
LÉXICO

Aclaramiento de la creatinina. Se utiliza para evaluar la filtración a nivel de los glomérulos. El aclaramiento de una sustancia es el volumen de sangre totalmente exento de esta sustancia por unidad de tiempo. Se calcula a partir de dosificaciones de creatinina en la sangre y en la orina de 24 horas. Dado los posibles errores en la toma de orina, el aclaramiento de la creatinina se estima mediante varias fórmulas, siendo la más aceptada actualmente la CKD-EPI.

ADN. Abreviatura de ácido desoxirribonucleico (DNA en países anglosajones). Es el principal constituyente de los cromosomas. Es una molécula muy larga constituida por una doble cadena, compuesta por azúcares, ácidos fosfóricos sobre los que se conectan las bases. Dicha molécula lleva los genes.

Amenorrea. Ausencia de reglas.

Aminoácido. Constituyente importante de las proteínas. La sucesión normal de tres bases en el gen determina la sucesión normal de aminoácidos en una proteína determinada. Esto permite que la proteína asegure su función normal en el cuerpo. Dicha correspondencia entre un grupo de tres bases por un lado y un aminoácido por otro lado se llama código genético. Este código es el mismo para todos los organismos y demuestra la singularidad del mundo viviente.

Anticuerpos. Proteínas elaboradas por el organismo en respuesta a la introducción de una molécula extraña a la que se unen específicamente para inactivarla o permitir su eliminación.

Anticuerpos anti-HLA. Proteínas que circulan en la sangre y cuyo papel es destruir sustancias o tejidos de órganos extraños que lleven cualquier grupo HLA diferente al o a los del paciente del trasplante.

Anticuerpos contra la membrana basal de los glomérulos. Anticuerpos dirigidos contra la membrana basal glomerular. Pueden aparecer espontáneamente. Puede aparecer después del trasplante en pacientes con una mutación particular de uno de los genes *COL4A5*, *COL4A4* o *COL4A3*. Las proteínas correspondientes (cadena alfa 5, o alfa 4 o alfa 3) pueden resultar muy modificadas o incluso ausentes. Cuando se injerta un riñón normal en un paciente así, el sistema inmune del paciente considera las cadenas alfa (alfa 5 o alfa 4 o alfa 3) como extrañas y produce anticuerpos dirigidos contra dichas cadenas. Los anticuerpos atacan su objetivo, la membrana basal glomerular, causando lesiones severas en los glomérulos. Dichos anticuerpos se pueden detectar por medio de análisis de sangre y la biopsia del órgano trasplantado para el estudio de inmunohistoquímica.

Arteriola eferente glomerular. Pequeña arteria que lleva la sangre fuera del glomérulo.

Arteriola glomerular aferente. Pequeña arteria que lleva sangre al interior del glomérulo.

Audiometría tonal. Examen realizado utilizando un dispositivo (audiómetro) que envía sonidos cuya frecuencia (que determina si un sonido es grave o agudo y que se mide en Hertz) e intensidad (que determina si un sonido es débil o alto y que se mide en decibelios) están perfectamente definidos. El sujeto recibe una serie de sonidos cuyo examinador varía la frecuencia. Las más comúnmente exploradas son las frecuencias de 125, 250, 500, 1.000, 2.000, 4.000, 8.000 Hertz (de sonido grave a agudo). El umbral auditivo para una frecuencia dada se obtiene disminuyendo gradualmente la intensidad (80, 70, 60, 50, 40, 30, 20 decibelios). Se le pide al sujeto que informe con precisión el momento en el que comienza a percibir el sonido. El umbral se obtiene por la intensidad más débil de sonido percibida por el sujeto.

Audiometría de voz. Prueba de voz susurrada o fuerte colocando la exploración de audición bajo condiciones de funcionamiento social permitiendo poner a prueba la inteligibilidad del habla. Cuando

se prueba con una palabra de intensidad creciente tres umbrales se suceden: -umbral de detectabilidad: percibimos un sonido, pero no lo reconocemos como una palabra; -umbral de audibilidad: reconocemos la palabra, pero no la entendemos; -umbral de inteligibilidad: comprendemos la palabra. El porcentaje de palabras reconocidas se puntúa de acuerdo con intensidad.

