Mi viaje por la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante

MANUALES PARA ENTENDER MEJOR LA
POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE (PQRAD)
EN FUNCIÓN DE LA ETAPA O MOMENTO VITAL QUE TE ENCUENTRES

Me han diagnosticado PQRAD (Manual 1)

ALCER
Federación Nacional

MI VIAJE POR LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

¿Has descubierto recientemente que tienes poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD)? ¿Tú pareja, un familiar o un amigo te ha dicho que tiene PQRAD o te ha hablado de esta enfermedad? o quizá ¿eres tú quien puedes tenerla y quieres saber más?

Tienes entre tus manos un ejemplar de "Mi viaje por la Poliquistosis renal autosómica dominante" que ha sido elaborado tanto para ayudarte a entender mejor la enfermedad, como para proporcionarte herramientas en función de la etapa en la que te encuentres:

- **Me han diagnosticado PQRAD (Manual 1)**
- **Viviendo con PQRAD (Manual 2)**
- **Cuando se acerca el fallo renal (Manual 3)**

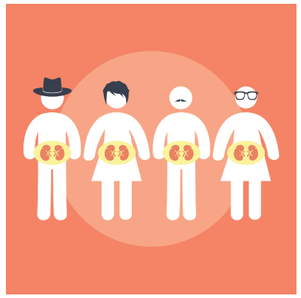
"Mi viaje por la Poliquistosis renal autosómica dominante" no pretende ser una guía exhaustiva del manejo de la PQRAD. Para más información, debes consultar con un profesional sanitario y/o un grupo de pacientes expertos, que te darán consejos más específicos y/o detallados.

Esta publicación "Me han diagnosticado PQRAD" ha sido elaborada por Alcer, con la colaboración de AIRG-E y Otsuka Pharmaceutical S.A. Este documento se inspira de "Living with ADPKD" desarrollado por Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd.

Este documento cuenta también con el apoyo de la Alianza frente a la PQRAD, una iniciativa formada por pacientes, nefrólogos, farmacéuticos de hospital, personal de enfermería y otros especialistas y profesionales de la salud implicados en mejorar la actual atención sanitaria que reciben los pacientes que padecen esta enfermedad.

De aquí en adelante nos referiremos a la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante como PQRAD.

Contenido



¿Qué es la PQRAD?	4
¿Qué causa la PQRAD?	4
¿Transmitiré la PQRAD a mis hijos?	5
¿Cuántas personas están afectadas de PQRAD?	5
¿Cómo se diagnostica la PQRAD?	6
¿Cuándo empiezan los síntomas de la PQRAD?	7
Síntomas de la PQRAD	7
¿Cómo progresa la PQRAD?	13
¿Qué puedo hacer yo para parar o reducir el avance de la PQRAD?	15
Diálisis y trasplante de riñón	15
PQRAD y embarazo	16
Bienestar emocional y mental	17
Pruebas diagnósticas habituales en personas con PQRAD	18
Consejos prácticos para que las citas con tu médico sean productivas	19
Recursos adicionales	21

¿QUÉ ES LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE?

La PQRAD es una enfermedad hereditaria que, con el paso de los años, hace que se formen y crezcan quistes llenos de líquido en el riñón. Con el tiempo, esto puede afectar a la capacidad de los riñones para filtrar el exceso de líquido, los minerales y los desechos de la sangre.

Un riñón normal en el ser humano tiene el tamaño de un puño y pesa alrededor de 150-200 gramos. Los riñones con PQRAD pueden ser mucho mayores y pesar varios kilos cada uno.

El número de quistes puede variar de unos pocos a muchos. El tamaño de los quistes puede variar desde el tamaño de una cabeza de alfiler a ser tan grandes como una naranja. Aunque el principal signo de enfermedad renal poliquística son los quistes en los riñones, hay otros síntomas que puede ocurrir en varias zonas del cuerpo.

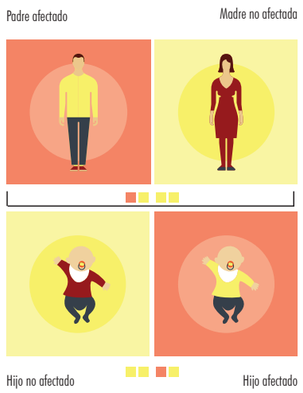
¿Qué causa la PQRAD?

