

# Atención integral al paciente con poliquistosis renal genética. Perfil clínico y experiencia vital subjetiva

Calderó Urrea, M - Font Díaz, Nuria - Fuenmayor Díaz, Amaranta - Luque Llaosa, Marta Beatriz Mirada Ariet, Carmen - Rodríguez Martín, Carmen - Torruella Barraquer, Carme - Vela Ballester, Antonio

Departamento de Enfermería. Servicio de Nefrología. Fundación Puigvert. Barcelona

## Resumen

La poliquistosis renal autosómica dominante afecta al 5%-10% de personas en programa de hemodiálisis o de trasplante renal. Este estudio tiene un doble objetivo: conocer el perfil clínico del paciente con poliquistosis renal y comprender cómo esta enfermedad influye en las diferentes etapas vitales. El diseño de investigación es cuantitativo y cualitativo para dar respuesta a cada uno de los objetivos propuestos.

La perspectiva cuantitativa abarca un estudio descriptivo retrospectivo de revisión de las historias clínicas de los pacientes atendidos en nuestro centro con este diagnóstico entre los años 2000 y 2005 (N=161). Para abarcar aspectos cualitativos de la enfermedad se han realizado dos entrevistas en profundidad, semiestructuradas, a personas cuyo diagnóstico ha actuado como condicionante en la toma de decisiones personales y familiares.

El perfil de paciente con poliquistosis renal es el de una persona de 58 años de media con poliquistosis hepática, así como antecedentes familiares de la enfermedad y diversas patologías asociadas, siendo la más frecuente la hipertensión arterial.

Las entrevistas en profundidad denotan la presencia de dolor crónico, con una alteración de la vida cotidiana y de la dinámica familiar. La incerteza en cuanto a su evolución y tratamiento produce ansiedad y un desgaste emocional progresivo.

## Palabras clave:

PATOLOGÍA RENAL CONGÉNITA  
POLIQUISTOSIS RENAL  
CUALITATIVA  
INSUFICIENCIA RENAL

## Integral care of patient with genetic renal polycystosis. Clinical profile and subject vital experience

### Abstract

Autosomal dominant renal polycystosis affects 5%-10% of people on haemodialysis or with kidney transplants. This study has a two-fold purpose: to determine the clinical profile of the patient with renal polycystosis and to understand how this disease

Correspondencia:  
Carmen Rodríguez Martín  
Servicio de Nefrología  
Fundación Puigvert  
C/ Cartagena 340-350  
08025 Barcelona  
E-mail: crodriguez@Fundacio-puigvert.es

ase affects different vital stages. The research design is quantitative and qualitative in order to meet each of the proposed goals.

The quantitative perspective encompasses a retrospective descriptive review of the case histories of the patients treated at our centre with this diagnosis between the years 2000 and 2005 (N=161). To cover qualitative aspects of the disease, two in-depth, semi-structured interviews were carried out with people whose diagnosis has acted as a conditioning factor in personal and family decision-making.

The profile of the patient with renal polycystosis is that of person with an average age of 58 years with liver polycystosis, and with a family history of the disease and several associated pathologies, the most frequent being hypertension.

The in-depth interviews denote the presence of chronic pain, with an alteration of daily life and family dynamics. The uncertainty as to its evolution and treatment produces anxiety and progressive emotional wear.

#### Key words:

CONGENITAL RENAL PATHOLOGY  
RENAL POLYCYSTOSIS  
QUALITATIVE  
RENAL INSUFFICIENCY

## Introducción

La poliquistosis renal es una enfermedad genética que se caracteriza por la presencia de numerosos quistes llenos de fluido que se desarrollan en los túbulos del riñón, pudiendo alcanzar un elevado peso y tamaño. Esta enfermedad se transmite a través de un gen dominante no ligado al sexo y que influye en el desarrollo embriológico del riñón, siendo una de las patologías de causa genética más frecuente en la insuficiencia renal crónica (IRC). Puede ir asociada a quistes hepáticos y patologías concomitantes en otros órganos como corazón y vasos sanguíneos del cerebro.