Autodiálisis. Autogestión por el propio paciente de la diálisis. La técnica puede realizarse en una unidad de autodiálisis asistida, con una enfermera especializada, o con una unidad de autodiálisis simple, el paciente es autónomo después de un periodo de entrenamiento.

Bases. Elementos químicos nitrogenados. Son 4 las bases que entran en la constitución de la molécula del ADN: Citosina, Timina, Adenina o Guanina. Como el ADN consta de 2 cadenas, las bases van en pares, una en cada cadena. Se considera que existen más de 3 mil millones de pares de bases en los cromosomas humanos.

Basilar (membrana). Membrana del oído interno situada en la cóclea. Los sonidos imprimen oscilaciones en esta membrana en la que se ubican células que detectan las vibraciones y que enviarán un mensaje al cerebro.

Biopsia. Extracción de un órgano o fragmento de tejido de un individuo vivo.

Biopsia de piel. Eliminación de un fragmento de piel (nalga, axila posiblemente) bajo anestesia local. Fácil de realizar, poco dolorosa, sin peligro, dejando solo una cicatriz mínima.

Biopsia de riñón. Es la muestra de un fragmento del riñón. La muestra se efectúa de un solo lado debido a que las lesiones son bilaterales. Se efectúa con anestesia local. Durante tres semanas, se deben respetar algunas precauciones que serán detalladas por el nefrólogo (como evitar la actividad física intensa, un viaje largo, tomar aspirinas).

Capilares de sangre. Vasos sanguíneos muy finos.

Catarata. Disminución de la transparencia del cristalino.

Células endoteliales. Células que recubren la superficie interna de los vasos y están en contacto con la sangre.

Células epiteliales (o podocitos). Células que recubren las superficies internas (cavidades) y externas.

Cóclea. Canal en forma de espiral, el tamaño de un guisante, ubicado en el oído interno. Contiene un líquido y está forrado con células sensoriales dispuestas a lo largo de una membrana (membrana basilar). Las vibraciones de los sonidos pasan a través del oído externo, luego al oído medio y hacen moverse los líquidos contenidos en la cóclea. Las células sensoriales transforman estas vibraciones en impulsos eléctricos que se transmiten al nervio auditivo, luego al cerebro que los interpreta como sonidos. En el síndrome de Alport, los impulsos eléctricos no llegan a las fibras nerviosas del nervio auditivo y, por lo tanto, la información no llega al cerebro.

Conducción aérea (audífonos de). Audífonos que proporcionan una señal hecha con vibraciones aéreas transmitidas al canal auditivo para actuar directamente en las estructuras del oído interno.

Congénita. Que existe desde el nacimiento.

Conversacionales (frecuencias). Zonas de frecuencia (500 a 4.000 Hertz) correspondientes a la voz.

Coriónicas (vellosidades). Membranas que rodean el óvulo. La extracción de vellosidades se realizan por vía vaginal (cérvix). Las células extraídas contienen los mismos genes que las células fetales. De estas células, se pueden hacer exámenes genéticos.

Córnea. Membrana fibrosa y transparente, parte delantera del ojo.

Creatinina. Sustancia producida por los músculos y eliminada exclusivamente por la orina, por lo que es un excelente marcador de la función renal. Su concentración en la sangre depende del equilibrio entre la cantidad producida por los músculos y la cantidad excretada en la orina.

Cristalino. Lente transparente responsable de la aclaración y formación de una imagen nítida en la retina.

Decibelios. Unidad de intensidad sonora para apreciar la diferencia entre dos niveles de sonido.

Deleción. Tipo de mutación caracterizada por la pérdida de un segmento o todo el gen.

Determinación de la proteinuria. Cuantificación de proteinuria-albuminuria. Puede llevarse a cabo en: la recogida de orina de 24 horas y se expresa en gramos por 24 horas; una recogida de orina por la mañana o durante una consulta y se expresa en milimoles de creatinina en la orina.

Diagnóstico genético molecular. Diagnóstico basado en investigaciones sobre la estructura del ADN.