La PQRAD es una enfermedad genética con un patrón de herencia 'dominante'. Esto significa que sólo es necesario que esté afectado el padre o la madre para transmitir la enfermedad. Por lo tanto, si tu madre o tu padre tienen PQRAD, existe una probabilidad sobre dos de que tú heredes la enfermedad. Debido a este patrón de herencia, es posible que personas con PQRAD tengan hermanos que no hereden la enfermedad. Las personas que no heredan la enfermedad no pueden trasmitirla a sus hijos.

Aunque la PQRAD es una enfermedad genética, raramente es necesario realizar pruebas genéticas a menos que sea para confirmar los diagnósticos dudosos, como en los niños que experimentan síntomas a una edad especialmente temprana. Recibir el diagnóstico de la enfermedad es una experiencia difícil y de alto impacto emocional, pero es importante recordar que hay información y apoyo disponibles, como por ejemplo, el consejo de tu nefrólogo, las experiencias de personas con PQRAD o el soporte de las asociaciones de pacientes. Además existen alternativas para manejar los síntomas relacionados con la PQRAD y poder minimizar el impacto de la PQRAD en tú día a día.

¿Transmitiré la PQRAD a mis hijos?

Si tu madre o tu padre tienen PQRAD, tienes el 50% de probabilidades de heredar la enfermedad. Si no heredas la enfermedad, no puedes trasmitirla a tus hijos.



Entre el 80% y 85% de las personas que padecen PQRAD heredan la enfermedad de su padre o de su madre, no obstante, se calcula que entre un 10% - 15% de los casos ni el padre ni la madre padecen la enfermedad y ésta ocurre por una mutación espontánea en el gen PKD1 o PKD2. Las mutaciones en los genes PKD1 y PKD2 son las causantes de la PQRAD.

Las mutaciones en PKD1, que suponen alrededor del 85% de los casos, se suelen asociar a un inicio precoz de la PQRAD y a una mayor gravedad. Las personas que tienen la mutación en el gen PKD1 la enfermedad evoluciona hasta Enfermedad Renal Terminal (ERT) cuando tienen entre 50 y 59 años. En cambio, las personas que tienen la mutación en el PKD2 (15% de los casos) generalmente experimentan un inicio más tardío y una enfermedad menos grave. En estos casos la ERT se presenta cuando los pacientes tienen entre 70 y 79 años.

Cuántas personas están afectadas de PQRAD?

Se desconoce el número exacto de personas que viven con PQRAD en Europa, ya que no se han llevado a cabo investigaciones concluyentes. No obstante, la mayoría de los estudios estiman que la prevalencia se sitúa entre 5 y 10 cada 10.000 personas; por lo que en España podría afectar a más de 23.000 personas. La PQRAD afecta a todos los grupos étnicos por igual, tanto a hombres como a mujeres.

"Cada vez que voy a la consulta me doy cuenta que no estoy sola, hay muchas personas en mi situación"
Claudia

"Es importante sentirse arropada por compañeros de la asociación, por mi médico y por las enfermeras"
Claudia

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE?

¿Cómo se diagnostica la PQRAD?

Actualmente la forma más frecuente de diagnosticar la enfermedad es porque un hijo o hija de una persona afectada se hace una ecografía para ver si la padece. También se detecta cuando las personas presentan síntomas relacionados con la enfermedad y los médicos investigan más a fondo. Por ejemplo, es probable que las personas con PQRAD tengan una presión arterial más alta que las personas que no padecen la enfermedad. Los análisis de orina también pueden detectar rastros de sangre que están asociados a la PQRAD.

Los síntomas de la PQRAD pueden estar relacionados con otras enfermedades, de manera que puede ser difícil diagnosticar la enfermedad basándose sólo en estos síntomas. No obstante, algunas personas con PQRAD conocen los antecedentes de la enfermedad en su familia, lo que puede ayudar a realizar un diagnóstico. Sin embargo, el 10% de los casos aparece por una mutación espontanea en el gen PKD1 o PKD2. En algunos casos, hay pocos síntomas o ningún síntoma significativo hasta que la enfermedad progresa o avanza, lo que significa que algunas personas pueden permanecer sin diagnosticar durante varios años. Se calcula que los síntomas significativos acostumbran aparecer entre la tercera o cuarta década de la vida. Actualmente, las Guías Clínicas Españolas de PQRAD aconsejan realizar el diagnóstico lo antes posible para mejorar los factores de riesgo cardiovasculares asociados a la PQRAD.

- Se aconseja que una persona diagnosticada de PQRAD informe a sus familiares de primer grado sobre dicho diagnóstico y estos familiares deben y debe ofrecerse a los mismos el despistaje de la misma
- Que los profesionales sanitarios ofrezcan consejo genético

En la mayoría de los casos el diagnóstico de la PQRAD se confirma mediante la realización de una ecografía para detectar quistes, aunque también se puede utilizar la resonancia magnética (RM) la tomografía computarizada (TC) y otras pruebas de imagen.

