



Región de Murcia
Consejería de Salud

Dirección General de Planificación,
Farmacia e Investigación Sanitaria

SIER



SISTEMA DE INFORMACIÓN
SOBRE ENFERMEDADES RARAS
DE LA REGIÓN DE MURCIA

IER - 2401
Informe breve sobre
Enfermedades Raras

Displasia Renal y riñón displásico multiquístico

Septiembre 2024

Puede acceder a información relacionada en www.murciasalud.es/sier.
Si desea suscribirse a otros documentos de la serie, solicítelo por
correo electrónico a sier@listas.carm.es.



Displasia renal y riñón displásico multiquístico. Informe sobre Enfermedades Raras, IER 2401.

FUENTES DE INFORMACIÓN:

Registro Regional del Conjunto Mínimo Básico de Datos Hospitalarios (CMBD). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud. Murcia.

Bases de datos de personas con discapacidad y dependencia. Instituto Murciano de Acción Social (IMAS).

Sección de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Clínico Universitario Virgen Arrixaca.

Registro de derivación de pacientes a otras Comunidades Autónomas. Servicio Murciano de Salud.

Registro de enfermos renales de la Región de Murcia. Dirección General de Salud Pública y Adicciones. Consejería de Salud. Murcia

EDITA:

SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria. Dirección General de Planificación, Investigación, Farmacia y Atención al Ciudadano. Consejería de Salud. Región de Murcia.
sier@listas.carm.es

CITA RECOMENDADA:

Displasia renal y riñón displásico multiquístico. Informe sobre Enfermedades Raras, IER 2401. Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). Murcia: Consejería de Salud; 2024.

AGRADECIMIENTOS:

A los profesionales que han aportado, directamente o a través de las diferentes fuentes de información, los datos necesarios para la elaboración de este documento técnico.

© Se permite la reproducción parcial o total, siempre que se indique la fuente.
Antes de imprimir este documento, piense si es necesario. Puede imprimirse en blanco y negro.



Resumen

Introducción: La displasia renal (DR) (ORPHA: 93108) es una enfermedad rara caracterizada por un desarrollo anómalo del tejido renal en el que existe una arquitectura desorganizada de la corteza y médula renal, y diferenciación corticomedular reducida. Constituye una de las principales causas de enfermedad renal crónica en la infancia y de las principales patologías subyacentes en niños que requieren reemplazo renal. A su vez, dentro de la DR, una forma común la constituye el riñón displásico multiquistico (RDMQ) (ORPHA: 1851). Hasta el momento se ha descrito una incidencia alrededor de 1 afectado por 2.500 nacimientos en la DR y de 1/4.500 en el caso del RDMQ, siendo más frecuente en hombres que en mujeres. Respecto a la etiología, aunque parece que suelen ocurrir de forma esporádica, también se han descrito genes que pueden estar implicados, como alteraciones en el gen que codifica para el factor de transcripción *HNF1B*. El objetivo de este estudio es estimar la prevalencia e incidencia de personas con DR y RDMQ en la Región de Murcia (RM) y conocer aspectos como sus principales características demográficas, genéticas, la frecuentación hospitalaria y la morbilidad registrada, así como el grado de discapacidad y dependencia asociadas.

Métodos: Se realiza un estudio descriptivo a partir de los datos del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm). La población de estudio comprende las personas registradas en el SIERrm con un diagnóstico confirmado de Displasia renal o Riñón displásico multiquistico (código 753.15 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión Modificación Clínica o código Q61.4 de la CIE10-ES) a 31 de diciembre del año 2022. Se revisa la historia clínica electrónica de los pacientes para la confirmación del diagnóstico y completar la información de las variables de interés.

Resultados: A 31 de diciembre del año 2022 hay 75 personas registradas en el SIERrm con un diagnóstico confirmado de DR (tasa de prevalencia de 0,49 casos por 10.000 habitantes), de los cuales el 68,0% son varones. La edad media de los afectados es de 13,8 años y en el momento de la detección de la enfermedad de 1,5 años. Además, se diagnostica un nuevo caso por cada 3.788 nacidos vivos, y en el 6,7% de los casos se observó que la enfermedad estaba asociada a alteraciones del *HNF1B*. De todos los casos incluidos en el estudio, el grupo mayoritario lo forma el RDMQ unilateral (41,3% de los casos), y en función del tipo de afectación renal, las formas unilaterales se presentaron en el 76,7% del total de personas incluidas frente al 23,3% de formas bilaterales. Además, había constancia de trasplante renal en el 13,3% (n=10) de los estudiados, con una edad media al trasplante de 8,8 años. Por último, durante el período de años 2012-2022, el 66,6% tuvieron al menos un ingreso hospitalario con internamiento por cualquier causa, y el 20,0% de los pacientes tenían reconocida la situación de discapacidad y el 4,0% la de dependencia.



Contenido

1. Introducción	1
2. Metodología	3
3. Resultados	5
3.1. Prevalencia e incidencia. Análisis por edad y área de salud de residencia.	5
3.2. Distribución según tipo y lateralidad de la enfermedad.	7
3.3. Historia familiar e información genética	8
3.4. Alteraciones genitourinarias asociadas.	9
3.5. Terapia renal sustitutiva	9
3.6. Estratificación según morbilidad registrada	10
3.7. Frecuentación hospitalaria y causas de ingreso.	11
3.8. Grado de discapacidad y dependencia reconocida.	12
3.9. Fuentes de información.	13
4. Discusión	14
5. Bibliografía	17

Abreviaturas

CIE9-MC: Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión Modificación Clínica

CIE10-ES: Clasificación Internacional de Enfermedades 10ª Revisión, Modificación Clínica. Edición Española. 2ª edición

CREM: Centro Regional de Estadística de Murcia

DE: Desviación Estándar

DR: Displasia renal

ER: Enfermedad/es Rara/s

IRC: Insuficiencia renal crónica

RDNMQ: Riñón displásico no multiquístico ó displasia renal sin evidencia de riñón displásico multiquístico

RDMQ: Riñón displásico multiquístico

RM: Región de Murcia

RVU: Reflujo vesicoureteral

SIERrm: Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia



1. Introducción

La displasia renal (DR) (ORPHA: 93108) es una enfermedad rara en la que existe un desarrollo anómalo del tejido renal, resultando en una arquitectura desorganizada de la corteza y la médula renal, y diferenciación corticomedular reducida¹⁻⁶. Entre los hallazgos característicos encontramos una reducción de la masa de nefronas maduras y la presencia de tejido no funcional y no renal, a menudo en forma de células mesenquimales y cartílago^{1-4,6}.

La DR forma parte de las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT, Congenital Anomalies of the Kidney and Urinary Tract) y constituye una de las principales causas de enfermedad renal crónica en la infancia, así como de las patologías subyacentes más comunes en niños que requieren reemplazo renal (alrededor del 13%)^{1-3,6,7}. Dentro de la DR, una forma común la constituye el riñón displásico multiquístico (RDMQ) (ORPHA: 1851), en la que el parénquima renal se sustituye por quistes de diversos tamaños impidiendo su funcionamiento normal^{1,4,8,9}.

Tanto la DR como en concreto el RDMQ suele diagnosticarse de forma perinatal o en la niñez (diagnóstico prenatal entre el 50-95% según las series)¹⁰, pudiendo coincidir con otras anomalías urinarias o del sistema colector^{1,5,7,10}. De hecho, la DR es un fenotipo grave dentro del espectro CAKUT y a menudo se asocia con otros como el reflujo vesicoureteral (RVU)^{1,4,10}.