Diagnóstico preimplantacional. Diagnóstico genético que consiste en comprobar si un embrión es portador de la mutación que origina la enfermedad. Este diagnóstico se realiza antes de su implantación en el útero durante fecundación in vitro. No se trata de un diagnóstico prenatal. La anomalía genética que causa la enfermedad en la familia debe ser conocida previamente. Varios óvulos tomados de la futura madre se fertilizan con los espermatozoides del futuro padre. El diagnóstico se hace desde una célula tomada del embrión en la etapa de ocho células. La búsqueda de la anomalía genética se realiza en el ADN de esta única célula. Solo embriones sin afectación se implantan en la madre para continuar con el embarazo.

Diagnóstico prenatal. Diagnóstico genético que sirve para determinar si el feto es portador de una anomalía genética. Se basa en un análisis genético realizado con muestras de tejido que tienen la misma composición genética que el feto: vellosidades coriónicas (células que forman la envoltura placentaria), líquido amniótico, sangre. Se debe reflexionar con antelación sobre esta opción reproductiva y sopesar los pros y los contras, ya que lo que se plantea es la interrupción del embarazo. Debe ir precedida de una consulta en un centro especializado.

Díálisis. Uno de los tratamientos sustitutos para la insuficiencia renal terminal. La diálisis elimina las toxinas que se acumulan en el cuerpo y mantiene el equilibrio del agua y la composición de la sangre. Hay dos técnicas de diálisis: diálisis peritoneal y hemodiálisis. El paso de una técnica a la otra es posible.

Diuresis. Volumen de orina.

Diuréticos. Sustancias que aumentan la eliminación urinaria de agua y sal (Na Cl o cloruro de sodio).

Embrión. Nombre dado al ser humano durante los primeros tres meses del embarazo.

Endoscopia. Examen de cavidades naturales realizado con un instrumento de óptica 100.

Eritrocitos. Glóbulos rojos.

Eritropoyetina. Proteína secretada en su mayor parte por el riñón. Estimula la eritropoyesis, es decir, la formación de glóbulos rojos. La falta de eritropoyetina explica la anemia que a menudo acompaña la insuficiencia renal.

Especialista en Anatomopatología. Médico que estudia las lesiones de diferentes órganos.

Especialista en Audiología. Especialista de la corrección auditiva que solo interviene bajo la prescripción de un ORL.

EsterEOFónico (aparatos auditivos). Eso equilibra la audición de ambos oídos.

Examen citológico de la orina. Examen en microscopia óptica que permite contar los glóbulos rojos de la orina.

Feto. Nombre que se le da al embrión después del 3r mes de embarazo.

Fibrosis. Sustitución de un tejido normal por fibras.

Fístula arteriovenosa. Comunicación realizada quirúrgicamente entre una arteria y una vena, antebrazo con mayor frecuencia o brazo. Permite dilatar la vena, hacerla más accesible a los pinchazos y obtener un flujo sanguíneo suficiente para una diálisis de calidad.

Fotofobia. Sensación dolorosa producida por la luz.

Frecuencia de un sonido. Determina si un sonido es alto o bajo.

Genoma. Conjunto del ADN del organismo que contiene la totalidad de información genética.

Glomérulo. Conjunto de vasos sanguíneos en el que el plasma sanguíneo se filtra para formar la orina primitiva que fluye hacia el túbulo (que continúa el filtrado del glomérulo).

Glomérulos fibrosados. Glomérulos destruidos cuyos constituyentes han sido reemplazados gradualmente por las fibras.

Gota. Dolor en las articulaciones, más a menudo el dedo gordo del pie, debido a las deposiciones de sales de ácido úrico.

Grupos HLA (antígeno leucocitario humano). Moléculas presentes en la superficie de todos los tejidos. Hay muchos grupos, pero en la práctica 6 están determinados. Si, por ejemplo, dos personas tienen 2 grupos en común, decimos que tienen 2 compatibilidades (o identidades) o 4 incompatibilidades (o desajustes).

Hematuria. Presencia de sangre en la orina.

Hematuria macroscópica. Presencia de sangre en la orina en cantidad suficientemente grande para colorearla de rojo o marrón más o menos oscuro.

Hematuria microscópica. Presencia de glóbulos rojos en la orina, detectada por examen microscópico de la orina o una tira reactiva de prueba de orina.

