

Caso clínico

Cuidados de enfermería: Hiperoxaluria primaria tipo 1 en un enfermo en diálisis. Una enfermedad infrecuente pero severa.

*Domingo Pérez Ruiz**
*Montserrat Pérez Robles***

*Hospital “Rafael Méndez”
Lorca (Murcia)*

Enfermero Unidad de Diálisis
Supervisora Unidad de Diálisis***

Introducción

La aparición de esta enfermedad conocida como Hiperoxaluria primaria tipo 1 en un enfermo con insuficiencia renal de la Unidad de Diálisis del Hospital Rafael Méndez de Lorca, nos ha motivado a realizar este trabajo, pues disponíamos de una escasa información sobre esta enfermedad.

Con el nombre de hiperoxaluria se designa a un grupo de enfermedades cuya característica común es el aumento de la excreción urinaria de oxalato.

La hiperoxaluria puede deberse a un trastorno genético del metabolismo del ácido oxálico (hiperoxaluria primaria) o puede tratarse de una enfermedad adquirida (hiperoxaluria secundaria)

La hiperoxaluria primaria es una enfermedad infrecuente pero severa de transmisión hereditaria de carácter autosómico recesivo.

Aparte del aumento de la excreción urinaria de ácido oxálico, la mayoría de los enfermos con hiperoxaluria primaria excretan por la orina una cantidad excesiva de ácido glicólico.

La hiperoxaluria primaria tipo 1 (HP 1) es debida a un déficit de alanina: glioxilato aminotransferasa (AGT), enzima de origen exclusivamente hepático (1), que interviene en el proceso de transaminación del ácido glioxílico a glicina.

En la HP 1 el glioxilato acumulado es oxidado a oxalato, se produce así un aumento endógeno excesivo de la síntesis y excreción de oxalato y glicolato que se eliminan por vía renal.

La toxicidad del oxalato en humanos resulta de la formación de cristales insolubles de oxalato cálcico en el tracto urinario y del parénquima renal que conducen a la urolitiasis, a la nefrocalcinosis y finalmente se forman depósitos en el parénquima que lesionan el riñón y llevan a insuficiencia renal terminal, la cual puede condicionar el depósito de oxalato cálcico en otros tejidos dando lugar a oxalosis sistémica.

Manifestaciones clínicas

En la mayoría de enfermos la HP 1 comienza a dar síntomas en la infancia en forma de nefrolitiasis recurrente, incluyendo hematuria, evacuación de cálculos o arenillas, dolor abdominal o en los costados y cólicos. El examen por los rayos X puede revelar la existencia de cálculos. Las infecciones de las vías urinarias son frecuentes.

La combinación de la superproducción de oxalato junto con la reducción de la excreción urinaria de oxalato hace que se deposite en el parénquima renal causando *nefrocalcinosis* que lleva a insuficiencia renal.

Calcifilaxia proceso poco frecuente, pero grave, descrito mayoritariamente en pacientes con insuficiencia renal, y que se caracteriza por la calcificación de arteriolas dérmicas, que pueden llevar a la isquemia de la piel.

Cuando la calcificación se produce en la piel se denomina *calcinosis cutis* y lo hace en forma de lesiones dérmicas pretibiales y endurecimiento difuso de tejido celular subcutáneo en forma de nódulos de carácter duro bien delimitado.

El depósito extrarrenal de oxalato cálcico u *oxalosis* sistémica se localiza en diferentes órganos y tejidos, incluyendo: miocardio, vasos sanguíneos, medula ósea, huesos y retina.

Entre las manifestaciones clínicas de la oxalosis que pueden ser consideradas están:

- Defectos cardíacos de la conducción (arritmias) e incluso fallo cardíaco.
- Insuficiencia vascular periférica con gangrena distal y dificultades con el acceso para la FAVI.
- Lesiones osteoarticulares como: artritis, sinovitis etc.
- Reducción de la movilidad y progresiva debilidad muscular.
- Dolor.

Diagnostico clínico

El diagnóstico provisional de HP 1 está basado en la cuantificación de la excreción urinaria de oxalato y glicolato. La detección de cristales de oxalato cálcico en el sedimento urinario es un hallazgo frecuente en los enfermos con hiperoxaluria, pero carece de valor diagnóstico ya que se observan también en sujetos sanos.

El diagnóstico definitivo se basa en el estudio de la actividad enzimática de la AGT y en el estudio de la inmunorreactividad de la AGT en tejido hepático obtenido mediante biopsia.

Tratamiento

El tratamiento conservador de la hiperoxaluria está encaminado a la prevención del daño renal.