Por su coste y laboriosidad, las Guías Clínicas Españolas de Poliquistosis Renal Autosómica Dominante, aconsejan realizar el diagnóstico genético en situaciones muy concretas como son las de donante vivo potencial, personas sin antecedentes familiares de PQRAD, o cuando los síntomas aparecen muy tempano (inicio muy precoz de la enfermedad) así como en el caso de las personas con PQRAD con o sin antecedentes familiares que desean un futuro diagnóstico genético preimplantacional o prenatal. Más información en la sección de 'Síntomas de la PQRAD'.

¿Cuándo empiezan los síntomas de la PQRAD?

La PQRAD afecta a cada persona de manera distinta, y los síntomas aparecen a diferentes edades y en diferentes estadios de la enfermedad. Aunque los quistes empiezan a formarse en la infancia, en los estadios iniciales la mayoría de personas no presentan ningún síntoma evidente hasta los 30 ó 40 años aproximadamente. Por ello, es habitual que algunas de las personas tras el diagnóstico nieguen la enfermedad.
Es importante aceptar cuanto antes el diagnóstico de la PQRAD tanto para poder llevar un estilo de vida saludable, minimizar el impacto asociado de los síntomas y valorar cualquier estrategia modificadora del curso de la enfermedad.

"Con más conocimientos, asumes un mayor control de la enfermedad"
Juan

Síntomas de la PQRAD

Los riñones son los encargados de realizar muchas funciones vitales del organismo. Aunque su función principal es filtrar los productos de desecho de la sangre también regulan la tensión arterial, el metabolismo de los minerales óseos y la producción de glóbulos rojos, entre otros. Por tanto, el crecimiento y la expansión de los quistes renales, que destruye tejido renal sano, se asocia no solo al deterioro de la función renal sino también al de las múltiples funciones que realiza el riñón.

Presión arterial alta (hipertensión arterial, HTA)

La hipertensión arterial es una manifestación muy frecuente en los pacientes con PQRAD. El 60% de los pacientes la desarrollan antes de presentar alteraciones en la función renal. Es por ello, que un aumento de la presión arterial acostumbra a ser un primer signo de la PQRAD. Los pacientes con presión arterial alta generalmente tienen más quistes en los riñones que aquellos con presión arterial normal.

SÍNTOMAS DE LA PQRAD

La PQRAD puede provocar presión arterial alta, que puede dañar más los riñones ya que supone una sobrecarga adicional sobre los mismos. La aparición de hipertensión arterial es más precoz en las personas con mutación PKD1 que en PKD2.

Existe una relación entre un mal control de la presión arterial y la pérdida progresiva de la función renal en la PQRAD. Incluso si no tienes hipertensión, debes revisar tu presión arterial con regularidad. Es importante mantener la presión arterial en un rango alrededor de 110/70 a 130/80.

La presión arterial alta no controlada durante un período de tiempo prolongado puede ser causa de un ictus o a un infarto de miocardio.

Existen muchas opciones para controlar la hipertensión (tratamiento farmacológico y no farmacológico). Mantener una dieta equilibrada baja en sodio (sal), azúcares y grasas saturadas puede ayudar a reducir la presión arterial o a mantener una presión arterial saludable.

La evidencia deja entrever que la respuesta del organismo a la deshidratación hace aumentar el crecimiento de los quistes. Es conveniente que sepas cuál es la ingesta de líquidos recomendada para ti y que intentes mantenerla cada día.

Perder el exceso de peso y practicar ejercicio aeróbico con regularidad puede ayudarte a reducir la presión arterial.

El tabaquismo daña los vasos sanguíneos de los riñones, de manera que cualquier persona con PQRAD debe evitar fumar.

Si experimentas o te preocupan estos síntomas o cualquier otro síntoma, pregunta y sigue los consejos de tu médico.

Dolor

La PQRAD puede provocar dolor temporal (por lo general en la parte posterior o lateral y de vez en cuando en el estómago) de corta duración debido a la rotura de un quiste u otro síntoma como una infección o un cálculo renal. En algunos casos, el dolor puede volverse más persistente debido a la presión que los riñones poliquísticos agrandados o el hígado ejercen sobre otros órganos del cuerpo.

