia con tres niños con riñones «poliquísticos» y que la madre había fallecido por una insuficiencia renal.⁴³ Queda en duda si se trataba de una EPAD.

Por lo menos se ha descrito una familia de 5 hermanos adultos con poliquistosis renal de tipo autosómico dominante que tenían asociado un síndrome de Peutz-Jegher.⁴⁴ ¿Es esta una asociación verdadera o una simple coincidencia?²⁶

El síndrome de Goldenhar es un conjunto dismórfico complejo, ligado a una malformación del primer arco aórtico y de la columna vertebral, asociado con anomalías viscerales. Por lo menos existe el reporte de un caso con numerosos quistes del riñón izquierdo.⁴⁵

El síndrome de Pearson es un desorden fatal de los niños pequeños, afectando la hematopoyesis y el páncreas exocrino, producido por un amplio defecto de fosforilación oxidativa mitocondrial. En 1996 se reportó por primera vez un niño de 41 días con este diagnóstico en que el estudio necrópsico encontró como hallazgo prominente múltiples quistes renales corticales.⁴⁶

El síndrome de Joubert es una afección autosómica recesiva caracterizada por taquipnea neonatal episódica, anomalías oculomotoras (apraxia oculomotora, nistagmus,

estrabismo), hipotonía desde el nacimiento con posterior aparición de ataxia, retardo madurativo, deficiencia mental y algunos rasgos faciales distintivos. Es clínicamente heterogéneo, y algunos pacientes presentan amaurosis congénita de Leber. Además de las anomalías del sistema nervioso central que pueden detectarse mediante resonancia magnética, se describe su asociación a nefronoptosis o enfermedad renal quística medular.⁴⁷

Alteraciones cromosómicas

Warkany y cols., en 32 autopsias de casos de trisomía 13, observaron 10 riñones quísticos que además presentaban excesiva lobulación fetal y, en 84 autopsias de trisomías 18, encontraron 9 casos con riñones quísticos.⁴⁸ Otros han encontrado algunos pequeños quistes que se desarrollan a partir de túbulos y glomérulos en casos de trisomía 18.²⁶

En la cromosopatía 21 (síndrome de Down) se han descrito malformaciones quísticas focales desarrolladas a partir de los tubos colectores, asociados a glomérulos inmaduros.²⁶ En el síndrome de Turner también se han descrito riñones microquísticos.²⁶

NO GENÉTICAS

La displasia renal multiquística (riñón multiquístico) es una displasia renal severa, no genética, habitualmente unilateral y no funcionante. Es el tipo más frecuente de enfermedad quística renal y la causa más probable de masa abdominal palpable en recién nacidos y lactantes. Los riñones no tienen configuración reniforme y no presentan sistema pielocalicial de drenaje; típicamente recuerdan por su forma un «racimo de uvas».¹ Esta descripción se corresponde con la forma «típica» o «hidronefrótica» de displasia multiquística, pero cuando los quistes son pequeños –pueden ser incluso microscópicos– y predomina el estroma, se le ha denominado displasia quística sólida.¹ En la actualidad la mayoría de los casos son diagnosticados prenatalmente mediante el ultrasonido materno fetal, aunque puede confundirse con una hidronefrosis obstructiva y viceversa.^{49,50}

Una lesión quística multilocular en el riñón de un niño puede ser un quiste multilocular benigno, un quiste multilocular con tumor de Wilms parcialmente diferenciado, un quiste multilocular con nódulos de tumor de Wilms o un tumor de Wilms quístico. Estas cuatro lesiones forman una imagen con el quiste multilocular benigno en un extremo y el tumor de Wilms en el otro.¹ Se ha propuesto el término *nefroma quístico* porque implica una lesión neoplásica pero benigna.⁵¹ Recientemente, *Santana Sarrhy*⁵² publica un caso en el adulto que puede ser consultado para más detalles sobre este tipo de quiste.