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQ-RAD) o poliquistosis renal del adulto se debe mayoritariamente a la mutación del gen PKD1, situado en el cromosoma 16. Se trata, pues, de una enfermedad genética y hereditaria que implica que cada persona con un progenitor que la padezca tiene un 50% de posibilidades de heredar la enfermedad, afectando por igual a ambos sexos. También existe la posibilidad de que un individuo presente PQRAD sin que ningún progenitor esté afectado, siendo el primero en padecer la mutación en su familia (5-10%).

Es una enfermedad sistémica que afecta al riñón y eventualmente a otras vísceras como hígado, bazo o páncreas, así como al sistema cardiovascular, digestivo y músculo-esquelético. La presentan entre el 5 y el 10% de personas en programa de hemodiálisis o de trasplante renal y se caracteriza por unos riñones de gran tamaño con diversos quistes de diferentes dimensiones –hasta 10 kilos de peso– situados en corteza y médula renal. El tratamiento médico se dirige al control de síntomas, practicándose una nefrectomía únicamente cuando surgen complicaciones como infecciones recurrentes, hematuria grave o dolor quístico incontrolable.

Por otra parte, la poliquistosis renal autosómica recesiva (PQRAR) o poliquistosis renal infantil es una forma hereditaria rara (1/20.000 nacimientos) y se caracteriza por la asociación de quistes renales bilaterales y fibrosis hepática.

El diagnóstico de enfermedad crónica en un individuo implica, generalmente, una serie de cambios en cuanto a la percepción de sí mismo y de su vida. La reacción y los mecanismos de afrontamiento dependerán del tipo de enfermedad, de factores personales y de su entorno familiar y social, y son claves para lograr una calidad de vida óptima. La OMS define la calidad de vida como la percepción personal que un individuo tiene de su situación vital, dentro del contexto cultural y en relación con sus objetivos, expectativas, valores e intereses.

Este estudio tiene un doble objetivo: conocer el perfil clínico del paciente con poliquistosis renal y comprender de qué manera esta enfermedad ha influido en las diferentes etapas de su vida.

## Material y método

La perspectiva cuantitativa abarca un estudio descriptivo retrospectivo a través de la revisión de 161 historias clínicas que corresponden a los pacientes con poliquistosis renal atendidos en nuestro centro desde enero de 2000 hasta diciembre de 2005. El análisis estadístico de los datos se ha realizado con el soporte informático del programa SPSS.

Siguiendo una perspectiva cualitativa, se han efectuado un total dos entrevistas en profundidad siguiendo un método biográfico a personas diagnosticadas de poliquistosis renal. Las entrevistas han sido semiestructuradas y su duración media es de 35 minutos. La secuencia de las entrevistas ha seguido un orden biográfico cronológico. El abordaje ha sido tanto de aspectos mentales (ideas) como emocionales (sentimientos) del entrevistado siguiendo un proceso emergente.

## Resultados

Del total de 161 pacientes analizados, el 59,6% (96) presentan poliquistosis hepática asociada. No se aprecian diferencias significativas respecto al sexo, ya que 46 individuos son hombres y 50 mujeres con poliquistosis renal y hepática. La edad media actual del total de individuos es de  $58 \pm 15,9$  años (rango 8-89). La mediana es también de 58 años y la moda está en 45 años, con 9 casos. La distribución por sexos refleja que un 51,6% (83) son hombres y un 48,4% (78) son mujeres. Se constata que el 67,1% (108) de los pacientes tienen antecedentes familiares.

Por lo que respecta a patologías asociadas a la poliquistosis renal, la hipertensión arterial es la que tiene más presencia entre el total de sujetos (84,5%), seguida de patologías urológicas de tipo litiasico (34,2%), cardiológicas (13%), hematológicas (11,8%), diabetes mellitus (6,2%) y patologías de tipo respiratorio (5%). La tendencia general es a presentar más de una patología asociada al mismo tiempo.

La edad en que se inicia la sintomatología nefrológica se distribuye en un rango de 4-84 años, siendo la edad media de inicio de  $42 \pm 17,3$  años, la mediana 42 años y la moda 29 años con 8 casos.