Con frecuencia, el dolor relacionado con la PQRAD puede aliviarse tratando la causa subyacente, por ejemplo mediante la prescripción de antibióticos para una infección urinaria o la extracción de cálculos renales. Sin embargo, en un pequeño número de pacientes el dolor puede ser de alta intensidad, el dolor puede ser constante y muy grave. Para estos pacientes, puede ser necesaria la cirugía.

El dolor es una sensación muy subjetiva. Sólo la persona que se siente el dolor puede medir su grado. Es importante recordar que la frecuencia del dolor y la tolerancia varían mucho de unos individuos a otros. Los profesionales sanitarios pueden aconsejar sobre cómo controlar el dolor con medicamentos y otras medidas como el masaje y la aplicación de compresas calientes.

"Es tu cuerpo y vives con él. Me costó aceptar que estaba enferma, pero cuando lo aceptas tienes que respetarlo. Simplemente seguí viviendo mi vida."
Ana

Si experimentas o te preocupan estos síntomas o cualquier otro síntoma, pregunta y sigue los consejos del profesional sanitario.

Infecciones del tracto urinario

Las infecciones urinarias son más frecuentes en las personas con PQRAD, porque los quistes de los riñones pueden interferir en el flujo normal de orina, y el retraso del flujo puede aumentar la probabilidad de una infección. Con frecuencia, sentir dolor o ardor al orinar, o la necesidad urgente de expulsar pequeñas cantidades de orina a menudo, son signos de una infección urinaria. Una infección del tracto urinario, llamado comúnmente una infección urinaria, es una infección causada por bacterias en la vejiga, los riñones o quistes. Otros nombres usados para las infecciones urinarias son la cistitis para la infección de la vejiga y la pielonefritis cuando la infección es en el riñón. La infección por lo general comienza en la vejiga, pero, si no se trata, puede progresar hasta los ureters (los conductos de los riñones a la vejiga) y a los riñones.

SÍNTOMAS DE LA PQRAD

Aunque tanto los hombres y las mujeres pueden tener infecciones del tracto urinario, son mucho más comunes en las mujeres porque tienen una uretra más corta (el tubo que va desde la vejiga al exterior).

Existe una asociación entre las infecciones urinarias frecuentes y el empeoramiento de la función de los riñones. El síntoma más común de una infección urinaria, especialmente si la infección está en la vejiga, es dolor o ardor al orinar y / o una necesidad urgente de orinar.

Habitualmente, las infecciones urinarias pueden tratarse con antibióticos y manejarse o prevenirse bebiendo agua para evitar la deshidratación y eliminar las bacterias de las vías urinarias, tratando el estreñimiento rápidamente y manteniendo unas buenas prácticas de higiene.

Infecciones de los quistes renales

Cuando las infecciones urinarias se propagan al riñón pueden aparecer bacterias en los quistes.
Las infecciones de los quistes renales pueden provocar dolor y fiebre, aunque pueden tratarse con antibióticos siguiendo la recomendación de un profesional sanitario. En algunos casos, puede ser necesaria la 'aspiración de quistes' para drenar el líquido infectado que contienen.

Sangre en la orina (hematuria)

Las manchas de color rosa, rojo o marrón en la orina pueden indicar la presencia de sangre. Esto es más frecuente en las personas con presión arterial alta, pero también podría darse a causa de una infección urinaria o el daño sufrido por los vasos sanguíneos renales debido a los quistes. Lo más habitual es por una rotura de un quiste o por una piedra en el riñón. Ello, por norma general, No implica gravedad.

Si experimentas o te preocupan estos síntomas o cualquier otro síntoma, pregunta y sigue los consejos del profesional sanitario.

Cálculos renales

Los cálculos renales son sustancias cristalizadas que se encuentran en la orina y que son más frecuentes en las personas con PQRAD, (entre el 20 al 30% en las personas con PQRAD en comparación con el 1 ó 2 % de la población general).

El ácido úrico y de oxalato de calcio son los dos tipos más comunes de cristales que conducen a la formación de "piedras" en el riñón. Las piedras también se pueden formar en personas con nefropatía crónica debido a una disminución en el citrato de orina, una sustancia que impide formación de cálculos renales.

Los cálculos renales pueden ser partículas pequeñas que pueden expulsarse por la orina, o piedras más grandes que quizá tengan que extraerse. Los cálculos renales pueden provocar dolor en la espalda, el costado y/o la ingle.