En la DR y el RDMQ, la afectación renal puede ser unilateral o bilateral, así como segmentaria o difusa^{1,2,5,9,10}, y pueden formar parte de síndromes multiorgánicos extremadamente raros^{1,2,5}.

Respecto a la etiología de estas condiciones es compleja y multifactorial ya que, aunque suelen ocurrir mayoritariamente de forma esporádica, también se han descrito varios genes que pueden estar implicados^{1-3,6}. De hecho, pueden estar asociados a alteraciones en el gen que codifica para el factor de transcripción *HNF1B*, implicado en el desarrollo renal embrionario^{1,2,4}. Así, la heterogeneidad del fenotipo probablemente refleja interacciones entre factores genéticos, epigenéticos y ambientales que impactan el desarrollo genitourinario, de tal forma que la fisiopatología y los mecanismos moleculares subyacentes aún siguen siendo poco comprendidos^{1,3,6}.

En cuanto a la epidemiología, hasta el momento se ha descrito una incidencia alrededor de 1 afectado por cada 2.500 nacimientos en la DR^{2,6} y de 1/4.500 en el caso del RDMQ^{8,10,11} siendo más frecuente en hombres que en mujeres con una razón que varía entre 2,0-2,4:1^{5,6,10}.

En relación al diagnóstico, aunque el término "displasia" es per se histológico, se suele basar principalmente en los resultados ecográficos tanto antes como después del nacimiento y parámetros clínicos en la práctica clínica diaria^{1-3,5,7,10}. Por tanto, aunque para confirmar estrictamente la displasia sería necesario un análisis anatomopatológico, casi siempre se carece de dicha confirmación al no existir indicación para realizar una biopsia debido a la falta de consecuencias terapéuticas¹.



A su vez, se puede recomendar pruebas genéticas para personas diagnosticadas con displasia renal familiar o displasia renal sindrómica^{1,2}. De igual forma, en fetos con características sindrómicas y/o riñones hiperecogénicos con oligohidramnios, se pueden ofrecer pruebas genéticas prenatales para detectar alteraciones cromosómicas. No obstante, cabe tener en cuenta que el diagnóstico molecular no predice de forma fiable la función renal¹.

Con todo ello, parece claro que un diagnóstico temprano y preciso es crucial para el manejo adecuado de la enfermedad, incluyendo la planificación del tratamiento y el asesoramiento genético para las familias afectadas.

Para obtener el mejor asesoramiento posible, es recomendable ofrecer a las familias un abordaje multidisciplinar que incluyan genetista, nefrólogo, y obstetras, entre otros^{1,7}. Referente al tratamiento, se centra principalmente en frenar la progresión de la enfermedad renal crónica, siendo el trasplante renal o la diálisis las únicas opciones para la insuficiencia renal avanzada^{3,6}.

Sobre los factores pronósticos, cabe mencionar que es peor en pacientes con afectación bilateral, pudiendo asociar insuficiencia renal desde edad temprana^{1,2,4,7}. De hecho, personas con DR unilateral grave pueden tener un buen pronóstico si el riñón contralateral es normal¹. En cuanto a los casos con DR bilateral, la mayoría no requieren terapia de reemplazo renal en los primeros años, ya que la tasa de filtración glomerular estimada (TFGe) mejora en los primeros meses posnatales para luego disminuir lentamente¹. Así, estudios previos han descrito que alrededor de la mitad progresa a IRC en 5 años^{1,12}. Sin embargo, cabe tener en cuenta que el curso individual de la enfermedad en la infancia es muy variable y dependerá de factores como infecciones del tracto urinario, hipertensión, proteinuria o aspectos del desarrollo^{1,2}.

Hasta el momento, la mayoría de estudios realizados sobre DR o RDMQ se han centrado en definir aspectos como los criterios diagnósticos de la enfermedad, siendo escasa la información sobre la epidemiología y particularidades de estos pacientes. De hecho, apenas existen datos sobre ello en los últimos años, y ninguna referente a nuestro ámbito geográfico.

Por ello, este documento tiene como objetivo estimar la prevalencia e incidencia de personas con estos diagnósticos en la región, así como las principales características demográficas, genéticas, la morbilidad registrada, la frecuentación hospitalaria, y la discapacidad y dependencia asociada, a partir de los datos del Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm).



2. Metodología

Fecha de estudio / fecha de prevalencia: 31/12/2022

Población de estudio: Personas registradas en el SIERrm con un diagnóstico confirmado de displasia renal o riñón displásico multiquístico (código 753.15 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión Modificación Clínica -CIE9MC-, código Q61.4 de la 10ª revisión en Español-CIE10-ES), y cuya fecha de detección de la enfermedad sea igual o anterior a 31 de diciembre del 2022.

Este informe incluye tanto el riñón displásico (DR) (ORPHA: 93108)², como el displásico multiquístico (RDMQ) (ORPHA: 1851)⁹, ya que, aunque para Orphanet constituyan 2 enfermedades o entidades diferentes, nos permite comparar nuestros resultados con los del Registro Estatal de Enfermedades Raras (Reer)¹³, el cual muestra los datos de forma conjunta. Además, tal como se recoge en la bibliografía, el RDMQ no deja de ser una forma común de DR^{4,8}, y al existir muchas publicaciones que aportan datos exclusivamente de este grupo (RDMQ), se consideró de interés mostrar la información de forma diferenciada. Por todo ello, en este documento se presentan las cifras para el total de personas con DR, así como de aquellos con RDMQ, y del resto de pacientes con diagnóstico de DR que no constituían un RDMQ, empleando en este último caso el término riñón displásico no multiquístico (RDNMQ), de forma similar a otros autores^{14,15}.

Fuentes de información: Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la Región de Murcia (SIERrm)¹⁶, estratificación poblacional¹⁷, Registro Regional del Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD)¹⁸, e historia clínica electrónica.

Funcionamiento del SIERrm: Es un registro de base poblacional sobre enfermedades raras (ER) en la RM. Para la detección de casos sospechosos, el SIERrm cuenta con más de 50 fuentes de información y un listado de códigos de la CIE9-MC (hasta el año 2016) y su equivalencia de códigos CIE10-ES (a partir del 1 de enero de 2016). Las fuentes que aportan información se recogen en el apartado de resultados.

Tras la incorporación de los casos sospechosos, éstos se someten a un proceso de validación a partir de la revisión de la historia clínica electrónica del paciente, en el que la ER puede ser descartada o confirmada. Para este informe, la revisión de la historia clínica permitió tanto la confirmación del diagnóstico como completar algunas de las variables de análisis.

Variables de análisis: Sexo, edad (en el momento de la detección de la enfermedad y a 31 de diciembre de 2022), detección prenatal, país de nacimiento, área de salud de residencia a fecha de estudio, antecedentes familiares con enfermedad renal, alteración genética implicada en la enfermedad, lateralidad de la afectación renal, alteraciones genitourinarias asociadas, terapia renal sustitutiva, morbilidad registrada, frecuentación hospitalaria (únicamente ingresos hospitalarios con internamiento), porcentaje y grado de discapacidad y dependencia reconocida a la fecha de estudio, y fuentes de información que incorporan los casos.