Los pacientes estudiados que han requerido al menos un ingreso hospitalario son un total de 106, mientras 55 sujetos no han ingresado nunca. La estancia media hospitalaria es de  $16 \pm 20,2$  días (1-130) y la mediana se sitúa en 9 días.

La principal causa de ingreso en pacientes con poliquistosis renal congénita (figura 1) es el empeoramiento de la función renal (63%), seguida de realización de fístula arterio-venosa interna, para inicio de hemodiálisis (47,2%), dolor abdominal y lumbar (44,3%), fiebre (33%) y hematuria (27,4%). Un 28,3% de individuos presentan, además, otras causas de ingreso hospitalario que se engloban en distintos tipos de crisis quísticas. Las causas de ingreso no son excluyentes, de modo que la mayoría de personas presentan dos o más causas concomitantes.

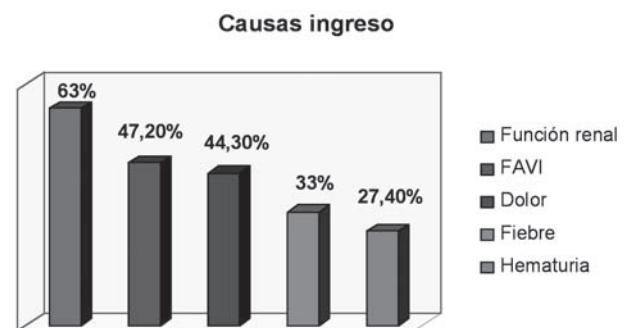


Figura 1. Causas de ingreso de los pacientes estudiados.

La dieta más habitual durante el ingreso es la libre sin sal (75,5%), otras dietas con distintas restricciones (17%) y la dieta libre (7,5%). Existe una clara relación entre el tipo de dieta y las patologías asociadas, ya que de los 80 individuos que realizaron una dieta hiposódica durante el ingreso, 76 eran hipertensos (95%). La ecografía renal es la exploración complementaria más utilizada en pacientes con poliquistosis (87,6%), seguida de radiografías simples de abdomen (49,1%) y pruebas endoscópicas (2,5%). Para lograr un diagnóstico preciso, es habitual que se realice más de una prueba complementaria por paciente.

La punción evacuadora del quiste renal se realiza con poca frecuencia en nuestro centro, ya que tan sólo un 6,8% de los sujetos en estudio se sometieron al tratamiento. En cuanto a la necesidad de cirugía relacio-

nada con la poliquistosis, a un 18,7% de los individuos se les practicó cirugía: nefrectomía derecha (11,2%), nefrectomía izquierda (5%) y nefrectomía bilateral (2,5%). Sin embargo, el 81,3% no ha requerido una intervención quirúrgica a causa de la poliquistosis.

La complicación quirúrgica más frecuente es la hematuria (20%), mientras que la infección y la dehiscencia de la sutura se presentaron tan solo en un 3,3% de sujetos intervenidos. Por otra parte, el 59% de sujetos estudiados (95) precisaron de un tratamiento renal sustitutivo. La mayoría de personas (50) realizaron algún tipo de diálisis (peritoneal o hemodiálisis) y fueron posteriormente trasplantadas. En 41 casos solamente se aplicó la diálisis, y una minoría (4 sujetos) fueron trasplantados directamente sin pasar por diálisis (figura 2).

### Tratamiento renal sustitutivo

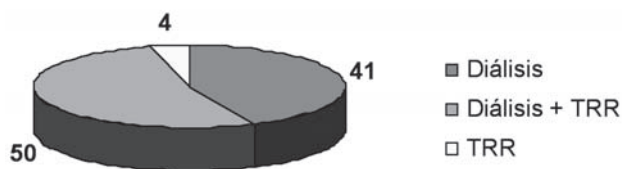


Figura 2. Tratamiento renal sustitutivo que requirieron los pacientes con insuficiencia renal crónica.

