

(PKD1) y la PKD2 que la tiene el 15% restante. La diferencia es la edad al inicio de la diálisis, la mediana está en los 55 años la del primer grupo y de 73 años la del segundo, siempre hablamos de media de edad.

### **-Y a partir de aquí ¿a esperar un riñón?**

Sí, cada vez hay más enfermos en diálisis y cada vez con personas de mayor edad que entran por hipertensión y por la diabetes, sobre todo. Y por lo que respecta a las donaciones, en España somos pioneros.

### **-¿De donde proceden los riñones de los donantes?**

De accidentes, hemorragia cerebral y de bastantes donantes mayores que van bien porque también hay mucho receptor mayor

### **-¿Cuál es el futuro de estas enfermedades hereditarias? ¿la genética?**

Probablemente. El conocer bien la genética y las bases moleculares de este tipo de enfermedades, nos ha de permitir conocer bien y al detalle, porque aparecen y al conocer bien el mecanismo de evolución de estas enfermedades nos ha de permitir encontrar fármacos que puedan influir sobre la cura de estas enfermedades o que puedan evitar, incluso, que aparezcan si es posible de forma precoz. Sea terapia genética o fármacos convencionales de tipo químico que modulen las acciones de los genes.

### **- El hecho de que sea una enfermedad tan desconocida ¿hace que el enfermo se encuentre a veces desamparado?**

-Sí, son enfermedades desconocidas, no ya entre la población, sino entre los profesionales de la medicina y esto hace que los enfermos estén bastante desinformados. Son enfermedades cuyo seguimiento no es muy complejo ni muy sofisticado, pero lo que si es difícil, es saber como se hereda la enfermedad y se transmite, esto es lo que no es muy conocido.

### **-¿Y la angustia de las familias?**

Efectivamente, son unas enfermedades que al tener este componente familiar tienen unas connotaciones peculiares, pero cada día disponemos de más información y de comunicación entre las familias y esto es lo importante. El futuro es esperanzador.

## **Preguntas y Respuestas**

**Soy portador del síndrome de Alport. Mi hijo de 11 años está afectado. Quisiera saber de donde proviene el síndrome de Alport y qué lo desencadena . Quisiera también saber qué debo hacer para tener otro hijo, pero que no esté afecto. Qué indicaciones debo seguir? Cuáles son los riesgos de tener otro hijo afecto? Existen tratamientos actualmente? En qué momento están las investigaciones?**

R: El síndrome de Alport es una enfermedad genética. Muchos genes están implicados. Estos genes son los que controlan la fabricación de los elementos de la barrera de filtración del riñón. En el síndrome de Alport, esta barrera está alterada: el riñón deja pasar la albumina y glóbulos rojos en la orina. A la larga, esta alteración implica reacciones de fibrosis en los riñones, así como una destrucción progresiva de los

mismos y por tanto una insuficiencia renal. Estas alteraciones de la barrera de filtración son debidas a la mutación de uno de los genes causantes del síndrome de Alport.

R: Puede ser que usted presente la forma habitual del síndrome de Alport, la ligada al cromosoma X. En esta forma, las mujeres portadoras de la mutación no la desarrollan plenamente; la enfermedad se manifiesta en los varones, los cuales desarrollan una insuficiencia renal y a menudo, sordera. Las mujeres portadoras de la mutación, transmiten la enfermedad a los hijos varones.

El diagnóstico prenatal permite saber si el niño está afecto o no. Si desea un diagnóstico prenatal, debe hacerlo antes del inicio del embarazo.. Es necesario que el diagnóstico del síndrome de Alport se establezca,



que el modo de transmisión sea confirmado y que su familia haya sido estudiada antes del embarazo. El diagnóstico prenatal necesita una extracción de la vellosidad coriónica. El sexo del feto es determinante. Si es una niña, no la desarrollará. La mutación no se produce. Al contrario, si es un niño, la mutación permite saber si el feto está afectado o no.

**Podría decirnos entonces si el test practicado por el análisis de la sangre y que permite la detección del sexo es determinante en el caso del síndrome de Alport?**

R: Sabemos que las células fetales están presentes en pequeñas cantidades en la sangre materna y que es posible detectarlas. También es posible saber si contienen o no un cromosoma Y, lo que confirma la presencia de un feto de sexo masculino. Las células que contienen un cromosoma Y son distintas de las que contienen un cromosoma X. Pero estos estudios están en sus inicios. Se habla de ellos desde hace 10 años. Su estandarización es complicada. Estos tests, la consecuencia de los cuales es la vida o la muerte de un feto, tienen que ser extremadamente fiables. Estos tests permitirán descubrir mejor que la extracción de la vellosidad corionica, el sexo del feto.