El tratamiento conservador ofrece la posibilidad de inhibir la cristalización del oxalato cálcico utilizando ortofosfato(2), citrato(3) o magnesio(4) El tratamiento con piridoxona(5), cofactor de la AGT, es capaz de reducir la excreción urinaria de oxalato y glicolato en el 30 % de los pacientes afectados de HP 1. Algunos pacientes desarrollan insuficiencia renal crónica.

Los enfermos con insuficiencia renal terminal han sido tratados con diálisis peritoneal y con hemodiálisis. Aunque el oxalato es fácilmente dializable, la cantidad eliminada es insuficiente y la oxalosis continua progresando, siendo frecuente la aparición de complicaciones cardíacas y vasculares.

La experiencia con trasplante renal en la hiperoxaluria primaria es mala por recidiva de la enfermedad en el injerto debido a que, sin corrección del defecto enzimático, se forman nuevos depósitos en el riñón transplantado.

El único tratamiento capaz de corregir el defecto enzimático de la HP 1 es el trasplante hepático que puede combinarse con el trasplante renal cuando existe insuficiencia renal terminal(6)

Caso clínico

En este caso clínico presentamos a un varón con IRT en diálisis periódica: doce horas semanales, capilar de PS de 1.9 m2 de superficie, baño de 2.5 mmol. de calcio, anticoagulación con heparina sódica continua.

En su historia clínica se refleja:

Paciente con antecedentes de Litiasis renal expulsiva desde los dos años. No más controles desde los 10 años, pese a que persistían los cólicos nefríticos expulsivos periódicos. Se desconoce la función renal previa del paciente. Un año antes del ingreso, en analítica practicada para intervención oftalmológica por traumatismo ocular, creatinina 1.9 mg./dl.

No alergias medicamentosas conocidas, HTA ni diabetes. Tabaquismo moderado.

Desde una semana antes del ingreso refiere náuseas, vómitos, mareos y contracciones musculares. Su médico observa imagen cálcica renal izquierda, enviándole a urología, donde se detecta insuficiencia renal muy importante sin obstrucción urinaria, ingresando.

El paciente que en aquel momento contaba con 26 años, ingresa en situación de insuficiencia renal avanzada (creatinina sérica 43,2 mg./dl), urea 384 mg./dl., precisando hemodiálisis de descarga urgente a través de catéteres femorales, permaneciendo desde entonces en programa de diálisis periódica.

Evolución

Del estudio realizado en su primer ingreso destacaba la existencia de una nefrocalcinosis corticomedular bilateral en Rx simple de abdomen y en la ecografía renal; los familiares del paciente niegan la administración en la infancia de derivados de la vitamina D. Se realizó oxalemia, estando discretamente elevada hasta 6,8 mg./dl. (v.n. < 6 mg./dl.)

En controles posteriores se observó un progresivo aumento de la densidad ósea a todos los niveles no justificada por alteraciones de la PTH, calcificaciones extraóseas, una resistencia parcial a la EPO, y una intolerancia a la UF intradiálisis.

Se repitió la oxalemia, siendo de 8.3 mg./dl. Ante la fuerte sospecha de que la enfermedad de base fuera una hiperoxaluria primaria, se realizó biopsia hepática para determinación de actividad del enzima AGT, que se realizó en mayo de 2002 en el departamento de Histoquímica de University College London Hospitals, con el siguiente resultado: actividad de alanina-glioxilato-aminotransferasa (AGT) 3.8 $\mu\text{mol/h/mgr.}$ de proteína (rango: 19,1-47.9); inmunoreactividad AGT negativa. Estos resultados son compatibles con el diagnóstico de hiperoxaluria primaria tipo 1.

Según progresa la enfermedad es necesario mayor cantidad de diálisis, llegando a ser de veinte horas semanales (cinco días).

Complicaciones:

Hiperparatiroidismo.

Clínica de claudicación intermitente.

Calcinosis cutis

Calcifilaxia

Pleuritis

Pericarditis

Resistencia a Eritropoyetina

Anemia crónica

Desnutrición secundaria a hiperoxaluria

Tendencia trombogénica con incremento de trombosis en FAVI

Tendencia al estado depresivo.

En enero de 2003 es sometido a transplante mixto hepato-renal con carácter urgente.

En la actualidad no está en programa de diálisis, acudiendo periódicamente al centro hospitalario de referencia para evaluar su evolución.

Ante esta situación clínica se establece el plan de cuidados de enfermería(7) que se describe a continuación:

Valoración de enfermería

De la valoración de enfermería se obtuvieron los siguientes datos:

Varón de 32 años, soltero, vive con sus padres y no realiza actividad laboral.

Actualmente en programa de diálisis diaria por empeoramiento de su enfermedad de base (Hiperpoxaluria primaria) según diagnóstico médico, a través de catéter femoral por trombosis en anteriores Favis.