Hemodiálisis. Técnica de diálisis que utiliza un riñón artificial en el interior del cual se encuentra una membrana sintética que permite separar la sangre del líquido de diálisis permitiendo intercambios terapéuticos entre la sangre y el líquido de diálisis. La técnica requiere tener un acceso de sangre por medio de una fistula arteriovenosa. Las sesiones de hemodiálisis se realizan a menudo tres veces por semana y luego duran al menos cuatro horas. Esta técnica se realiza en unidades apropiadas hospitalarias o extrahospitalarias.

Hertz. Unidad de frecuencia de los sonidos. Las frecuencias altas son 4.000 Hertz y las frecuencias bajas de 250 Hertz.

Hormona paratiroidea (o parathormona). Sustancia producida por glándulas paratiroides que participan en la regulación del calcio y del fósforo.

Hiperparatiroidismo. Hipersecreción de hormona paratiroidea.

Hiperpotasemia. Elevación de los niveles de potasio en la sangre.

Hiperuricemia. Elevación del nivel de ácido úrico en la sangre.

Ingeniería genética. Conjunto de técnicas de modificación genética de células vivas u órganos para llevarlos a producir a gran cantidad una sustancia que no producen. Por ejemplo, la producción de hormona del crecimiento, eritropoyetina o insulina.

Injerto. Palabra sinónimo de trasplante. Podemos injertar (o trasplantar) un órgano (el riñón,...) o un tejido (una arteria,...). Órgano o tejido injertado.

Impedanciometría. Exploración del funcionamiento del aparato de transmisión de vibraciones percibidas por el tímpano al oído interno. Comprende dos exámenes: el examen del conjunto del tímpano y los huesecillos y el examen del músculo unido a uno de los huesecillos (el estribo).

Implante coclear. Aparato que captura sonidos externos y los transforma en impulsos eléctricos que estimulan directamente el nervio coclear. El implante coclear, cuyo haz de electrodos se introduce en la cóclea, reemplaza la función de las células que se destruyen y estimula eléctricamente las fibras del nervio auditivo.

Inmunohistoquímica. Examen que utiliza anticuerpos de reconocimiento de diferentes moléculas que permiten analizar los constituyentes de un tejido o de una célula. Las biopsias cutáneas o renales de una persona sospechosa de tener un síndrome de Alport se estudian con reconocimiento de anticuerpos de las diferentes cadenas de colágeno IV.

Lípidos. A grandes rasgos, las grasas.

Lisas (células musculares). Los músculos que no se contraen por voluntad propia. Se encuentran en el tubo digestivo, bronquios, vejiga, etc.

Marcadores genéticos. Segmentos de ADN normales, cuyas características genéticas son conocidas. Se utilizan como puntos reales de referencia porque marcan todos los cromosomas humanos. Estos marcadores se transmiten en el seno de una familia al mismo tiempo que el gen situado a lado.

Medicamentos antiinflamatorios no esteroideos. Medicamentos usados para combatir la inflamación y el dolor y que no son derivados de la cortisona. Ej. Ibuprofeno, diclofenaco, ketiprofeno...

Microalbuminuria. Excreción urinaria de albúmina, principal proteína de la orina, en pequeña cantidad, detectable mediante técnicas ultrasensibles. Los rastros de albúmina son detectables en la orina de personas sanas a tasas no mayores de 20 miligramos por día. Una excreción urinaria mayor de 30 miligramos por día refleja una anomalía temprana de la filtración glomerular.

Microscopía electrónica. Equipos ópticos que utilizan electrones para la formación de imágenes y lentes magnéticas. Puede crecer hasta 200.000 veces. El aumento utilizado para el examen de tejido es de 5 a 20.000 veces.

Microscopia óptica. Equipos ópticos que utilizan luz externa y lentes ópticas que pueden crecer hasta 1.000 veces.

Nano ... Prefijo que significa mil millones de veces más pequeño.

Nefrectomía. Ablación de todo o parte del riñón.

Nefrótico (síndrome). Síndrome que implica la asociación de edema, proteinuria abundante (superior a 3 gramos en 24 horas) y una reducción de albúmina en la sangre (inferior a 30 gramos por litro).

Núcleo. Componente esencial de la célula que garantiza la transmisión de rasgos hereditarios que juega un papel importante en la síntesis de proteínas.