Por tanto, será también necesario que su coste sea aceptado.

Aquesta pregunta es força complexe i la reservaria per un altre número de la revista.

**Tengo poliquistosis renal dominante. Tengo muchos quistes renales pero no insuficiencia renal. Tengo dos hijos sanos. ¿Un tercer embarazo puede agravar la enfermedad? Tengo también una deficiencia hormonal y he tenido dos abortos. ¿Esta deficiencia y los abortos están relacionados con la poliquistosis?**

R: Un tercer embarazo plantea los mismos problemas de control que los embarazos precedentes. Algunos autores americanos han demostrado que el número de quistes hepáticos aumenta con el número de embarazos, pero esta observación no ha sido confirmada. Según sabemos, las mujeres afectadas de poliquistosis no sufren más abortos que las mujeres de la población en general. Un embarazo en una paciente con poliquistosis sin insuficiencia renal no es considerado un embarazo de riesgo.

**Cuales son los criterios sobre los que la comunidad medica se basa para decidir si un pareja puede beneficiarse o no de un diagnóstico preimplantatorio?**

R.: Es necesario que la enfermedad sea hereditaria (un progenitor transmisor en el caso de enfermedad dominante, los dos padres transmisores en el caso de

enfermedad recesiva). Es necesario un test realizado directamente sobre una sola célula. Estos tests sólo se desarrollan en enfermedades de especial gravedad. En nuestro país este tipo de test se encuentra en fase de desarrollo para las enfermedades renales hereditarias.

**¿Tienen en cuenta los nefrólogos la importancia psicológica de la enfermedad en los niños? ¿Cuales son los medios para acompañar a los niños desde que se les comunica la enfermedad, pasando por la evolución hasta la insuficiencia renal terminal o el periodo post trasplante?**

R: . Lo que afecta a un niño, afecta a toda su familia. Querer proteger sin decir toda la verdad no es una buena solución. Sabemos que hace falta tiempo para asimilar una mala noticia, pero debe explicarse lo que es posible que ocurra. Hablar de diálisis, de trasplante está asociado a toda una posibilidad de proyectos, de futuro, de progreso.

Conviene paralelamente a las explicaciones de los médicos, del personal sanitario, de las asistentes sociales, una ayuda psicológica? No tengo respuesta. Antes del trasplante nos parece imprescindible organizar un encuentro entre el psicólogo, el niño y la familia. Pensar en acontecimientos catastróficos puede implicar un rechazo al tratamiento. El niño puede pensar: "no sólo estoy enfermo sino que además me mandan al psiquiatra". Es preferible que las sesiones con los psicólogos se organicen de la misma manera que el resto de controles, como el de corazón, por ejemplo.

Pero en los hospitales, faltan enfermeras, voluntarios y psicólogos...

**Desde hace 10 años sé que puedo entrar en diálisis. Durante estos 10 años, nunca se me ha propuesto ir a un psicólogo. Desde que he leído artículos sobre pacientes en curas paliativas, estoy convencido de la necesidad de teorías psicológicas acerca de los pacientes crónicos y que en este sentido queda mucho trabajo por realizar. En mi caso, sufro de insuficiencia renal crónica desde 1980. Desde que en 1975 supe que el proceso hacia la insuficiencia renal había empezado, me condicione y eso sin duda aceleró el proceso de deterioro de mis riñones. Esa fase intermedia fue insoportable. O estaba sano o estaba enfermo. Una cosa o la otra. En marzo de 1980 tuve dolor en el riñón izquierdo y el nefrólogo que me llevaba me dijo: "este señor entra en diálisis, no tiene la tasa de creatinina suficiente, pero está preparado psicológicamente". No sabía, hace 3 o 4 años, que mi marido entraría en diálisis. Lo había preguntado y se me respondía: "No se si mañana lloverá". Además, realizamos la diálisis domiciliaria ya que nos dijeron que podíamos hacerlo. Mi marido se rebeló y yo no estaba preparada para ello ni psicológicamente ni materialmente. Ello afectó a toda la familia. Los**



**resultados son buenos, pero tenemos demasiadas cosas que superar.**

R: No es necesario que los pacientes sean informados mas de 3 días antes de entrar en diálisis. Todo lo que decís, es real y hay que luchar contra estos peligros. Un paciente supervisado por un servicio de nefrología, debe ser informado de las modalidades del tratamientos algunos meses antes. Pero es cierto que de un 25 a un 30 % de los pacientes llegan a los servicios de nefrologías un día antes de entrar en diálisis. La demanda de psicólogos ha sido altamente demandada por las asociaciones de pacientes, las cuales han participado en la redacción de decretos sobre la insuficiencia renal crónica