- Requiere reiterados cuidados de enfermería para el mantenimiento de la permeabilidad del catéter venoso.
- Presenta dificultad en la masticación por dolor en encías (aparecen ligeramente inflamadas) y falta de piezas dentales.
- El balance nitrogenado es negativo, teniendo recomendación médica de dieta hiperprotéica. En las analíticas los valores de albúmina sérica y proteínas está disminuida.
- Generalmente acude a la Unidad con sobrecarga de líquidos > 2000 cc.
- Presenta limitación del movimiento físico por afectación músculo-esquelética que se manifiesta por falta de fuerza muscular en los miembros inferiores que le hace deambular con dificultad, inflamación, dolor y limitaciones en la flexo-extensión. Precisa silla de ruedas para acudir a la Unidad.
- Las manos comienzan a manifestar signos de rigidez, con molestias y dificultad para la fa aprehensión.
- Precisa ayuda para bañarse, vestirse o desvestirse, encontrando colaboración en sus padres.
- La piel presenta frialdad, lesiones nodulares, prurito e irritación en la zona del apósito del catéter.
- Se encuentra cansado y con fatiga tras realizar mínima actividad que requiera esfuerzo físico.
- En el transcurso de su enfermedad muestra resistencia a la EPO y pérdidas sanguíneas derivadas de la técnica de diálisis, por lo que la anemia no mejora, precisando frecuentes transfusiones. En las últimas presentó reacción transfusional con erupción cutánea, prurito, urticaria y edema en labios y párpados, precisando tratamiento con esteroides.
- Poco comunicativo, suele centrar la conversación en su enfermedad, mostrándose preocupado y a veces con miedo.
- Muestra preocupación por su futuro y comienza a tener dudas relacionadas con el tratamiento de su enfermedad e incluso del transplante. Esto le hace tener alteraciones del humor
- No siente ganas de salir de casa por la dificultad para caminar y por el deterioro de su imagen corporal (pies genu-valgo, manos, catéter). Recibe visitas y llamadas de teléfono de familiares y amigos.

- Dice tener dificultad para dormirse y para permanecer dormido a causa de la inquietud y dolor.
- Solicita información sobre su enfermedad.

A continuación , se describen los problemas más importantes que hemos observado en este enfermo y el plan de cuidados. Los diagnósticos se han realizado atendiendo a la taxonomía de NANDA (8)

1- Alteración en la nutrición por defecto r/c dieta inapropiada o insuficiente y dificultad para la masticación y m/p signos de malnutrición.

Objetivos:

- Aumentar la ingesta de proteínas en su dieta.
- Mejorar pautas alimenticias.

Actividades.

- Valorar el estado nutricional
- Reconocer las alteraciones de los exámenes de laboratorio.
- Informar al paciente su régimen alimenticio, rico en proteínas.
- Dieta semiblanda mientras permanezca alterada la mucosa oral.
- Estimular higiene bucal tras cada comida. Odontólogo
- Coordinar la dieta de acuerdo con sus preferencias y nutrientes permitidos.

2. - Deterioro de la movilidad física r/c falta de fuerza muscular y m/p limitaciones del movimiento o de la capacidad para moverse en su entorno.

Objetivos.

- Prevenir complicaciones de la movilidad disminuida.
- Aumentar la resistencia y fomentar un óptimo nivel de movilidad.
- Enseñar métodos adaptativos a la dificultad de movilidad.

Actividades.-

- Realizar ejercicios pasivos 2 o 3 veces al día.
- Hidroterapia y masaje de la extremidades afectadas.
- Facilitar los traslados con medios mecánicos.
- Evaluar los cambios en la amplitud de movimiento de articulaciones y en la fuerza muscular
- Recomendar la visita al fisioterapeuta.
- Explorar complicaciones de la inmovilidad (flebitis, úlceras, frialdad, dolor, hormigueo)
- Aconsejar que realice paseos cortos y frecuentes adaptados a su tolerancia.

3. - Alteración del patrón del sueño r/c dolor e inquietud y manifestado por desvelo y sueño interrumpido.

Objetivos.-

- Proporcionar medidas de comodidad para inducir al sueño.
- Reducir o prevenir las circunstancias que puedan interferir en su descanso.
- Enseñar metodos de adaptación

Actividades.-

- Reducir las distracciones ambientales (luz, teléfono)
- Recomendar música suave, baño nocturno, ropa limpia, masaje, lectura, etc.,

- Postura cómoda. Elementos de acomodación en miembros inferiores.
- Eliminar causas físicas.
- Tomar tratamiento farmacológico cuando lo necesite.