La edad media de inicio del tratamiento sustitutivo (diálisis, trasplante o ambos) es de  $55 \pm 13,1$  años (28-83), y tanto la mediana como la moda se sitúan en 53 años (7 casos). El tiempo medio transcurrido entre el inicio de la enfermedad y el comienzo de un tratamiento sustitutivo es de 11 años, la mediana son 9 años, y el máximo tiempo transcurrido hasta empezar de  $59 \pm 0,4$  años (tabla 1).

	Edad actual (años)	Edad inicio enfermedad (años)	Nº de ingresos	Estancia media (días)	Edad inicio tratamiento sustitutivo (años)	Tiempo hasta inicio tratamiento (años)
N	161	161	161	106	95	95
Media	58	42	1	16	55	11
Mediana	58	42	1	9	53	9
Moda	45 (9)	29 (8)	1 (61)	2,3 (13)	53 (7)	7 (7)
Desv.típ.	16	17,3	1,5	20	13,1	10,4
Mínimo	8	4	0	1	28	0
Máximo	89	84	9	130	83	59

Tabla 1. Comparación de la evolución según edad, hospitalización y tratamiento sustitutivo.

Por lo que respecta a los resultados cualitativos, son los siguientes:

### Entrevista 1

Lugar y duración de la entrevista: habitación de hospital. 30 minutos.

#### Resumen historia clínica

La paciente tiene 49 años, es maestra y tiene un niño adoptado de 7 años. A los 29 años, presentó una clínica de cólico nefrítico y mediante ecografía se diagnosticó la enfermedad. Su madre, también poliquística está trasplantada.

El motivo de este ingreso fue una crisis quística por dolor para tratamiento analgésico y control. Durante el ingreso la entrevistada y su marido deciden optar a la posibilidad de trasplante renal de donante vivo (del marido) y se inicia el estudio. El cross-match es negativo, y continuarán las pruebas al alta.

Impresiones del entrevistado: Le cuesta hablar de la enfermedad, se le nota angustiada y nerviosa durante toda la entrevista, en el fondo se siente responsable de cambiar la vida familiar. No se aprecia rencor hacia su madre, aunque sí se siente preocupada de que siga sufriendo por ella.

#### Impacto del diagnóstico y significado de la enfermedad

*"Me quedé muy hecha polvo porque en urgencias me dijeron...lo típico: igual vas a diálisis...y yo con 29 años... lo pasé fatal"*

*"Me olvidé del tema y venía a revisión una vez al año, pero no estaba ni preocupada ni nada porque pensaba que esto no iba conmigo"*

*"Luego ya empezó a dolerme, dolor continuo cada día y me operaron de endometriosis pero nada, continuó, continuó y empecé a tener crisis, empecé a ingresar y a no aceptar"*

*"He dejado de hacer muchas cosas, muchas"*

#### Relación con su pareja

*"Siento mucho apoyo familiar"*

*La relación ha cambiado porque "siempre ha de estar un poco pendiente, ahora me encuentro mal, ahora me duele aquí, ahora me duele allá...y luego que él es totalmente diferente a mí, es muy positivo. De hecho, esto no se lo acaba ni de creer, él siempre me decía: no, tú no vas a caer, olvídate"*

*"Hemos cambiado maneras de hacer y todo, porque claro, esto de viajar y de ir de aquí para allá sin descansar o tal, a mí me encantaba, pero soy consciente de que no lo puedo hacer. Ahora nos vamos a la playa cerquita... no por tener un hospital cerca porque lo que he hecho ha sido huir, ahora llevaba como tres años sin presentarme"*

Relación con su madre (transmisora de la enfermedad)

*"Siempre se ha sentido culpable por ser la transmisora de la enfermedad" (cuando tuvo a su hija no conocía el diagnóstico)*

*"Mi madre salió de aquí del trasplante (se trasplantó hace 3 años), y a los cinco días cayó... no lo dijo abiertamente, se controla mucho. Pero sí que lo ha dicho, se siente culpable. Se ha sentido y se siente culpable"*

## Entrevista 2

Lugar y duración de la entrevista: su domicilio. 40 minutos

### Resumen historia clínica

Paciente de 57 años, peluquera, soltera y sin hijos (por decisión consciente debido a la condición de enfermedad hereditaria). Se le diagnosticó la enfermedad a los 30 años, debido a una cistitis y mediante una radiografía simple de abdomen. Posiblemente su padre también padeció la enfermedad.