**Estamos afectados de poliquistosis renal. Mi madre se dializa. Yo estoy afectado. Mi hija de 23 años también esta afectada. Desconozco si mi hija de 20 años también. Hace 3 años que sabe que tiene un quiste. Hasta la fecha no ha querido ver a un nefrólogo. Pienso que necesitamos asistencia psicológica.**

R: Recordemos que el 30 % de las personas afectadas de poliquistosis renal no necesitaran nunca ni diálisis ni trasplante. Tener informaciones médicas precisas sobre la enfermedad es importante. La asociación se ha creado para ayudar a la correcta difusión de esa información. No solo los psicólogos sino también las enfermeras, las asistentes sociales y el medico pueden dar un consejo si es necesario.

**En tanto que psicólogo y paciente, estoy muy sensibilizado y soy muy sensible a este tema. Pienso que el aspecto psicólogo es muy amplio. No se trata sólo de afrontar la enfermedad en el aspecto médico. Como en toda enfermedad ésta nos puede desbordar en un momento dado. Estamos obligados a ponernos en manos del médico. Sabemos que necesitamos informaciones precisas y objetivas, pero éstas nunca son recibidas como tales por los pacientes. No es posible. En el discurso del medico hay un decálogo sobre lo que puede decirle al paciente y la manera como este lo recibe. El paciente lo recibe por sus allegados, sus ascendientes y descendientes. Esto nos afecta a muchos niveles. En un momento dado, algunos pueden perder el norte. Entiendo que podáis decir: "El dialogo con el médico, con la enfermera es importante." Efectivamente, es un soporte, pero no es la ayuda psicológica, lo que permite a la gente superarlo. El trabajo psicológico con un profesional se hace a largo termino, sobre cosas que van mas allá de la enfermedad. La enfermedad organiza la vida en familia, o mejor dicho la organiza de manera diferente. No es suficiente tener un soporte puntual en un momento dado.**

**Cada familia lo vive de manera diferente, en función de su propio sistema de comunicación, de sus valores de su manera de afrontar la vida, la enfermedad, la muerte. Es el trabajo de los profesionales lo que puede conducir a estar mejor. Las enfermedades nos afectan socialmente también. Cada vez conozco mas testimonios y yo mismo lo he vivido en mi familia. Exteriormente, me veis en plena forma. La mayoría de presentes aquí estamos en plena forma. no queremos que nos digan: "tienes buena cara hoy " mientras saben que hay algo en su cuerpo que no funciona.**

**Efectivamente. Al médico se le hacen preguntas continuamente. Todos nos hacemos preguntas sobre la vida, la muerte, la enfermedad. Pero mucho mas en el caso del paciente. Es un cataclismo. Se le debe encaminar. Pierde amigos, referencias, trabajo. Todo. Como alguien que no sabe nadar y a fuerza de chapotear, consigue salir a flote.**

R.: Hay una gran carencia en España de organizaciones que se hagan cargo del apartado psicológico de las enfermedades crónicas y de las graves, en general. Otros países ( todo el norte de Europa y los países norteamericanos) han conseguido hacer frente a esa necesidad. También para los médicos es reconfortante trabajar con psicólogos bien formados, con consejeros genéticos. Existen en Canadá, Inglaterra y Holanda. Tienen formación como enfermeras, comadronas, psicólogos o asistentes sociales y hacen 3 años de especialización en genética y consejo genético. Trabajan con los médicos y son el referente para los enfermos para discutir todo lo que no es estrictamente medico.. En las enfermedades genéticas que nos afectan, la parte medica no es mas que una pequeña parte de los problemas que nos afectan. Los consejeros genéticos no sólo conocen la enfermedad, sino que también han sido formados para el dialogo con la gente que sufre, con el concepto de "transmisión de la enfermedad". Las intervenciones anteriores muestran toda la complejidad, sentirse culpable de haber transmitido un gen desfavorable a los hijos y quizás a los nietos y la imposibilidad por parte de los transmisores de verbalizarlo. Es necesaria la ayuda de un profesional, de un intermediario. Esto se tiene que preveer. En Canadá se les dice a las familias: "Podeis llamar en cualquier momento al consejero genético". El consejero puede convocar a la familia, hablar con los abuelos.....aquellos que el médico no tiene tiempo de hacer. Mediante eso, la familia se hace cargo de la enfermedad. No se puede pedir a un enfermo o a los padres de un niño enfermo que se encargue de informar a los familiares correctamente y asegurar el soporte psicológico en su propia familia.. Abogo por una formación complementaria a la genética y a las enfermedades crónicas para los profesionales (enfermeras, comadronas, etc...).