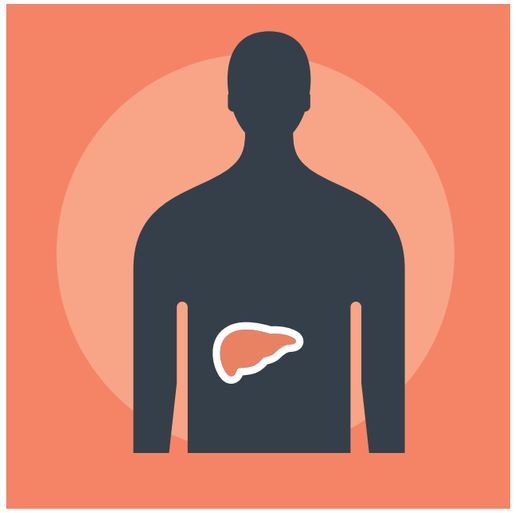
En general los cálculos renales son tratados del mismo modo tanto en personas con PQRAD como en las personas sin PQRAD.

Mantenerse hidratado y mantener una ingesta suficiente de líquidos ayuda a los riñones a funcionar, y también, puede evitar la formación de cálculos renales y la aparición de infecciones urinarias.

Si experimentas o te preocupan estos síntomas o cualquier otro síntoma, pregunta y sigue los consejos del profesional sanitario.

"Lo acepté y dije: 'De acuerdo, casémonos. Quiero tener hijos. Voy a empezar una dieta baja en sodio. Quiero perder un poco de peso. Y eso me beneficiará porque es beneficioso para mis riñones.' Y estos planes me ayudaron a tener una sensación de control en mi vida."
Carmen

SÍNTOMAS DE LA PQRAD



Poliquistosis hepática

La poliquistosis hepática (PH) es un síntoma más de la enfermedad. Los quistes hepáticos son muy raros en los niños y los adolescentes con PQRAD, pero a los 30 años de edad, una quinta parte de las personas con PQRAD tienen quistes hepáticos, y esta proporción aumenta a casi tres cuartas partes de las personas en la sexta década de vida. Aunque es frecuente tener quistes hepáticos, la función hepática se mantiene normal, a diferencia de lo que sucede con los riñones. Los principales síntomas de la PH son el dolor y la sensación de plenitud debido a la presión que el hígado agrandado ejerce sobre otros órganos, pero esto solo ocurre en pocos casos en los que la abundancia de quistes hepáticos conduce a un aumento del tamaño del hígado.

La PH puede diagnosticarse de la misma manera que la PQRAD, por ejemplo mediante la detección de los quistes hepáticos y el conocimiento de los antecedentes patológicos familiares. La aparición de quistes hepáticos se ha asociado a los estrógenos, las hormonas femeninas. Por este motivo, las mujeres tienen más probabilidades de desarrollar quistes a una edad más temprana. El uso de tratamiento con anticonceptivos hormonales debe considerarse detenidamente y comentarse con un profesional sanitario así como el tratamiento hormonal propio de un proceso de fecundación asistida.

Los quistes hepáticos raramente se tratan, sólo ante una infección que no responde al tratamiento se puede plantear un drenaje del quiste infectado. (ver la sección 'Infecciones de los quistes renales').

"Puedes preocuparte por un montón de cosas y dejar que las preocupaciones te abrumen, pero en realidad sólo sirve preocuparte por las cosas que realmente puedes cambiar o controlar tú mismo."
Pedro

Si experimentas o te preocupan estos síntomas o cualquier otro síntoma, pregunta y sigue los consejos del profesional sanitario.

Aneurismas intracraneales (AIC)

Los aneurismas intracraneales están causados por la deformidad (o abultamiento) en forma de globo de un vaso sanguíneo en el cerebro debido a la fragilidad de la pared del vaso. Es sabido que los genes que causan la PQRAD intervienen en el mantenimiento de la estructura de los vasos sanguíneos, lo que significa, que las personas que padecen la enfermedad tienen un riesgo ligeramente mayor de presentar aneurismas cerebrales que las personas que no la padecen.

También es sabido que la presión arterial alta y el tabaquismo aumentan el riesgo de aneurisma cerebral. Raramente un aneurisma puede estallar o 'sangrar', lo que podría provocar una hemorragia cerebral grave. Los aneurismas pequeños no provocan síntomas y con frecuencia no exigen tratamiento. Aunque los aneurismas son poco frecuentes, algunas familias son más propensas que otras, de manera que es prudente comentar la posibilidad de someterse al cribado de aneurismas si hay miembros de la familia afectados. El riesgo de ruptura de un vaso se relaciona con el tamaño del aneurisma y con la existencia de antecedentes familiares de PQRAD con AIC. Las Guías Clínicas Españolas en PQRAD recomiendan la detección preventiva de AIC en casos concretos de personas con historial familiar o personal de aneurisma, aparición de síntomas de aneurisma o aquellas personas que una pérdida de consciencia en su trabajo o actividad puede ser fatal.