Discapacidad y dependencia: Se emplea como aproximación a la evaluación del impacto que la enfermedad tiene sobre la calidad de vida del paciente. Consideramos discapacidad reconocida cuando la valoración efectuada alcanza un resultado igual o superior al 33%^{19,20}, diferenciando entre grado 3 (del 33% al 64%), grado 4 (entre el 65% y el 74%) y grado 5 (\geq al 75%). Para la dependencia, se considera reconocida dicha situación cuando el resultado de la valoración es de grado 1 (dependencia moderada), grado 2 (dependencia severa), o grado 3 (gran dependencia)²¹.

Frecuentación hospitalaria: Se estudia el número de altas tras internamiento por cada 1.000 personas con DR (RDNMQ) o RDMQ durante los años 2012-2022. Se contabilizan los ingresos independientemente de su causa.

Estratificación de la población: Se agrupan las personas estudiadas a partir de la morbilidad registrada en la historia clínica del paciente y su nivel de complejidad a partir de la herramienta de estratificación Grupos de Morbilidad Ajustados (GMA V1.2)¹⁷. Para cada individuo se obtuvieron los diagnósticos registrados en la historia clínica de AP (sistema DASE-AP), y en las altas con internamiento y de hospital de día médico quirúrgico (CMBD). La estratificación en Grupos de Morbilidad Ajustados (GMA) clasifica a cada persona en función de su morbilidad (7 grupos) y complejidad (5 niveles), obteniéndose una medida resumen (código GMA) que tiene en cuenta ambos ejes y distribuye a la población en 31 grupos excluyentes entre sí, tal como muestra la tabla siguiente:

Grupo de morbilidad	Nivel de complejidad				
Personas con neoplasias activas	1	2	3	4	5
Personas con patología crónica en 4 o más sistemas	1	2	3	4	5
Personas con patología crónica en 2-3 sistemas	1	2	3	4	5
Personas con patología crónica en 1 sistema	1	2	3	4	5
Personas con patología aguda	1	2	3	4	5
Embarazos y partos	1	2	3	4	5
Población sana	1				

De este modo, en función del peso específico de cada persona (complejidad individual), se obtienen 4 estratos de riesgo, siguiendo el modelo de la pirámide de Kaiser permanente: población sin patología crónica relevante, población con patología crónica de bajo riesgo, población con patología crónica de riesgo moderado y población con patología crónica de alto riesgo. Utilizando los diagnósticos registrados y la versión 1.2 del agrupador se estimó la complejidad individual y se asignó a cada paciente un GMA y un estrato de riesgo.

Análisis estadístico: Se realiza un análisis de las variables mediante estadísticas descriptivas con frecuencias absolutas y relativas, mediana, rango intercuartílico (RIC), media y desviación estándar. Las diferencias de promedios de variables cuantitativas se evalúan con la prueba T Student si la distribución es normal y prueba de U de Mann-Whitney en caso contrario, y chi-cuadrado o exacta de Fisher en variables cualitativas, considerándose significativa una $p < 0.05$. Para el cálculo de las tasas de prevalencia se utiliza la población del Padrón Municipal de Habitantes, publicado por el Centro Regional de Estadística de Murcia (CREM)²². Para los análisis se emplea el paquete estadístico SPSS versión 25.0 (IBM Corporation, Armonk, Nueva York, EE.UU.).

3. Resultados

3.1. Prevalencia e incidencia. Análisis por edad y área de salud de residencia.

A 31 de diciembre del 2022, el número de personas registradas en el SIER con diagnóstico confirmado de displasia renal (DR) es de 79. De ellas, constaba un fallecido y 3 pacientes no residentes en la Región. Por tanto, a fecha de estudio, hay 75 personas vivas y residentes en la RM, lo que constituye una prevalencia de 0,49 afectados por cada 10.000 habitantes (Tabla 1).

Del total de casos analizados, en el 97,3% el país de nacimiento es España, y existe un predominio de hombres, constituyendo el 68,0% del total de personas estudiadas (relación hombre/mujer de 2,1:1).

La media de edad de los afectados es de 13,8 años, 12,1 años en aquellos con riñón displásico multiquístico (RDMQ) y 15,3 en el resto de casos analizados, sin diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos ($p=0,13$). En el momento de la detección de la enfermedad la media de edad es de 1,5 años, menor en el RDMQ ($0,2\pm 0,9$ vs. $2,6\pm 5,7$) ($p=0,02$) (Tabla 1). De hecho, se observó que los casos con sospecha o detección prenatal constituyeron algo más de la mitad de todos los casos estudiados (56,0%, $n=42$), siendo mayor en el RDMQ de forma significativa ($P<0,01$) (Tabla1).

Tabla 1. Características de las personas con displasia renal (RDNMQ y RDMQ). Región de Murcia, 2022.

	DR (RDNMQ)	RDMQ	Total DR
Nº de casos (%)	40 (53,3)	35 (46,7)	75 (100,0)
Tasa prevalencia*	0,26	0,23	0,49
Hombres (%)	26 (65,0)	25 (71,4)	51 (68,0)
País nacimiento España (%)	38 (95,0)	35 (100,0)	73 (97,3)
Detección prenatal (%)			
Sí	15 (37,5)	27 (77,1)	42 (56,0)
No/no consta	25 (62,5)	8 (22,9)	33 (44,0)
Edad (años) a la detección			
Media \pm DE	2,6 \pm 5,7	0,2 \pm 0,9	1,5 \pm 4,3
Mediana (25-75)	0,0 (0,0-4,0)	0,0 (0,0-0,0)	0,0 (0,0-1,0)
Edad (años) a 31/12/2022			
Media \pm DE	15,3 \pm 10,9	12,1 \pm 5,6	13,8 \pm 9,0
Mediana (25-75)	12,5 (7,2-20,5)	12,0 (8,0-17,0)	12,0 (8,0-18,0)

*Casos/10.000 personas

DE = Desviación estándar; 25-75=Percentil 25-75.

Fuente: SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

Del conjunto de personas incluidas, 56 nacieron en el período comprendido entre 2008-2022. Esto supone una incidencia de 2,64 casos por cada 10.000 recién nacidos vivos para el total de DR, o lo que es lo mismo, 1 diagnóstico por cada 3.788 nacimientos. De igual modo, en el caso concreto del RDMQ, se registraron 27 casos, lo que constituye una tasa de 1,27/10.000 recién nacidos o 1 diagnóstico por cada 7.874 nacimientos (Tabla 2).

**Tabla 2. Personas con displasia renal (RDNMQ y RDMQ) nacidos en período 2008-2022.
Número de casos e incidencia. Región de Murcia.**

	DR (RDNMQ)	RDMQ	Total DR
Nº de casos (%)	29 (51,8)	27 (48,2)	56 (100,0)
Incidencia por 10.000 nacidos vivos	1,37	1,27	2,64

Fuente: SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

En cuanto a la distribución según el área de salud de residencia, se muestra un mayor número de casos en Cartagena, Vega Media, Murcia Oeste y Lorca, que son las de mayor población. No obstante, la tasa de prevalencia más alta se registra en el área de Noroeste (0,86 casos por 10.000 personas), seguido de Cartagena (0,69/100.000), y Lorca (0,54/100.000) (Tabla 3 y figura 1). No obstante, hay que tener precaución con la interpretación de estos datos, dado el pequeño número de casos que supone la población estudiada.