4. – *Déficit de autocuidado r/c incapacidad para realizar actividades de vestirse o arreglarse y aseo*

Objetivos.-

- Ayudar al paciente a adaptarse a las deficiencias.
- Informar a su familia sobre los cambios de roles.

Actividades.-

- Proporcionar seguridad en las actividades adecuando en lo posible el espacio.
- Proporcionar oportunidades par adaptarse.
- Implicar a la familia en los cuidados.

5. – *Alteración de la integridad cutánea r/c administración de derivados sanguíneos y m/p erupción cutánea, prurito, exantema y edema de mucosas.*

Objetivos:

- Prevenir reacción anafiláctica.
- Ofrecer seguridad al paciente.

Actividades:

- Previo a transfusión sanguínea confirmar el uso de premedicación.
- Reducir factores concurrentes: Tª del derivado sanguíneo, velocidad de infusión, filtros adecuados.
- Observación e interrogación al paciente para detectar signos precoces de intolerancia
- Si se manifiestan síntomas de sensibilización solicitar administración de medicación que los disminuyan.
- Tomar constantes vitales.
- Interrumpir la transfusión

6.- *Deterioro de la interacción social r/c cambios del aspecto físico y m/p retraimiento, poco comunicativo y aislamiento social.*

Objetivos:

- Incrementar la autoestima del paciente.
- Enseñar formas de afrontamiento.

Actividades:

- Promover conversaciones sobre sus aficiones.
- Incentivar actividades recreativas en los días que no acude a la Unidad.
- Fomentar la expresión verbal de sus experiencias.
- Enseñar técnicas de modificación de conducta: entrenamiento en habilidades sociales, reforzamiento positivo.

7.- *Alteraciones sensoriales o de percepción r/c temor sobre su enfermedad y m/p cambios en el patrón de comportamiento, irritabilidad, aprensión y depresión.*

Objetivos:

- Identificar respuesta emocional: irritabilidad, preocupación, angustia.

- Conocer actitud y recursos de afrontamiento ante su enfermedad.

Actividades:

- Dar información relacionada con el control y pronóstico de su enfermedad.
- Reducir o eliminar los estímulos amenazantes.
- Enseñar técnicas de modificación de conducta: relajación, parada de pensamiento, autocontrol emocional.
- Establecer una relación de confianza enfermero / paciente.

8.- *Alto riesgo de infección r/c procedimientos invasivos.*

Objetivos:

- Conservar vías de acceso para la realización de la técnica de diálisis.
- Identificar procedimientos favorecedores de infección.

Actividades:

- Realizar los cuidados de la fístula arteriovenosa y catéteres según normas de la unidad.
- Seguimiento de la maduración de la fístula arteriovenosa.
- Valorar signos de infección.
- Mantenimiento de la permeabilidad de catéter femoral utilizando cuando ha sido necesario protocolo con Urokinasa.
- Enseñar medidas higiénicas y de conservación.

Procesos interdependientes relacionados con diálisis y comunes a pacientes en IRT:

- Intolerancia a técnica de diálisis r/c una elevada ultrafiltración.
- Anemia crónica 2ª a disminución de Eritropoyetina y pérdidas sanguíneas.
- Prurito 2º a uremia.
- Dificultad en el acceso vascular 2º a microcalcificaciones vasculares.
- Intolerancia a la actividad física 2º a disnea de ejercicio
- Estreñimiento 2º a tratamiento farmacológico y restricciones en la dieta

Conclusiones

Debido al carácter degenerativo de la enfermedad y a su progresiva evolución, los cuidados de enfermería han supuesto un factor de importancia para mitigar estas alteraciones y aumentar la calidad de vida del enfermo.

Bibliografía

1. - Dampure CJ, Jennings PR, Watts RWE. Enzymological diagnosis of primary hyperoxaluria type 1 by measurement of hepatic alanine:glyoxylate aminotransferase activity. Lancet 1987; 1:289-291
- 2.-3.-4.- Kraayeveld P, Rablaen S, Wolff E. Primary hyperoxaluria type 1 renal ultrasonid before and after treatment. Pediatr Nephrol 1997; 11:491-493
- 5.- Gibbs DA, Watts RWE. The action of pyridoxone in primary oxaluria. Clin Sci 1970; 38: 277-286
- 6.- Watts RWE, Morgan SH, Danpure CJ. Combined hepatic and renal transplantation in primary hyperoxaluria type 1: clinical reports of nine cases. An J Med 1991; 90:179-188
- 7.- Carpenito L.J. Diagnóstico de enfermería. Madrid. Interamericana-Mc Graw-Hill. 2ª edición 1987
- 8.- Nanda Nursing Diagnosis: Definitions and classification 1999-2000. Madrid: Harcourt; 1999