Según *Glassberg*¹ el riñón esponjoso medular fue reconocido en 1908 por *Beitzk*.⁵³ Sus características radiológicas se describieron en 1939,⁵⁴ y se le dio este nombre por *Cacchi* y *Ricci* en 1949. Los hallazgos característicos del riñón esponjoso medular son las dilataciones de la porción distal del tubo colector con numerosos quistes y divertículos

asociados. Los tubos dilatados pueden precisarse en la pielografía intravenosa y tienen la apariencia de las cerdas de un cepillo. En ocasiones los tubos colectores están más ectásicos y llenos de calcificaciones, y dan la apariencia de un ramo de flores. En los países europeos se ha utilizado el término «ectasia canalicular precalicial» para denominar esta enfermedad. Un número importante de pacientes con riñón esponjoso medular son asintomáticos y no se diagnostican, por lo que la incidencia verdadera se desconoce. La presentación más frecuente es el cólico nefrítico, seguido por infección urinaria y hematuria macroscópica. La tercera parte o la mitad de los casos con riñón esponjoso medular tienen hipercalcemia.¹

Un divertículo calicial es una dilatación sacular intrarrenal que se comunica con el sistema pielocalicial por medio de un estrecho cuello. El divertículo por lo general se origina en el fórnix de un cáliz que más frecuentemente afecta el superior. Algunos investigadores reservan el término divertículo calicial para las lesiones que se comunican con el cáliz y el término quiste pielogénico para las lesiones que se comunican con la pelvis renal.¹

El quiste simple es un hallazgo que puede presentarse dentro del riñón o en la superficie de este. Por lo general tiene forma oval o redonda, tiene bordes lisos, formados por una simple lámina de epitelio cuboidal plano, y está lleno de un trasudado líquido incoloro o de color amarillo claro. No está conectado a ningún segmento de la nefrona, aunque puede originarse inicialmente de cualquier parte de ella. El quiste simple puede ser único o múltiple, unilateral o bilateral.¹

La enfermedad quística renal adquirida (EQRA) fue descrita por Dunhill y asociados en 1977 en pacientes con tratamiento hemodialítico.⁵⁵ Poco después se demostró que la alteración también era frecuente en los pacientes tratados con diálisis peritoneal⁵⁶ y más tarde se demostró que también aparecía antes de la diálisis⁵⁷ y después del trasplante.⁵⁸ También se ha demostrado su relativa frecuencia en niños y adultos jóvenes que padecen insuficiencia renal.⁵⁹

La enfermedad glomeruloquística esporádica se detecta en pacientes sin que exista otro miembro de la familia afectado y no están presentes anomalías asociadas. No es hereditaria y los riñones están aumentados de tamaño.¹ Es indistinguible de la EPAD cuando se presenta en lactantes y la única diferencia clínica e histológica es que no se puede identificar historia familiar en la enfermedad esporádica.¹² La obstrucción urinaria fetal genera quistes glomerulares.¹³ Como la displasia renal no sindrómica ocurre frecuentemente en la valva de uretra posterior y otras obstrucciones del tracto urinario inferior se puede especular que la afectación del flujo urinario normal puede generar quistes glomerulares.¹³ Existen evidencias bastante recientes de que la obstrucción unilateral de la unión ureteropélvica en el feto del mono durante el segundo trimestre de gestación puede producir displasia quística⁶⁰ y también se ha demostrado que la obstrucción ureteral en el feto de carnero a mediados del embarazo produce cambios displásicos renales con quistes glomerulares.⁶¹

Hasta 1995 sólo se habían reportado 5 casos de enfermedad glomeruloquística adquirida después de una enfermedad renal no congénita,⁶² y de ellos 2 fueron diagnosticados después de un síndrome hemolítico urémico.^{63,64} En el año 2000 se reporta un tercer caso en un niño de 2 años después de síndrome hemolítico urémico.⁶⁵