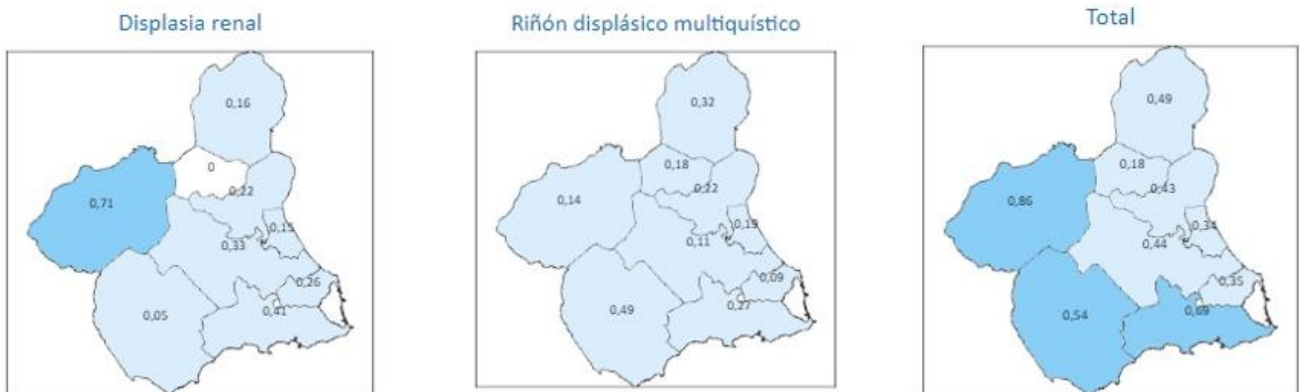
Tabla 3. Distribución de las personas con diagnóstico de displasia renal (RDNMQ y RDMQ) por áreas de salud de residencia. Región de Murcia, 2022.

	DR (RDNMQ)		RDMQ		Total DR	
	Nº casos	Tasa prevalencia*	Nº casos	Tasa prevalencia*	Nº casos	Tasa prevalencia*
Área I: Murcia Oeste	9	0,33	3	0,11	12	0,44
Área II: Cartagena	12	0,41	8	0,27	20	0,69
Área III: Lorca	1	0,05	9	0,49	10	0,54
Área IV: Noroeste	5	0,71	1	0,14	6	0,86
Área V: Altiplano	1	0,16	2	0,32	3	0,49
Área VI: Vega Media	6	0,22	6	0,22	12	0,43
Área VII: Murcia Este	3	0,15	4	0,19	7	0,34
Área VIII: Mar Menor	3	0,26	1	0,09	4	0,35
Área IX: Vega Alta	0	0,00	1	0,18	1	0,18
Total	40	0,26	35	0,23	75	0,49

*Casos/10.000 personas

Fuente: SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

Figura 1. Prevalencia de personas estudiadas según área de salud. Región de Murcia, 2022*.

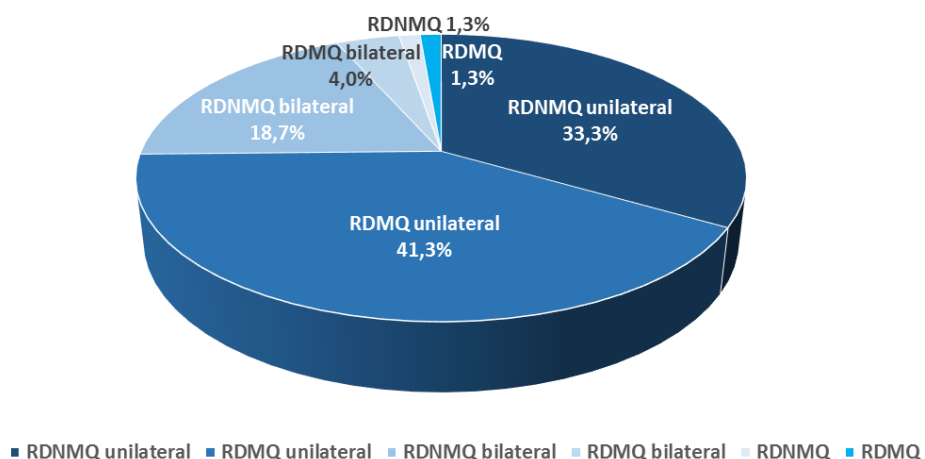


*Casos/10.000 personas
Fuente: SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

3.2. Distribución según tipo y lateralidad de la enfermedad.

En el 97,3% de las personas analizadas existe información sobre lateralidad de la enfermedad. Para el conjunto de la población estudiada, se observa que el grupo mayoritario está constituido por el RDMQ unilateral en el 41,3% de los casos. De hecho, las formas unilaterales constituyen el 76,7% de los casos en los que esta información estaba disponible, conformando las formas bilaterales 23,3% restante (Figura 2 y tabla 4).

Figura 2. Distribución de las personas incluidas en el estudio según lateralidad. Región de Murcia, 2022.



Fuente: Historia clínica electrónica y SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

Por tanto, al estudiarlo por tipo de enfermedad (DR sin evidencia de RDMQ vs RDMQ) se observa que, de aquellos con DR y en las que se disponía de esta información, las formas unilaterales fueron las predominantes con el 64,1% (52,0% riñón izquierdo y 48,0% derecho) (Tabla 4).

En cuanto a los diagnosticados por RDMQ, la afectación unilateral también fue mayoritaria con el 91,2% de ellos (58,1% riñón izquierdo y 41,9% derecho). De esta forma, la afectación unilateral predominó en el RDMQ frente al resto de pacientes ($p < 0,01$).

Tabla 4. Distribución de los afectados según tipo y lateralidad de la enfermedad. Región de Murcia, 2022.

Tipo y lateralidad		Nº pacientes	% sobre total	% sobre casos con información
Riñón displásico (RDNMQ)	Unilateral	25	62,5	64,1
	Bilateral	14	35,0	35,9
	Sin información	1	2,5	-
	Total	40	100,0	100,0
Riñón displásico multiquistico (RDMQ)	Unilateral	31	88,6	91,2
	Bilateral	3	8,6	8,8
	Sin información	1	2,8	-
	Total	35	100,0	100,0
Total DR	Unilateral	56	74,7	76,7
	Bilateral	17	22,7	23,3
	Sin información	2	2,7	-
	Total	75	100,0	100,0

Fuente: Historia clínica electrónica y SIERRm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

3.3. Historia familiar e información genética

En el 28,0% de las personas incluidas existe constancia de algún familiar, vivo o fallecido, con diagnóstico de enfermedad renal, en ocasiones no especificada (por ej. familiar con anulación de función renal o en diálisis, enfermedad renal con quistes, ERC en tratamiento con hemodiálisis, o constancia de antecedente familiar con nefropatía). En el 10,7% de los afectados ($n=8$) se dispone de información sobre la variante génica detectada, siendo la asociada al gen que codifica para el *HNF1B* la más frecuentemente implicada en el 6,7% de todos los casos ($n=5$) (Tabla 5).

Tabla 5. Historia familiar de enfermedad renal y alteración genética implicada. Región de Murcia, 2022.