Numeración/Recuento fórmula sanguínea. Análisis de sangre que permite la cuantificación de glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas, así como la distribución de glóbulos blancos (polinucleares, linfocitos, monocitos).

Ortofónica (rehabilitación). Método terapéutico para corregir los trastornos del habla y lenguaje.

Otoscofia. Examen para visualizar el tímpano y el canal auditivo externo.

Paratiroidea. Cuatro glándulas ubicadas en la parte anterior al cuello.

Peritoneal (diálisis). Técnica basada en intercambios a través del peritoneo (membrana localizada en el abdomen y que recubre los intestinos). Se inyecta líquido dializado o purificador en la cavidad abdominal a través de una sonda o catéter implantado quirúrgicamente varias semanas antes de su uso y que permanecerá en el cuerpo del paciente durante el período de diálisis. Se pueden proponer varias técnicas: diálisis peritoneal ambulatoria continua que requiere tres o cuatro cambios manuales diarios de bolsas del líquido dializado o diálisis peritoneal automatizada que se realiza a través de una máquina. Estas técnicas se realizan en casa.

Plaquetas. Elementos de la sangre que juegan un papel importante en la coagulación sanguínea.

Plasmaféresis (o intercambio de plasma). Técnica que consiste en quitar los anticuerpos de la sangre.

Proteína. Molécula producida por células y formada por aminoácidos. Toda proteína ejerce una función específica en el cuerpo.

Proteínas de los alimentos. Elementos (carne, pescado, queso, huevos) que aporta la alimentación y que proporcionan residuos como la urea y el fósforo eliminados por el riñón. La mayoría de los europeos consumen espontáneamente demasiada proteína. Un exceso puede contribuir al aumento de urea y creatinina. Por el contrario, una deficiencia puede ser dañina, especialmente en el niño.

Proteinuria. Presencia de proteínas en una cantidad significativa en la orina. La presencia de pequeñas cantidades de proteína en la orina es normal. La proteína urinaria más importante es la albúmina.

Rechazo. Respuesta inmunitaria normal del cuerpo que tiende a eliminar un órgano trasplantado.

Signo. Manifestación descubierta por el médico, se opone a un síntoma percibido por el paciente.

Síndrome. Conjunto de síntomas o signos que constituyen un cuadro clínico bien individualizado aunque sea de causas diversas. De hecho, la diferencia con el término enfermedad es a menudo arbitraria.

Síntoma. Manifestación de la enfermedad percibida por el paciente.

Sistema renina angiotensina. Sistema de regulación de la presión arterial constituida por un conjunto de enzimas.

Somáticas (células). Células que componen la gran mayoría de las células del cuerpo y que no se transmiten a los niños.

Suero. Parte líquida de la sangre.

Terminal (insuficiencia renal). Insuficiencia renal irreversible que requiere de diálisis o trasplante porque el riñón ya no ejerce las funciones necesarias para el organismo.

Tejido. Conjunto de células de estructuras similares que ejercen una misma función. Distinguimos el tejido epitelial, el tejido conectivo, el tejido muscular y nervioso. En un órgano como el riñón, encontramos diferentes tipos de tejidos.

Tejido intersticial. Tejido de soporte.

Tinnitus. Sensación auditiva anormal como zumbido o silbidos.

Tira de orina. Tira hecha de papel reactivo muy sensible. Gracias a la modificación del color del papel, se detectan las sustancias cuya presencia es anormal en la orina. La tira da información aproximada, pero útil para detectar la cantidad de glóbulos rojos o en la cantidad de albúmina.

Tratamiento anti rechazo. Medicamentos que permiten que el órgano trasplantado no sea rechazado por el cuerpo dado que lo reconoce como extraño.

Trasplante. Transferencia de un órgano o fragmento de órgano de un individuo a otro.

Túbulo. Canal de 50 milímetros de largo que sigue el glomérulo y que conduce la orina a las cavidades urinarias. A nivel de túbulos, el 95 por ciento del agua que constituye la orina primitiva se reabsorbe y muchos desechos son eliminados.

Urea. Sustancia producida por la degradación de proteínas aportada por los alimentos. La concentración de urea en la sangre no solo depende del funcionamiento de los riñones sino también de la ingesta de proteínas y el flujo de orina.