En un estudio se encontró quistes en el 44 % de los pacientes con aldosteronismo primario e hipopotasemia. Estos quistes en ocasiones eran múltiples y se correlacionaban con la presencia y severidad de la hipopotasemia, y el tamaño y número de quistes decreció marcadamente después de la exéresis del adenoma adrenal bilateral, lo cual sugiere el papel de la hipopotasemia en la quistogénesis renal.⁶⁶ El síndrome de exceso aparente de mineralocorticoides es una rara alteración hereditaria causada por la deficiencia de 11-beta-hidroxiesteroide dehidrogenasa en el riñón y del que se han descrito menos de 50 casos.⁶⁷ Tiene entre sus manifestaciones la hipopotasemia y recientemente se reportó el caso de un niño de 13 años con nefrocalcinosis grave y quistes renales bilaterales. Los autores del reporte plantean que la formación de quistes puede estar asociada a la hipopotasemia mantenida por largo tiempo y señalan que los quistes renales no se habían reportado previamente en este síndrome.⁶⁷

La linfangiectasia quística renal es una causa rara de quiste renal en el niño. Según datos de la literatura entre 1950 y 2000 sólo se reportaron 11 casos.⁶⁸ Se piensa que se origina por fallo en el desarrollo del tejido linfático para establecer la comunicación con su sistema de drenaje⁶⁹ y la falta de flujo produce linfangiectasia renal difusa, mientras el fracaso de los linfáticos intrarrenales más pequeños para drenar adecuadamente puede producir un pequeño linfangioma.^{70,71}

Consideramos que esta humilde revisión, que trata de organizar los distintos tipos de quistes renales para la mejor comprensión del estudiante de medicina, médico general básico y pediatra general, pueda ser de utilidad en la práctica médica, sobre todo en la atención primaria. Sólo hemos intentado organizar lo que estando ya escrito pudiera ser difícil de encontrar ante el análisis de un paciente con quistes renales, que se detectan con relativa frecuencia con el uso del ultrasonido diagnóstico.

SUMMARY

To help medical students and basic general physicians, a brief review is made on renal cysts, including those that are a disease by themselves, the associated with different syndromes, and the ones that may appear evolutively in the course of a renal disease. Knowing the main causes of renal cysts is essential for an appropriate genetic counselling. We consider that this classification, although it is neither perfect nor complete, may be useful in medical practice. An effort is made to group in it, in the first place, the diseases with dominant or recessive inheritance, the cysts associated with malformation syndromes, the chromosomal disorders that may have renal cysts, and the nongenetic cysts that may be congenital or acquired.

Key words: Renal cysts, autosomal recessive and dominant inheritance, cysts associated with malformation syndromes, acquired cysts.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Glassberg KI. Renal dysgenesis and cystic disease of the kidney, En: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ, (Eds). Campbell's Urology. 8th Edition, Vol III, chapter 56. USA: Eisevier Science; 2003 (Versión electrónica).
2. Gardner KD. Pathogenesis of human cystic renal disease, *Annu Rev Med*, 1988; 39: 185.
3. Gagnadoux MF, Broyer M. Polycystic kidney disease in children. En: Davison AM, Cameron JS, Grünfeld J-P, Keer DUS, Ritz E, Winearls CD (Eds). *The Oxford Textbook of Clinical Nephrology on CD-ROM*. Chapter 16.2.1, Oxford University Press; 1997.
4. Pirson Y, Chauveau D, Grünfeld J-P. Autosomal dominant polycystic kidney disease. En: Davison AM, Cameron JS, Grünfeld J-P, Keer DUS, Ritz S, Winearls CD, (Eds). *The Oxford Textbook of Clinical Nephrology on CD-ROM*. Chapter 16.2.2. 1997.
5. Roy S, Dillon MS, Trompeter RS, Barratt TM. Autosomal recessive polycystic kidney disease: Long-term outcome of neonatal survivors. *Pediatr Nephrol*. 1997;11:302-306.
6. Grantham J. The etiology, pathogenesis, and treatment of autosomal dominant polycystic kidney disease: Recent advances. *Am J Kidney Dis*. 1996;28:788-803.
7. Zerres K, Macher G, Becker J. Prenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD): molecular genetics, clinical experience, and fetal morphology. *Am J Med Genet*. 1998;76:137-144.
8. Antignac C, Kleinknecht C, Habib R. Nephronophthisis. En: Davison AM, Cameron JS, Grünfeld J-P, Keer DUS, Ritz E. Winearls CD (Eds). *The Oxford Textbook of Clinical Nephrology on CD-ROM*. Chapter 16.3. Oxford University Press;1997.
9. Habib R, Mouzet Mazza MT, Courtercuisse V, Royer P. L'ectasie tubulaire precalcicelle chez l'enfant. *Ann Pediatr*. 1965;41:980-990.
10. Strauss MB, Sommers SC. Medullary cystic disease and familial juvenile nephronophthisis. *N Engl J Med*. 1967;277:863-864.
11. Bisceglia M, Galliani CA, Senger C, Stallone C, Sessa A. Renal cystic disease: A review. *Adv Anat Pathol*. 2006;13:26-56.
12. Bernstein J. Glomerulocystic kidney disease-Nosological considerations. *Pediatr Nephrol*. 1993;7:464-470.
13. Woolf AS, Feather SA, Bingham C. Recent insights into kidney diseases associated with glomerular cysts. *Pediatr Nephrol*. 2002;16:220-235.
14. Landau D, Shalev H, Shulman H, Barki Y, Maor E, Zmora E. Oligohidramnion, renal failure and no pulmonary hypoplasia in glomerulocystic kidney disease. *Pediatr Nephrol*. 2000;14:319-321.
15. McKusick VA. Mendelian inheritance in man: Cataloge of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked recessive phenotype. The Johns Hopkin University Press. 1992: 1584.
16. Jones KL. Tuberous sclerosis syndrome (adenoma sebaceum). En: Smith's Recognizable patterns of human malformations. Boston: W. B. Saunders Company; 1997. pp.506-507.
17. Ewalt DH, Sheffield E, Sparagana SP, Delgado MR Roach ES. Renal lesion growth in children with tuberous sclerosis complex. *J Urol*. 1998;160:141-145.