Si experimentas o te preocupan estos síntomas o cualquier otro síntoma, pregunta y sigue los consejos del profesional sanitario.

¿Cómo progresa la PQRAD?

Actualmente, los profesionales sanitarios evalúan la progresión de la PQRAD mediante la determinación de la capacidad de los riñones para filtrar los productos de desecho de la sangre (urea, ácido úrico y la creatinina). Puede que oigas que se refieren a esta determinación como 'filtrado glomerular estimado (FGe)'. También puede que oigas hablar de 'enfermedad renal crónica' (ERC), que se mide en estadios. Cuánto más tardío es el estadio de la ERC, peor funcionan los riñones, según la determinación de los niveles de FGe.

¿CÓMO PROGRESA LA PQRAD?

En adultos sanos la TFG (tasa de filtración glomerular) normal de ambos riñones es de 120-125 ml/min. Esta tasa indica el volumen de filtrado que se forma cada minuto por la actividad combinada de los glomérulos renales (unidad anatómica funcional del riñón, donde tienen lugar la depuración y la filtración del plasma sanguíneo como primera etapa en el proceso de formación de la orina). Esta tasa revela por tanto la eficiencia de la filtración de los desechos de la sangre por parte de los riñones. La TFG disminuye cuando se produce un daño estructural generalizado y, la ERC. Existen varias formas para calcular la TFG. El FGe se basa en el nivel de creatinina sérica. El FGe es una manera eficaz de determinar la capacidad de funcionamiento de los riñones.

No obstante, la progresión de la PQRAD puede determinarse antes de que la enfermedad empiece a afectar a la función renal. Por ejemplo, los profesionales sanitarios pueden determinar la progresión comentando cuánto y con qué frecuencia los síntomas afectan a los pacientes. Algunos profesionales sanitarios también miden el tamaño del riñón, ya que esto normalmente es un indicador de la progresión de la enfermedad. Puede que oigas que se refieren a esto como 'volumen renal total' (VRT).

La siguiente tabla correlaciona las diferentes fases de la ERC en función de la TFG.

KDIGO 2012 Filtrado Glomerular. Categorías, descripción y rangos (ml / min / 1,73 m^2)		
G1	Normal o elevado	> 90
G2	Ligeramente disminuido	60-89
G3a	Moderada o gravemente disminuido	45-69
G3b	Moderada o gravemente disminuido	30-44
G4	Gravemente disminuido	15-29
G5	Fallo renal	< 15

El deterioro de la función renal puede provocar cansancio y puede afectar al sueño y al apetito, pero frecuentemente no da ningún síntoma en las primeras fases de la enfermedad. Cuando la ERC alcanza el estadio final, con frecuencia se denomina enfermedad renal terminal (ERT). Es cuando la función de los riñones está gravemente reducida, en cuyo momento pueden ser necesarios la diálisis o un trasplante. La ERT sólo se da en los estadios finales de la PQRAD y no todo el mundo experimentará insuficiencia renal. Se calcula que aproximadamente el 50% de los pacientes con PQRAD desarrollarán ERT alrededor de los 60 años de edad. No obstante, la PQRAD afecta a las personas de distintas maneras, de modo que este cálculo variará significativamente entre personas.

¿Qué puedo hacer yo para parar o reducir el avance de la PQRAD?

La PQRAD es una enfermedad que actualmente no tiene cura. Los tratamientos médicos se centran en el control de los síntomas, las complicaciones y recientemente en retrasar la progresión de la enfermedad. Si eres una persona joven, con quistes en ambos riñones y la tensión arterial no es normal, consulta con tu nefrólogo para poder establecer estrategias que te permitan retrasar la progresión de la enfermedad, la entrada en diálisis o el trasplante.

Siempre puedes hacer algo:

1) Controla de forma regular tu presión arterial
2) Controla los factores de riesgo cardiovascular, manteniendo una dieta saludable, realizando ejercicio físico de forma regular, manteniendo un peso adecuado, evita el tabaco, etc..
3) Como pasa con otras enfermedades del riñón, evita tomar fármacos que puedan causar daño en los riñones. Coméntalo con tus médicos.
4) Si en tu familia la enfermedad ha evolucionado de forma rápida coméntalo con tu médico.