	DR (RDNMQ) ($n=40$) N (%)	RDMQ ($n=35$) N (%)	Total DR ($n=75$) N (%)
Historia familiar			
Sí	10 (25,0)	11 (31,4)	21 (28,0)
No/No consta	30 (75,0)	24 (68,6)	54 (72,0)
Alteración genética implicada			
<i>HNF1B</i>	3 (7,5)	2 (5,7)	5 (6,7)
Otros	1 (2,5)	2 (5,7)	3 (4,0)
No/No consta	36 (90,0)	31 (88,6)	67 (89,3)

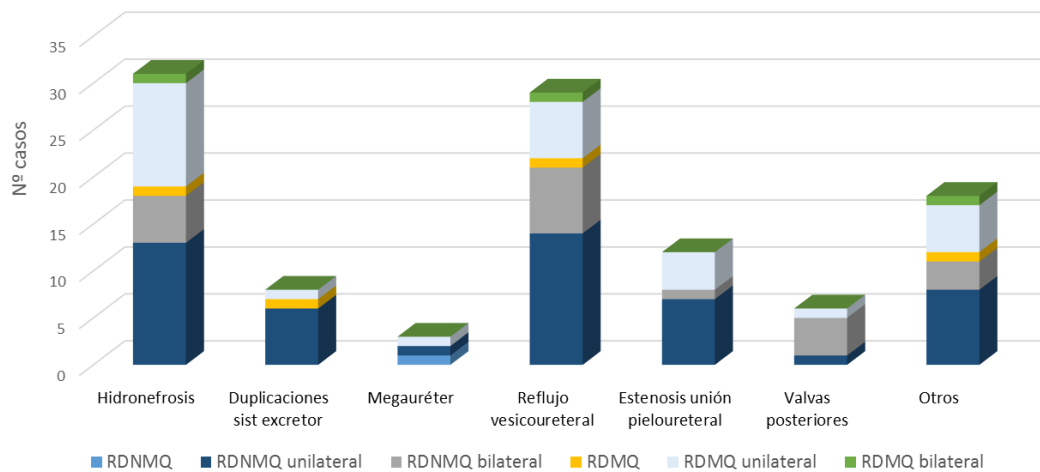
Fuente: Historia clínica electrónica y SIERRm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

3.4. Alteraciones genitourinarias asociadas.

En el 66,7% (n=50) de los pacientes se constató la presencia de alguna anomalía del tracto urinario registrado en la historia clínica electrónica como la hidronefrosis (38,7%, n=29), el reflujo vesicoureteral (36,0%, n=27), la estenosis de la unión pieloureteral (14,7%, n=11), duplicaciones del sistema excretor (9,3%, n=7), valvas posteriores (8,0%, n=6) o megauréter (4,0%, n=3) (Figura 3).

Otras alteraciones entre las que destacan el ureterocele o la criptorquidia, se presentaron en 17 casos (22,7% de todos los estudiados).

Figura 3. Número de personas estudiadas y alteraciones genitourinarias acompañantes. Región de Murcia, 2022.

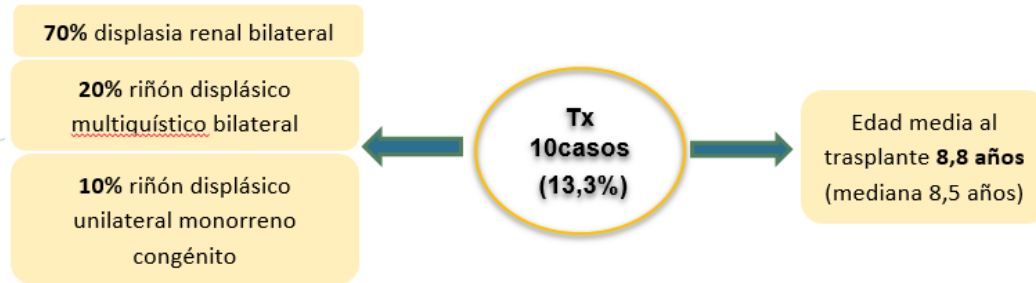


Fuente: Historia clínica electrónica y SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

3.5. Terapia renal sustitutiva

En el 13,3% (n=10) de las personas analizadas había constancia de trasplante renal previo a la fecha de estudio (Figura 4). La edad media al trasplante fue de 8,8 años y en el 70% de los casos se dio en pacientes con displasia renal bilateral, mientras que otros 2 casos lo constituyeron pacientes con riñón displásico multiquístico bilateral y otro con riñón displásico unilateral monorreno.

Figura 4. Características de las personas con displasia y trasplante renal. Región de Murcia, 2022.



Fuente: Historia clínica electrónica y SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

En el 80% de los pacientes constaba trasplante de cadáver y en el 20% donante vivo emparentado. Además, en 8 pacientes se registró un único trasplante, mientras que en otro paciente se observó que requirió un segundo, y en otro de los afectados hasta un tercer trasplante.

3.6. Estratificación según morbilidad registrada

La tabla 6 muestra la comparativa de la distribución de la población de estudio y regional según grupo de morbilidad. Tal como se observa, el 77,3% presentan multimorbilidad, es decir, afectación de más de un sistema orgánico, frente al 57,7% de la población general.

Esto puede justificarse por las complicaciones o enfermedades acompañantes en estos pacientes, como por ejemplo la alteración de la función tiroidea, que estaba registrada en la historia clínica en el 13,3% de los afectados (n=10) o la HTA en el 10,7% (n=8).

Tabla 6. Distribución de población de estudio y población regional general según grupos de morbilidad. Región de Murcia, 2022.

Grupo de morbilidad	Población de estudio		Población regional	
	N	%	N	%
Población sin pat crónica relevante/sana	-	-	132.165	8,7
Patología aguda	6	8,0	156.981	10,3
Embarazo y/o parto	-	-	25.702	1,7
Enf. crónica en 1 sistema	10	13,3	302.956	19,9
Enf. crónica en 2 ó 3 sistemas	39	52,0	480.248	31,5
Enf. crónica en 4 sistemas	19	25,3	398.117	26,2
Neoplasias activas	1	1,3	26.008	1,7
Total	75	100,0	1.522.177	100,0

Fuente: Estratificación poblacional (año 2022). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

Por otro lado, en la clasificación por estrato de riesgo de la población de estudio, el 88,0% se han clasificado como crónicos de baja o moderada complejidad, frente al 76,7% para el conjunto de la población regional (Tabla 7).

Tabla 7. Distribución de población de estudio y población regional general por estratos de riesgo. Región de Murcia, 2022.

Estrato de riesgo	Población de estudio		Población regional	
	N	%	N	%
Sin patología crónica	6	8,0	292.420	19,2
Enfermos crónicos de baja complejidad	51	68,0	983.819	64,6
E. crónicos de complejidad moderada	15	20,0	184.452	12,1
E. crónicos de alta complejidad	3	4,0	61.486	4,0
Total	75	100,0	1.522.177	100,0

Fuente: Estratificación poblacional (año 2022). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

3.7. Frecuentación hospitalaria y causas de ingreso.

Al analizar la frecuentación hospitalaria durante el período 2012-2022, se constata que el 66,6% de los pacientes registran al menos un ingreso con internamiento por cualquier causa (tabla 8). Además, por cada 1.000 personas afectadas por la enfermedad se producen 266,7 ingresos anuales. En función de la afectación, en el 94,1% de las formas bilaterales existe constancia de ingreso hospitalario, siendo inferior en las formas unilaterales (60,7%, $p < 0,05$). De hecho, la frecuentación anual media fue de 193,2 ingresos por cada 1.000 en las formas unilaterales, frente a 540,1 hospitalizaciones anuales/1.000 cuando la afectación era bilateral (Tabla 8).