18. Bernstein J, Robbins TO, Kissane JM. The renal lesions of tuberous sclerosis. *Sem Diag Pathol.* 1986;3:97.
19. Cohen HT, McGovern FJ. Renal-cell carcinoma. *N Engl J Med.* 2005;353:2477-2490.
20. Neumann HPH, Zbar B. Renal cysts, renal cancer and von Hippel-Lindau disease. *Kidney Int.* 1997; 51:16.
21. Torriello HV. Oral-facial-digital syndromes, 1992. *Clin Dysmorphol.* 1993; :95-105.
22. Gorlin RJ, Anderson UE, Scott CR. Hyperthrofied frenuli, familial trembling and anomalies of the hand: Report of four cases in a family and a forme fruste in another. *N Engl J Med.* 1961;264:486-489.
23. Goorlin RJ, Psaume J. Orodigitofacial dysostosis: A new syndrome. *J Pediatr.* 1962;61:520-530.
24. Feather SA, Winyard PJD, Dood S, Woolf AS. Oral-facial-digital syndrome type 1 is another dominant polycystic kidney disease: Clinical, radiological, and histopathological studies of a new kindred. *Nephrol Dial Transplant.* 1997;12:1354-1361.
25. Odent S, Le Marec B, Toutain A, David A, Vigneron J, Treguier C, *et al.* Central nervous system malformations and early end-stage renal disease in oro-facial-digital syndrome type 1: A review. *Am J Med Genet.* 1998;75:389-394.
26. Gilbert E, Opitz J. Afectación renal en las malformaciones hereditarias. En: Hamburger J, Crosnier J, Grünfeld J-P, (Eds). *Nefrología.* Tomo II, capítulo 44. La Habana: Edición Revolucionaria; 1982. pp.908-941.
27. Edelson PJ, Spackman TJ, Belliveau RE, Mahoney MJ. A renal lesion in asfixiating thoracic dysplasia. *Birth Defects.* 1974;10/16:51.
28. Bernstein J, Brough AJ, McAdams AJ. The renal lesion in syndromes of multiple congenital malformations. *Birth Defects.* 1973;10/16:35.
29. Shah KJ. Renal lesion in Jeune's syndrome. *Br J Radiol.* 1980;53:432-435.
30. Özcay F, Derbent M, Demirhan B, Tokel K, Saatsi Ü. A family with Jeune syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2001;16:623-626.
31. Miller JQ. Lissencephaly in 2 siblings. *Neurology.* 1963;13:841.
32. Miranda D, Shinella BA, Finegold MJ. Familial renal dysplasia. *Arch Pathol.* 1972;93:483.
33. Ivemark BI, Oldfelt V, Zetterström R. Familial dysplasia of kidneys, liver and pancreas: A probably genetically determined syndrome. *Acta Paediatr Scand.* 1959;48:1.
34. Opitz JM, Zellweger H, Shannon WR, Ptacek LJ. The RSH syndrome. *Birth Defects.* 1969;5/2:167.
35. Imahori S, Bannerhan RM, Graf CJ, Brennan JC. Ehlers-Danlos syndrome with multiple arterial lesions. *Am J Med.* 1969;47:967.
36. Schwartz O, Jampel RS. Congenital blepharophimosis associated with a unique generalized myopathy. *Arch Ophthalmol.* 1962;68:52.
37. Marden PM, Walker WA. A new generalized connective tissue syndrome. *Am J Dis Child.* 1966;112:226.
38. Gilbert EF, Opitz JM, Spranger JW, Langer LOF, Wolfson JJ, Viseskul C. Chondrodysplasia punctata-rhizomelic form: Pathologic and radiologic studies of three infants. *Eur J Pediatr.* 1976;123:89.
39. Somer A, Mulne A, Cordero L. The Majewski syndrome. A case report. *Birth Defects.* 1977;13/3B:252 (Resumen).