DIÁLISIS Y TRASPLANTE DE RIÑÓN

Diálisis y trasplante de riñón

Cuando los riñones ya no pueden filtrar los productos de desecho de la sangre y aparece la ERT, las personas con PQRAD necesitarán diálisis o recibirán un trasplante de riñón.
No todas las personas con PQRAD necesitarán diálisis o un trasplante. Para las que lo necesiten, es tranquilizador saber que estos procedimientos están muy bien establecidos y que con frecuencia existen servicios de apoyo para ayudar a las personas a tomar una decisión sobre qué tratamiento es el apropiado para ellas.

Diálisis

Existen dos tipos de diálisis:
• La 'hemodiálisis' filtra la sangre mediante una máquina de diálisis.
• La 'diálisis peritoneal' filtra la sangre utilizando los vasos sanguíneos del abdomen para limpiar los productos de desecho de la sangre.

Trasplante

Existen dos tipos de trasplante de riñón: el de 'donante cadáver, cuando las personan donan sus riñones después de morir, y el de 'donante vivo', cuando se extrae un riñón sano de una persona con vida y se da a la persona que tiene ERT. El trasplante de riñón en la PQRAD se ha asociado a unos resultados mejores que en las personas que padecen otras enfermedades renales.

PQRAD y embarazo

Si eres mujer y padeces PQRAD y te planteas un embarazo es importante hablar de ello con tus médicos. Éstos te podrán proporcionar consejos útiles y, si es necesario, garantizar que se modifique adecuadamente cualquier tratamiento que estés recibiendo. La mayoría de las mujeres con PQRAD tienen embarazos sin problemas. No obstante, se desaconseja el embarazo en mujeres con PQRAD e insuficiencia renal.

Consultar de manera continuada con un profesional sanitario después de la concepción ayudará a garantizar un embarazo correcto hasta el parto. Las preguntas sobre la posibilidad de que el hijo herede la PQRAD también deben abordarse con un profesional sanitario.

Bienestar emocional y mental

Las personas con PQRAD, sus amigos íntimos y familia, pueden experimentar algunos problemas emocionales como consecuencia de la enfermedad. La ansiedad y la depresión no son raras en las personas con PQRAD, de manera que es importante que las personas con la enfermedad se tomen en serio el bienestar emocional y mental y hablen de ello con un profesional sanitario, que podrá aconsejarles sobre el apoyo disponible.

"Si hablar de ello te ayuda, habla de ello."
Carmen

PRUEBAS DIAGNÓSTICAS HABITUALES EN PERSONAS CON PQRAD

a) análisis de sangre

Creatinina: los análisis de sangre intentan detectar creatinina, que es un producto de desecho del metabolismo muscular (el trabajo de los músculos lo producen). El nivel de creatinina en la sangre es una medida de la función renal. Siempre hay algo de creatinina en la sangre y en la orina. Cuando los riñones no funcionan adecuadamente, esto provoca un aumento de la creatinina en la sangre, que se puede medir mediante un simple análisis de sangre. Existen una serie de fórmulas que se pueden utilizar para estimar la función renal o glomerular, la tasa de filtración de la creatinina sérica (llamado TFG estimada o EGFR). Los niveles normales de creatinina en la sangre son generalmente de 0,6 a 1,4 mg / dl. Cuando el nivel de creatinina en la sangre de una persona supera los 2,0 mg / dl, se dice que ha perdido aproximadamente la mitad de la Función de sus riñones.

Urea: nitrógeno uréico en sangre es otra medida de la función renal. La urea es el producto de desecho de las proteínas de la dieta. Si disminuye la función renal, la urea se acumula en la sangre. Un número de factores incluyendo la dieta, el consumo de proteínas, la función del corazón y el estado de los fluidos pueden afectar su medida de urea, por lo que es menos utilizado que la creatinina. El rango normal de urea es de 6 a 15 mg / dl.

Función hepática: la función hepática suele medirse también en el análisis de sangre, sin embargo la función hepática es casi siempre normal en pacientes con PQRAD, incluso si hay quistes en el hígado. Si en algún momento el análisis de sangre indica una función hepática fuera del rango normal, su médico probablemente busque una causa distinta a la PQRAD.

b) análisis de orina

Glóbulos blancos; su presencia en la orina normalmente es sólo en pequeñas cantidades; en algunos pacientes con PQRAD tienen más presencia de glóbulos blancos en orina de lo normal. Un gran número de glóbulos blancos en la orina sugieren una infección del tracto urinario. Si esto sucede, habrá que analizar qué tipos de bacterias están presentes y a partir de esos resultados plantear el tratamiento.