Inició programa de hemodiálisis a los 42 años. Se le practicó una nefrectomía derecha a los 46 años y a los 47 años fue trasplantada. Tres años después se le practicó una paratiroidectomía y a los 52 se le cerró la fístula. En junio de 2005 se le practicó nefrectomía izquierda. Actualmente injerto funcionante, en lista de espera para trasplante hepático. Su hermana es la cuidadora principal.

Impresiones del entrevistador: Se muestra muy tranquila y con ganas de contar sus experiencias y sus vivencias a lo largo de toda la enfermedad. Quiere resaltar el gran apoyo familiar, continuamente lo menciona, tiene necesidad de expresarlo a los demás.

Período previo al trasplante renal

*"Inicialmente estaba bien porque eran como olivas (los quistes), pero empezaron a crecer (...) Acabé comiendo sin nada de sal y empecé a tener náuseas, vómitos, me hacía daño... (...) Yo viajaba mucho por la peluquería, pero llegó un momento que tuve que parar porque a veces me ponía malísima y tuve que dejarlo"*

*"A los 42 años entré en diálisis y mejoré bastante, porque antes era vomitar cada mañana, no podía comer nada. El inicio en diálisis fue como una liberación porque me engordé 10 kg, me había quedado como un esqueleto (...) Pero a los tres años de entrar en diálisis tuve problemas ya con el riñón derecho, que era enorme. Los quistes habían crecido y empezaba a tener fuertes dolores de cabeza a terminar la diálisis"*

Trasplante renal

*"A los cuatro años y cuatro meses de empezar diálisis me trasplantaron. Y a partir de ahí hubiera sido estupendo porque el trasplante fue muy bien, pero como tenía tantos quistes, crecieron los otros y empezaron las infecciones de los riñones, del quiste que se reventaban (...) Tras el trasplante dejé de trabajar, me lo pude permitir"*

*"Como los quistes eran tan grandes, faltaba espacio. Y empezó a limitarme más: no poder agacharte, tener que vigilarte mucho... No podía ni llevar una casa normal. Durante la diálisis trabajaba y lo pasaba muy mal, pero yo aún tenía esa ilusión de seguir mi vida. Al final cogí la invalidez (...)"*

Impacto y significado de la enfermedad

*"Una poliquistosis pues te rompe la vida (...). Luego por el camino pierdes muchas cosas: amigos hay pocos. Yo pensaba que tenía muchos, conocía muchísima gente. Pero... cuando tú entras en un programa de diálisis, todo el mundo desaparece exceptuando esos tres o cuatro máximo que siempre han estado ahí. Pero el resto lo pierdes todo, todo, todo. Quiero decir que socialmente, la vida cambia"*

*"Yo tengo la suerte de que mi familia siempre han estado y están ahí"*

*"Tengo la ilusión de recuperarme para estar con mi familia, si ellos van de viaje pues irme de viaje con ellos. Ya no aspiro a más, sólo aspiro a eso, a poder tener un poquito de calidad de vida para poder salir, no pido mucho: un día a comer, o ir al cine o ir a darme un paseo a la playa, que me encanta. En esta situación, cada día que amanece el sol y lo ves, es un día que te regalan".*

## Discusión

El rol de enfermería en el cuidado del enfermo renal crónico engloba diferentes aspectos. Por una parte, la detección y reconocimiento temprano de la enfermedad, mediante un conocimiento amplio de la clínica que comporta, adelanta el abordaje terapéutico médico y de enfermería y ayuda en la prevención de posibles complicaciones.

El cuidado de personas con poliquistosis renal genética implica el desarrollo del rol autónomo de la enfermera en diversos aspectos, entre los que destacan: elaboración de programas de educación sanitaria por la elevada presencia de problemas de salud crónicos asociados como hipertensión o diabetes, cuidado de los accesos vasculares y todo aquello que favorezca la independencia del paciente y un mejor autocuidado; control del dolor crónico y agudizado, a través de una adecuada terapia farmacológica y de una correcta valoración del dolor, así como de la aplicación de técnicas de relajación y visualización que ayuden al paciente a implicarse y conectar consigo mismo.