40. Spranger J, Grimm B, Weller M, Weissenbacher G, Herrman J, Gilbert E, *et al.* Short rib - polidactily (SRP) syndromes: Type Majewski and Saldino–Noonan. *Z Kinderheilk.* 1974;116:73 (citado en 26).
41. Saldino RM, Noonan CD. Lethal short-limbed dwarfism: Achondrogenesis and thanatotropic dwarfism. *Am J Roentgenol.* 1971;22:59.
42. Elejalde R, Giraldo D, Jiménez R, Gilbert EF. Acrocephalo polidactilous dysplasia. XIII. *Birth Defects.* 1977;13:53.
43. Emery AEH, Olesky S, Williams RT. Myotonic dysptrophy and polycystic disease of the kidneys. *J Med Genet.* 1967;4:26.
44. Kieselstein M, Herman G, Wahrman J, Ross R, Feuchtwagner M, Kadae S. Mucocutaneous pigmentation and intestinal polyposis (Peutz-Jegher's syndrome) in a family of iraqi jews with polycystic kidney with a chromosome study. *Israel J Med Sci.* 1969;5:81.
45. Caramia G, Di Battista C, Botticelli A. La sindome di Goldenhar: Descrizione di un caso con malformazion cardiovascular, agenesia del pulmone destro e situs viscerum inversus. *Minerva Pediatr.* 1976,22:362.
46. Gürgey A, Özlup I, Rötig A, Coskun T, Tekinalp G, Erden G, *et al.* A case of Pearson syndrome associated with multiple renal cysts. *Pediatr Nephrol.* 1996;10:637-638.
47. Ribas H, Coronel AM, Fauze R, Sialle M. Síndrome de Joubert y signo del molar en el conjunto malformativo cerebelo-óculo-renal en dos pacientes. *Rev Chil Pediatr.* 2005;76:605-611 (LILACS).
48. Warkany J, Passarge E, Smith CB. Congenital malformations in autosomal trisomy syndrome. *Am J Dis Child.* 1966;112:502 (citado en 19).
49. Strife JL, Souza AS, Kirks DR, Strife CF, Gelfand MJ, Wacksman J. Multicystic dysplastic kidney in children: US follow-up. *Radiology.* 1993;156:786-788.
50. Durán Álvarez S, Betancourt González U, Vázquez Ríos B. Displasia renal multiquistica: Manejo conservador. *Rev Cubana Pediatr.* [en línea] 2004;76(4). Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/ped/vol76_4_04/ped4404.html
51. Joshi VV, Beckwith JB. Multilocular cyst of the kidney (cystic nephroma) and cystic partially differentiated nephroblastoma. *Cancer.* 1989;64:466.
52. Santana Sarrhy L. Quiste multilocular del riñón: Presentación de un caso. *Rev Cubana Cir.* 2006; 45(1). [en línea] Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-74932006000100008&lng=es&nrm=iso
53. Beitzke H. Über zysten in nierenmark. *Charita Ann.* 1908;32:285 (citado en 1).
54. Leonarduzzi G. Repert pielografico poco commune (dilatazione delle via urinaire intrarenali). *Radiol Med.* 1939;25:346.
55. Dunhill MS; Millard PR, Oliver D. Acquired cystic disease of the kidneys: A hazard of long-term intermittent maintenance haemodialysis. *J Clin Pathol.* 1977;30:868-877.
56. Thompson BJ, Jenkins DAS, Allan PL. Acquired cystic disease of the kidney: An indication for transplantation? *Br Med J.* 1986;293:209.
57. Hogg PJ. Acquired renal cystic disease in children prior to start of dialysis. *Pediatr Nephrol.* 1992;6:176-178.
58. Ishikawa I, Ishi H, Shihada A, Tateishi K, Ben A, Suzuki K, *et al.* Renal cell carcinoma of the native kidney in renal transplantation: A case report and review of the literature. *Nephron.* 1991;51:354-358.
59. Mattoo TK, Greifer I, Gena P, Spitzer A. Acquired renal cystic disease in children and young adults on maintenance dialysis. *Pediatr Nephrol.* 1997; 11: 447-450.