Tabla 8. Frecuentación hospitalaria (años 2012-2022) en pacientes estudiados según afectación renal. Región de Murcia

Frecuentación hospitalaria	Unilateral	Bilateral	Total
Número de personas estudiadas	56	17	75
Número de personas con ingreso (%)	34 (60,7)	16 (94,1)	50 (66,6)
Número total de ingresos	119	101	220
Media de ingresos por persona*	3,5	6,3	4,4
Frecuentación anual media x 1.000	193,2	540,1	266,7
Número días estancia hospitalaria*	642	567	1.209
Media días estancia hospitalaria*	5,4	5,6	5,5

*Se calcula sólo respecto aquellas personas con algún ingreso durante el período.

Fuente: Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

Al estudiar los códigos tanto en CIE9-MC como CIE10ES más comunes que aparecen como diagnósticos principales en los informes de alta hospitalaria, se observa que se corresponden con aquellos propios de la enfermedad a estudio, así como de alteraciones nefrourológicas o genitourinarias acompañantes como infecciones del tracto urinario o reflujo vesicoureteral (RVU) (tabla 9).

Tabla 9. Diagnósticos principales más frecuentes en los ingresos hospitalarios (años 2012-2022) en pacientes de estudio. Región de Murcia*.

N (%)		Diagnóstico y código CIE9-MC o CIE10-ES
Total de ingresos de las personas estudiadas (n=220)	24 (10,9%)	Infección del tracto urinario (N39.0)
	15 (6,8%)	Displasia renal (753.15, Q61.4)
	10 (4,5%)	Nefritis túbulo-intersticial aguda (N10)
	10 (4,5%)	RVU inespecífico o sin reflujo nefropático (593.70, N13.70)
	7 (3,2%)	Nefropatía crónica o ERC (585[1-9], N18[1-9])
	5 (2,3%)	Otros defectos obstructivos de pelvis renal y uréter (753.29)
	4 (1,8%)	Pielonefritis aguda o crónica (590.1, N11.1)
	3 (1,4%)	Fallo renal agudo (584.9, N17.9)

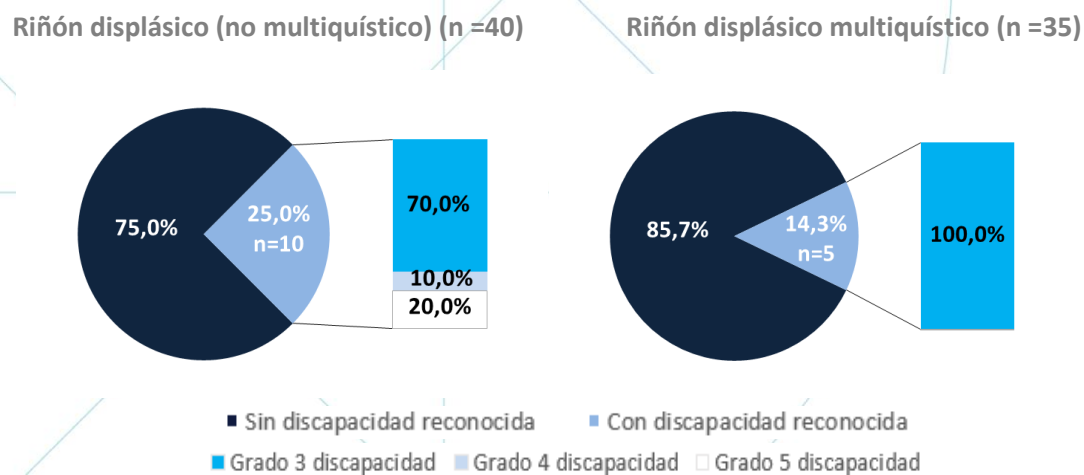
*Se indican los códigos CIE10-ES en caso de que el ingreso se produjera a partir del 2016. Los códigos CIE9-MC se corresponden con ingresos ocurridos entre los años 2012-2015.

Fuente: Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD). Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria

3.8. Grado de discapacidad y dependencia reconocida.

Del total de casos estudiados, el 20,0% tienen reconocimiento oficial de discapacidad. De ellos, el 80,0% presentan grado 3 (entre el 33-64%), el 6,7% grado 4 (entre el 65-74%) y el 13,3% el grado 5 o máximo de discapacidad ($\geq 75\%$). Tal como muestra la figura 5, la proporción de personas con discapacidad reconocida en las personas con DR (no multiquistica o RDNMQ) es ligeramente superior respecto a los de RDMQ.

Figura 5. Porcentaje de personas con discapacidad reconocida y grado en afectados por RDMQ y displasia renal (RDNMQ). Región de Murcia, 2022.



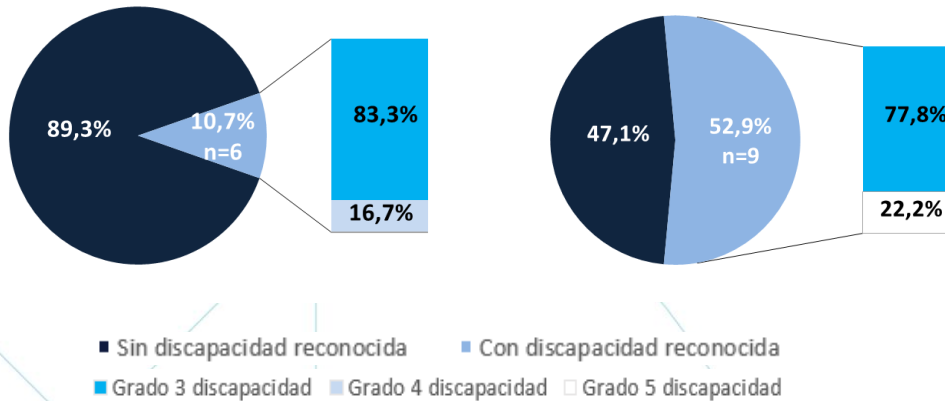
Fuente: SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

En función del riñón afectado, observamos que el porcentaje con discapacidad reconocida oscila entre el 10,7% en aquellos con afectación renal unilateral frente al 52,9% de las personas con afectación bilateral (figura 6), siendo esta diferencia estadísticamente significativa ($p < 0,01$). No se incluyen 2 casos para los que no se disponía de esta información.

Figura 6. Porcentaje de personas con discapacidad reconocida según riñón afectado por la enfermedad. Región de Murcia, 2022.

RDNMQ+ RDMQ unilateral (n=56)

RDNMQ+ RDMQ bilateral (n=17)



Fuente: SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria.

Respecto a la situación de dependencia, el 4,0% disponen de reconocimiento oficial de dicha condición asociada a la enfermedad.

3.9. Fuentes de información.

Las principales fuentes que aportaron los casos estudiados se muestran en la tabla 10. Hay que señalar que un mismo caso puede ser notificado por varias fuentes, así como que existen otras que, aunque facilitan información de interés como el grado de discapacidad o bien ayudan en la validación (historia clínica electrónica), no incorporan casos sospechosos al registro.

Tabla 10. Aportación de casos por fuentes de información. Región de Murcia, 2022.

Fuente de información	Número de casos
Registro del Conjunto Mínimo Básico de Datos Hospitalarios (CMBD)	71
Registro de derivación de pacientes a otras CCAA	9
Sección de Genética Médica (SGM). Servicio de Pediatría. HCUVA.	9
Registro de enfermos renales de la Región de Murcia	6
Base de datos de personas con dependencia Región de Murcia (BDPD)*	3
Base de datos de personas con discapacidad Región de Murcia	No incorpora casos, aporta discapacidad
Historia clínica electrónica	No incorpora casos, aporta información clínica

*Incorpora casos y aporta información sobre dependencia reconocida.