La presencia de un enfermo crónico suele alterar la dinámica familiar en su conjunto, por lo que los miembros más cercanos requieren su inclusión en los cuidados de enfermería. La elaboración de un plan de cuidados que abarque todos estos aspectos facilita una buena calidad asistencial al enfermo y a sus familiares, dando una atención estandarizada y personalizada al mismo tiempo. También es necesario un conocimiento profundo de la enfermedad, que contribuye a una buena prevención y tratamiento desde un punto de vista clínico. Pero también un acercamiento

to a la realidad subjetiva del enfermo, a la percepción personal de su situación vital para ayudarle a minimizar el sufrimiento y el estrés emocional.

Las entrevistas realizadas permiten observar los siguientes aspectos: presencia de dolor crónico invalidante que obliga a interrumpir actividades de ocio y la vida laboral de la persona enferma; alteración de la dinámica social, familiar y de pareja; condicionante en cuanto a la decisión de ser madre por tratarse de una enfermedad hereditaria; presencia de ansiedad y miedo en algún momento e importancia del apoyo familiar para una mejor tolerancia de la situación.

Este trabajo podría abrir nuevas líneas de investigación cualitativa para profundizar en una mejor comprensión de la realidad subjetiva del enfermo y de su realidad vital.

## Bibliografía

1. Andreu L y Force E. Vivir con insuficiencia renal crónica. Revista ROL de Enfermería. 1998; XXI (238): 105-110.
2. Ariceta G y Lens XM. Poliquistosis renal autonómica recesiva. Nefrología. 2003; (23) 5: 23-27.
3. Ávila de Tomás JF y Pajares Izquierdo JM. Poliquistosis renal. Un caso clínico y su aproximación a través de internet. Medifam. 2001; 11(9) 1-5.
4. Barba A, Pérez E, Gómez G, Barba S y Machi M. La evaluación del estrés en la insuficiencia renal crónica: una aproximación multidisciplinar. Rev Soc Esp Enferm Nefrol. 1998; 1:22-26.
5. Cannon D. Reconocer la insuficiencia renal crónica. Nursing 2004; (22) 8:8-11.
6. Egocheaga M, Murcia I y Gaitero P. Hipertensión arterial secundaria a poliquistosis renal. Revista SEMG. 2003; 57: 562-565.
7. Lermo D. Generalidades y nefrología clínica. Formación continuada LOGOS. 2005; (9): 201-205.

8. Hernando Avedaño L, Sanz S y Coto E. Enfermedad poliquística: clasificación, etiopatogenia, diagnóstico y actitudes terapéuticas. Panamericana; 2003. p.523-529.
9. Martínez M. La atención psicológica al paciente con insuficiencia renal crónica. Revista ROL de Enfermería. 1985; (87) 87-92.
10. Petrolito J. Avance en la nefrología clínica en los últimos 20 años. Nefrología, diálisis y trasplante. 2001; 54 3-10.
11. Romero M. Plan de cuidados en un paciente con insuficiencia renal crónica. Rev Soc Esp Enferm Nefrol. 2000 (9): 35-39.
12. Ríos A, Conesa C, Munuera C y Fajardo D. Alteración de la dinámica familiar en la insuficiencia renal crónica en la infancia. Atención Primaria. 1999; 24 (3): 177-178.
13. Ruiz R, Román C, Martín G, Alférez MJ y Prieto D. Calidad de vida relacionada con la salud en las diferentes etapas sustitutivas de la Insuficiencia Renal Crónica. Rev Soc Esp de Enferm Nefrol. 2003; 6 (4): 6-16.
14. Utrillas M y Vidal E. El apoyo psicosocial al paciente renal. Revista de la Sociedad Española de Enfermería Nefrológica. 2002; 18: 65-67.
15. www.buenasalud.com. Revista Buena Salud. Poliquistosis renal. 2001
16. www.medicina21.com. Enfermedad renal poliquística.
17. www.igb.es/urologia/poliquistico