|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Enfermedad** | **Origen** | **Gen****asociado** | **Hallazgos clínicos** |
| **PQRAD** | *HEREDITARIAS* | *PKD1* | Aproximadamente el 85% de los casos de PQRAD; presentación más agresiva. Edad promedio de IRT 54,3 años | Quistes macroscópicos bilaterales, quistes hepáticos, aneurismas intracraneales, anomalías en válvulas cardiacas, hernias de la pared abdominal. |
| *PKD2* | Aproximadamente el 15% de los casos de PQRAD; presentación más leve. Edad promedio de IRT 74,0 años |
| **PQRAR** | *PKHD1* | Más frecuente en recién nacidos o niños pequeños Quistes microscópicos bilaterales (dilataciones fusiformes de los túbulos colectoresFibrosis hepática congénita  |
| **ET** | *TSC1*, *TSC2* | Angiofibromas faciales, máculas hipomelánicas, piel de Shagreen, fibromas ungueales o periungueales, hamartomas nodulares de retina, tubérculos corticales, nódulos subependimales, astrocitoma de células gigantes, rabdomioma cardíaco, múltiples quistes renales, angiomiolipomas renales |
| **EVHL** | *VHL* | Hemangioblastomas cerebrales, medulares y de retina, quistes renales y carcinoma de células renales, feocromocitoma y tumores del saco endolinfático. |
| **Sd. OFD** | *OFD1* | Malformaciones de cara, cavidad oral y digitales, anomalías del SNC,quistes renales, riñón glomeruloquístico  |
| **ERQA** | *ADQUIRIDAS* | - | Degeneración quística del parénquima renal; ocurre en pacientes con IRT |
| **QRS** | - | Solitario o múltiples. Frecuencia aumenta con la edad. Generalmente asintomáticos |