60. Tarantal AF, Han BKM, Cochran KC, Mok A, Da Silva M, Matsell DG. Fetal rhesus monkey model of obstructive renal dysplasia. *Kidney Int.* 2001;59:446-456.
61. Attar R, Quinn F, Winyard PDJ, Mourisquan PDE, Foxall P, Hanson MA, *et al.* Short-term urinary flow impairment regulates PAX2 and PCNA expression and cell survival in fetal sheep kidneys. *Am J Pathol.* 1998;152:1225-1235.
62. Crowe AV, Woolfson RG, Griffiths MH, Neild GH. Glomerulocystic kidney disease associated with Wegener's granulomatosis and membranous glomerulonephritis: A case report. *Nephrol Dial Transplant.* 1995;10:888-890.
63. Thompson SJ, Morley AR. Glomerulocystic kidney disease associated with haemolytic-uremic syndrome. *Nephrol Dial Transplant.* 1991;6:131-133.
64. Amir G, Rosseman G, Drukker A. Acquired glomerulocystic kidney disease following haemolytic-uremic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 1995;9:614-516.
65. Emma T, Muda AO, Baldrini R, Bosman C, Rizzoni G. Acquired glomerulocystic kidney disease following hemolytic uremic syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2001;16:557-560.
66. Torres VE, Young WF, Offord KP, Hattery RR. Association of hypokalemia, aldosteronism and renal cysts. *N Engl J Med.* 1990;322:345-351.
67. Moudgil A, Rodich G, Jordan SC, Kamil ES. Nephrocalcinosis and renal cysts associated with apparent mineralocorticoid excess syndrome. *Pediatr Nephrol.* 2000;15:60-62.
68. Cadnapaphornchai MA, Ford DM, Tyson RW, Lum GM. Cystic renal lymphangiectasia presenting as renal insufficiency in childhood. *Pediatr Nephrol.* 2000;15:129-131.
69. Singh H, Baboo ML, Pathac IG. Cystic lymphangioma in children: Report of 32 cases including lesions at rare sites. *Surgery.* 1971;59:947-961.
70. Levine E. Lymphangioma presenting as a renal mass during childhood. *Urol Radiol.* 1992; 14:155-158.
71. Merguerian PA, Sargent SK, Dun JL. Unilateral lymphangiectasis of the kidney: An unusual cause of kidney enlargement in an infant. *J Urol.* 1995;153:447-449.

Recibido: 21 de diciembre de 2006. Aprobado: 16 de enero de 2007.

Dr. Sandalio Durán. San Francisco 10112, Altahabana. Habana 8, La Habana.

Correo electrónico: sduran@infomed.sld.cu

¹ Profesor Consultante de Pediatría. Servicio de Nefrología, Hospital Pediátrico Docente «William Soler».