Fuente: SIERrm. Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria



4. Discusión

Este es el primer estudio hasta el momento en la Región de Murcia (RM) y a nivel estatal en informar sobre la epidemiología y las características demográficas, clínicas, frecuentación hospitalaria y morbilidad asociada, así como discapacidad y dependencia por DR y RDMQ.

El objetivo es ofrecer información sobre la situación en la RM, aportando una descripción de las principales características y una aproximación a la calidad de vida de los afectados a partir de un registro de base poblacional como es el SIERm.

La prevalencia en la RM para el conjunto de casos de DR fue de 0,49 casos por 10.000 habitantes, dentro del rango del último informe del Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), situándose entre el 0,1 y 0,6 en la mayor parte de CCAA¹³. Sin embargo, nuestras cifras de nuevos diagnósticos (2,64 casos por cada 10.000 recién nacidos vivos) son ligeramente inferiores a lo reportado en otros estudios, que estiman alrededor de 4,3 casos por 10.000^{2,6,23}. Esta discrepancia puede explicarse, al menos en parte, porque algunos estudios incluyen diagnósticos prenatales, incorporando muertes fetales o interrupciones del embarazo, los cuales no se registran en el SIERm¹¹. Otro factor podría estar relacionado con la involución espontánea de algunos casos^{10,24-26}, (intraútero o de forma temprana), que no se registran en el SIER si no figura explícitamente en la historia clínica la DR como causa de la aplasia o la agenesia renal que presenta el afectado.

En cuanto a la edad a la detección, fue de 1,5 años, siendo menor en los casos de RDMQ. De hecho, el diagnóstico o sospecha prenatal se dio en algo más de la mitad de los casos, superior en el RDMQ lo que conlleva una media de edad al diagnóstico menor en este grupo, siendo todo ello acorde con otros autores²⁶.

También se ha observado como las formas unilaterales son predominantes, principalmente en el RDMQ, tal como han descrito otros trabajos^{8,10,25}, y el riñón izquierdo el más comúnmente afectado (alrededor del 53% frente al 55% de este informe)²⁶⁻²⁸. También se observó un predominio de los hombres, con el 68,0% de los casos y una ratio 2,1:1, lo que concuerda con la literatura previa^{5,6,28,29}.

El 28,0% de los afectados presentaba antecedentes familiares de problemas nefrourológicos, algo superior al 10-11% de familiares con malformaciones renales o del tracto urinario estimado por otros autores¹⁰, aunque próximo al 20% informado por Aubertin y cols³⁰. Además, la implicación de variantes patogénicas del gen que codifica para el *HNF1B* se observó en el 6,7% de los casos, similar con trabajos anteriores¹⁴.

El porcentaje de trasplantados fue del 13,3%, con una edad media en el momento de la sustitución renal de 8,8 años, correspondientes casi en su totalidad con formas bilaterales, de acuerdo con la mayor gravedad de estos casos^{1,4,7,9}. Según el último Informe regional de Enfermos Renales³¹, si tenemos en cuenta nuestros casos trasplantados hasta esa fecha con una edad entre 0-14 años, observamos que constituirían el 20% de los trasplantados en menores de 15 años en la Región, cifra que se sitúa dentro del rango del 13-25% descrito por la bibliografía^{2,6,7}.



Por otro lado, se analizó la morbilidad crónica registrada y se incluyó a cada uno de los pacientes en un estrato de riesgo. Se obtuvo que el 77,3% presentan multimorbilidad, es decir, afectación de más de un sistema orgánico, frente al 57,7% de la población general murciana. Además, el 88,0% fueron clasificados como crónicos de baja o moderada complejidad, frente al 76,7% de la población general. De hecho, en la población de estudio existía constancia de otras complicaciones o enfermedades acompañantes registradas en la historia clínica, como alteraciones de la función tiroidea o HTA en el 13,3% y 10,7% respectivamente, datos similares a lo anteriormente publicado^{10,32}.

Es importante resaltar que, aunque la enfermedad estudiada es crónica, un pequeño porcentaje de los casos fueron clasificados en el grupo de “Patología aguda” debido a problemas en la codificación. Concretamente, estos casos fueron codificados con el CIAP U99 (Otros problemas/enfermedades urinarias), no reconocido por el estratificador como crónico.

En cuanto a la frecuentación hospitalaria con internamiento, se registraron 266,7 ingresos por cada 1.000 personas entre 2012-2022, una cifra claramente mayor en aquellos con afectación bilateral (540 ingresos por cada 1.000). Estas constituyen unas cifras superiores a las publicadas para el conjunto de los murcianos en el año 2022, con 161.499 episodios de alta hospitalaria, y por tanto una frecuentación en torno a 105 por cada 1.000 habitantes¹⁸.

Pese a que fueron incluidas todas las causas de ingreso (no sólo aquellas dependientes de la enfermedad), las más frecuentes se correspondieron con complicaciones propias de la DR u otras alteraciones urológicas acompañantes, como infecciones urinarias o RVU. De hecho, se obtuvo que el 66,7% de las personas analizadas presentaban alguna alteración genitourinaria asociada, todo ello en consonancia con estudios que estiman que entre el 30-67% se acompañan de distintas anomalías del riñón contralateral o del tracto urinario^{7,10,15}.

Cómo influye la enfermedad en la calidad de vida fue otro de los objetivos de este trabajo. Existen publicaciones que apuntan a que las condiciones renales pueden tener un impacto significativo tanto a nivel físico, social y laboral, como psicológico y emocional.

Tal como otros autores han recogido, el pronóstico depende de si la afectación es unilateral o bilateral, así como de la presencia y gravedad de los posibles trastornos asociados^{1,9,27}. En nuestro estudio, el 20,0% tenían reconocimiento oficial de discapacidad y el 4% el de dependencia, cifras superiores a la población general murciana (10,2% y 3% respectivamente)^{20,33}, siendo además estadísticamente superior en las formas bilaterales respecto a las unilaterales. El RDMQ presentó menor porcentaje de pacientes con discapacidad reconocida, posiblemente por el menor porcentaje de formas bilaterales. Sin embargo, para la correcta interpretación de estos datos cabe tener precaución dado el reducido tamaño de la población analizada.

Una de las principales fortalezas de la información que se muestra en este documento es que proviene de un registro de base poblacional, lo que ofrece datos representativos y actualizados de los afectados por esta enfermedad en la RM, pudiendo ser de ayuda en la planificación de recursos y estrategias de salud pública.



No obstante, también es necesario señalar alguna de las limitaciones que presenta este trabajo, como el hecho de que la población de estudio es relativamente pequeña, que algunos puntos de interés no se hayan abordaron (número y características de los pacientes en los que se realizó nefrectomía o factores maternos asociados al desarrollo fetal de displasia como la diabetes mellitus materna y el uso de determinados fármacos durante el embarazo)², o la necesidad de una información más extensa y detallada sobre las complicaciones o problemas de salud asociados en estos pacientes (infección del tracto urinario, cáncer renal, etc), todos ellos aspectos que pueden ser tratados en futuros estudios.