Glóbulos rojos; su presencia en la orina también se llama hematuria. Lo normal es que sólo se encuentren unos pocos glóbulos rojos. A veces con una episodio de sangrado, hay tantos glóbulos rojos que dan un color a la orina rosa, rojo o marrón. Alrededor del 50 por ciento de los pacientes con PQRAD experimentará un episodio de este tipo en algún momento.

Proteínas; su presencia en la orina se llama proteinuria. Las proteínas se encuentran normalmente en la orina sólo en pequeñas cantidades. Alrededor de un tercio de las personas que tienen PQRAD pasan proteína en la orina, pero por lo general es menos de un gramo en 24 horas. Si la pérdida de proteínas es mayor que un gramo de 24 horas, se solicitará la recolección de orina de 24 horas. Este examen se realiza en combinación con la creatinina en sangre prueba para determinar la función renal, se denomina aclaramiento de creatinina, que es una aproximación de la tasa de filtración glomerular (TFG).

Consejos prácticos para que las citas con tu médico sean productivas

Si tienes PQRAD, puede que las siguientes sugerencias te resulten útiles para aprovechar al máximo las citas con el médico u otros profesionales sanitarios:

- Anota los síntomas que estás experimentando, incluidos los que te parezcan que no están relacionados.
- Haz una lista de todos los medicamentos, vitaminas y suplementos que estás tomando. No te olvides de anotar también las dosis.
- Llévate a un miembro de tú familia o a un amigo a la visita para que pueda darte apoyo escuchando, tomando notas y haciendo también preguntas.
- Si tienes preguntas o cosas que quieras comentar, prepara una lista antes de la cita. Dile a tu médico al principio de la visita que tienes preguntas.
- Toma notas durante la visita, te ayudará a recordar lo que te haya comentado.
- Si no estás seguro de entender lo que te dice el médico o profesional sanitario, pide una explicación. Si aun así no te queda claro, no tengas miedo de volver a preguntárselo.
- Repite la información que te da el profesional sanitario, con tus propias palabras, así lo comprenderás mejor y recordarás lo que te ha comentado.

A continuación algunas de las preguntas básicas que puedes hacerle a tu médico:

- ¿Cuál es la causa de mis síntomas?
- ¿Hay otras posibles causas de mis síntomas?
- ¿Qué tipos de pruebas necesito? ¿Estas pruebas requieren ninguna preparación especial?
- ¿Estos síntomas son temporales o de larga duración?
- ¿Cuáles son los tratamientos disponibles y que me recomienda?
- ¿Qué tipos de efectos secundarios puedo esperar del tratamiento?
- Tengo otros problemas de salud. ¿Qué tengo que hacer para manejarlos juntos?
- ¿Es necesario seguir las restricciones en la dieta? ¿Tengo que modificar mi actividad física?
- ¿Cuál es el nivel adecuado de la presión arterial? ¿Qué puedo hacer yo para ayudar a bajarla?
- ¿Cómo puede evolucionar mi enfermedad?
- Además de los quistes renales, ¿qué otras complicaciones puedo tener?
- ¿Hay folletos u otro material impreso que puedo llevar conmigo ? ¿Qué sitios web me recomienda?
- Además de las preguntas que has preparado, no dudes en hacerle las preguntas que te puedan surgir durante la visita.

NOTAS

Agradecimientos

Gracias a Claudia, a Pedro, a María, a Ana, a Naval, a Carmen, a Roser y a muchos otros que han dedicado su tiempo en hacer este material una herramienta útil para las personas con PQRAD.

Recursos adicionales
Los grupos que figuran más abajo quizá puedan ayudarte con más información y apoyo.

Federación Nacional de Asociaciones ALCER: Asociación para la Lucha Contra las Enfermedades del Riñón.
C/ Constancia 35 - Local 2 (Madrid). Tel. 915 610 837; e-mail: federacion@alcer.org; www.alcer.org

AIRG-E: Asociación para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas.
C/ Cartagena 340-350 (Barcelona). Tel: 690 302 872; e-mail: info@airg-e.org; www.airg-e.org

Alianza frente a PQRAD. Una iniciativa formada por pacientes, nefrólogos, farmacéuticos de hospital, personal de enfermería y otros especialistas y profesionales de la salud implicados en mejorar la actual atención sanitaria que reciben los pacientes que padecen esta enfermedad. www.pqradenpositivo.com

Otsuka Pharmaceuticals S.A. y Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd. y las empresas de su grupo global no son propietarias ni realizan el mantenimiento de los sitios web que figuran más arriba. Por lo tanto, Otsuka no se responsabiliza de la exactitud de su contenido.

OPSA/0516/JN/1305

Con la colaboración de