5. Bibliografía

1. Kohl S, Avni FE, Boor P, Capone V, Clapp WL, De Palma D, et al. Definition, diagnosis and clinical management of non-obstructive kidney dysplasia: a consensus statement by the ERKNet Working Group on Kidney Malformations. *Nephrol Dial Transplant*. 2022 Nov 23;37(12):2351-2362.
2. Orphanet: Displasia renal [Internet]. [consultado 10/04/2024]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/93108>
3. Phua YL, Ho J. Renal dysplasia in the neonate. *Curr Opin Pediatr*. 2016 Apr;28(2):209-15.
4. Protocolo Asociación española de pediatría. Manejo de las anomalías renales y del tracto urinario detectadas por ecografía prenatal.
5. Chen RY, Chang H. Renal dysplasia. *Arch Pathol Lab Med*. 2015 Apr;139(4):547-51.
6. Macioszek S, Wawrzyniak R, Kranz A, Kordalewska M, Struck-Lewicka W, Dudzik D, et al. Comprehensive Metabolic Signature of Renal Dysplasia in Children. A Multiplatform Metabolomics Concept. *Front Mol Biosci*. 2021 Jul 29;8:665661.
7. Winyard P, Chitty LS. Dysplastic kidneys. *Semin Fetal Neonatal Med*. 2008 Jun;13(3):142-51.
8. Satariano M, Ghose S, Raina R. The Pathophysiology of Inherited Renal Cystic Diseases. *Genes (Basel)*. 2024 Jan 11;15(1):91.
9. Orphanet. Riñón displásico multiquístico. [Internet]. INSERM; [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/1851>
10. Akbalik Kara M, Taktak A, Alparslan C. Retrospective evaluation of the pediatric multicystic dysplastic kidney patients: experience of two centers from southeastern Turkey. *Turk J Med Sci*. 2021 Jun 28;51(3):1331-1337.
11. Winding L, Loane M, Wellesley D, Addor MC, Arriola L, Bakker MK, et al. Prenatal diagnosis and epidemiology of multicystic kidney dysplasia in Europe. *Prenat Diagn*. 2014 Nov;34(11):1093-8.
12. NAPRTCS Board of Directors ; Martz K, Stablein D. NAPRTCS 2008 Annual Report. 2008. https://naprtcs.org/system/files/2008_Annual_CKD_Report.pdf
13. Informe ReeR 2023: Situación de las Enfermedades Raras en España. [Internet]. Ministerio de Sanidad. Madrid. Diciembre de 2023. [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2023_ACCESIBLE.pdf
14. Bascur P MN, Ceballos O ML, Farfán U M, Gajardo H I, López C J. Detección de mutaciones del gen de HNF1B en niños con malformaciones congénitas renales y del tracto urinario [Detection of mutations of the HNF1B gene in children with congenital anomalies of the kidney and urinary tract]. *Rev Chil Pediatr*. 2018 Dec;89(6):741-746. Spanish
15. Atiyeh B, Husmann D, Baum M. Contralateral renal abnormalities in patients with renal agenesis and noncystic renal dysplasia. *Pediatrics*. 1993 Apr;91(4):812-5.
16. Mira Escolano MP, Cano Candela F, Maceda Roldán LA, Sánchez Escámez A, Seiquer de la Peña C, Serrano Pinto A, et al. Prevalencia de enfermedades raras en la Región de Murcia 2015. [Internet]. Murcia: Consejería de Salud; 2018. [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: <https://sms.carm.es/ricsmur/bitstream/handle/123456789/7295/Prevalencia.de.enfer.428288.0.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
17. Estratificación poblacional 2022 [Internet]. Murcia: Consejería de Salud; 2024. [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: <https://www.murciasalud.es/estratificacion/2022/index.html>



18. Informe regional. CMBD, 2022. Informes sobre el Sistema Regional de Salud 2303[Internet]. Murcia: Consejería de Salud; 2023. [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: <https://sms.carm.es/ricsmur/handle/123456789/10485>
19. Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad (BOE nº 22, de 26/01/2000).
20. IMSERSO. Base Estatal de Datos de Personas con Valoración del Grado de Discapacidad (Informe a 31/12/2022). [Internet]. Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030. Madrid. 4 de septiembre de 2023. [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: https://imserso.es/documents/20123/146998/bdepcd_2022.pdf/390b54fe-e541-3f22-ba1a-8991c5efc88f
21. Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia (BOE núm. 299, de 15/12/2006).
22. Padrón Municipal de Habitantes [Internet]. Centro Regional de Estadística de Murcia (CREM). [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: https://econet.carm.es/inicio/-/crem/sicrem/PU_padron/sec0.html
23. Loane M, Dolk H, Kelly A, Teljeur C, Greenlees R, Densem J; EUROCAT Working Group. Paper 4: EUROCAT statistical monitoring: identification and investigation of ten year trends of congenital anomalies in Europe. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2011 Mar;91 Suppl 1:S31-43.
24. Ylinen E, Ahonen S, Ala-Houhala M, Wikström S. Nephrectomy for multicystic dysplastic kidney: if and when? Urology. 2004 Apr;63(4):768-71; discussion 771-2.
25. Orphanet. Riñón displásico multiquistico unilateral. [Internet]. INSERM; [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease/detail/97363>
26. Cardona-Grau D, Kogan BA. Update on Multicystic Dysplastic Kidney. Curr Urol Rep. 2015 Oct;16(10):67.
27. Schreuder MF, Westland R, van Wijk JA. Unilateral multicystic dysplastic kidney: a meta-analysis of observational studies on the incidence, associated urinary tract malformations and the contralateral kidney. Nephrol Dial Transplant. 2009 Jun;24(6):1810-8.
28. Cambio AJ, Evans CP, Kurzrock EA. Non-surgical management of multicystic dysplastic kidney. BJU Int. 2008 Apr;101(7):804-8.
29. Sinha MD, Castledine C, van Schalkwyk D, Hussain F, Lewis M, Inward C. UK Renal Registry 13th Annual Report (December 2010): Chapter 5: demography of the UK paediatric renal replacement therapy population in 2009. Nephron Clin Pract. 2011;119 Suppl 2:c97-106.
30. Aubertin G, Cripps S, Coleman G, McGillivray B, Yong SL, Van Allen M, et al. Prenatal diagnosis of apparently isolated unilateral multicystic kidney: implications for counselling and management. Prenat Diagn. 2002 May;22(5):388-94.
31. N Alcázar, C Santiuste, I Marín, JH Gómez, M Ballesta, MD Chirlaque. Registro de Enfermos Renales Comunidad Autónoma Región de Murcia. Informe 2021. Murcia: Consejería de Sanidad, 2023. Informes Epidemiológicos 7/23.
32. Garrido-Magaña E, Heyser-Ortiz SE, Aguilar-Kitsu A, Mendoza-Guevara L, Ramirez-Rivera A, Nishimura-Meguro E, García HJ, Villasís-Keever MA. Alteraciones de la función tiroidea en niños con insuficiencia renal crónica [Thyroid dysfunction in children with chronic renal failure]. Nefrología. 2009;29(5):449-55. Spanish.
33. IMSERSO. Información estadística del sistema para la autonomía y atención a la dependencia. Situación a 30 de junio de 2022. [Internet]. Ministerio de derechos sociales y agenda 2030. [Consultado 10/04/2024]. Disponible en: <https://imserso.es/el-imserso/documentacion/estadisticas/sistema-autonomia-atencion-dependencia-saad>