

Implicaciones psicológicas en la Poliquistosis Renal, una enfermedad hereditaria

El diagnóstico de una poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD), causa un impacto emocional y un sufrimiento que trasciende a la propia persona y afecta de alguna manera a toda la familia

El diagnóstico de una poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD), causa un impacto emocional y un sufrimiento que trasciende a la propia persona y afecta de alguna manera a toda la familia. Ello es debido, a que el médico después de comunicar al paciente que tiene una enfermedad hereditaria, le debe decir que algunos de los miembros de su familia, pueden llevarla también en sus genes, transmitirla a sus descendientes y quizás tenerla en un futuro.

Las personas en las que la enfermedad tarda en manifestarse han dispuesto de un mayor periodo de tiempo para edificar su vida en sus diversas facetas (pareja, familia, laboral, etc). No obstante, cuando irrumpe la PQRAD, además del malestar debido a la enfermedad y la posible pérdida de calidad de vida, los pacientes que han tenido descendencia viven sentimientos de profundo dolor,

culpa y miedo por la posibilidad de haber transmitido a enfermedad a sus hijos y quizás a los nietos. Los que por ser más jóvenes todavía no son padres, deberán enfrentar también la decisión de "tener o no tener hijos". Esta situación emocional es compleja y de ella dependen elecciones cruciales que comprometen su presente y pueden afectar al resto de su vida.

Cuando la PQRAD se detecta en un estadio inicial y progresa paulatinamente, el paciente tiene la posibilidad de procesar el dolor por su propia enfermedad más gradualmente. La enfermedad en mayúsculas, queda lejos, probablemente, transcurrirán años, durante los cuales el enfermo intentará colaborar con su médico procurando mantener un estilo de vida adecuado, tomando las medicaciones prescritas y acudiendo a las revisiones periódicas. No obstante, el

Implicaciones psicológicas en la Poliquistosis Renal, una enfermedad hereditaria

miedo de haber transmitido la PQRAD a sus hijos a través de sus genes existe, y genera un duelo anticipado por una enfermedad potencial. Algunos pacientes intuyen que en primer lugar, deberán procesar, de forma suficiente este dolor para poder estar después, en mejores condiciones de decidir si prefieren "saber o ignorar", si sus hijos, todavía asintomáticos son portadores de una PQRAD en sus genes. La forma de vivir la enfermedad y el propio tratamiento influirá en la manera de anticipar, imaginar una potencial enfermedad de sus hijos y procesar el sufrimiento.

En función de la situación personal de cada sujeto adaptarse a la enfermedad y tratamiento supone una mayor o menor reorganización vital de nuestra vida emocional y de las diferentes áreas de la vida. Éstos suelen comportar siempre algunos cambios: reajustes o finalización de la vida laboral, modificaciones de la dinámica familiar, social o económica. La puesta en marcha de estos cambios implica: una suficiente asunción de las pérdidas, enfrentar poco a poco situaciones y planteamientos nuevos, tolerar la ayuda de nuestros seres más queridos y de las redes sociales de apoyo. En cualquier caso es importante saber renunciar aprendiendo a tomar decisiones que mejoren la calidad de vida.

La PQRAD puede suponer cambios de la propia imagen que afectan al individuo. La imagen que tendemos a vivir como nuestra, es la que hemos ido percibiendo en el transcurso de los

años. En algunas ocasiones será necesario asumir una imagen que se va transformando y que al ser impuesta por la enfermedad, no la sentimos propia y no esta integrada en nuestro interior. Poco a poco, aprenderemos a valorarnos por nosotros sí mismos y percibir la estima de los demás independientemente de la imagen física.

A partir del momento que se conoce que un hijo ha heredado la PQRAD, puede producirse un cambio en la dinámica emocional familiar: existe el riesgo de sobreprotección del hijo afectado y la preocupación por no atender tanto a los hermanos, padeciendo por si se consideran en segundo plano o no expresan sus necesidades. Surgen múltiples interrogantes ¿Seremos capaces de ayudar a nuestro hijo en su enfermedad? ¿Como enfocar la PQRAD, a los hermanos asintomáticos? ¿Podremos educarlos de manera que no les traspasemos una ansiedad excesiva ?.

Siempre que sea posible, conviene posponer el tratamiento de esta temática hasta que el joven haya superado la crisis de la adolescencia. De todas maneras, es necesario destacar que no existe ninguna formula para ser aplicada como una receta, cada hijo es distinto y deberá ser comprendido como un ser único en el contexto de su situación vital, considerando su forma de ser y la de los padres.

Los adultos en edad de procrear, que desean tener hijos viven un duelo anticipado por la posible transmisión de la enfermedad. Para empezar a su-

perar esta situación necesitan recibir una información fidedigna y clara que provenga de un profesional experto, dispuesto a dialogar a propósito de: Que significa y que probabilidades hay de transmitir la PQRAD a sus hijos; las características de la PQRAD, sus causas, las probabilidades de que ésta se desarrolle o que jamás se manifieste; variabilidad del curso de su evolución, inicio, posibilidad de levedad o gravedad; ventajas de tratar los síntomas desde el inicio; posibilidades de prevención; posibilidades terapéuticas futuras, la viabilidad de realizar un diagnóstico genético preimplantacional que permita la selección de embriones libres de los genes portadores de la PQRAD para ser utilizados para una fecundación in vitro (FIV); la posibilidad de un diagnóstico genético prenatal; la adopción u otras cuestiones que las parejas necesiten clarificar.

Antes de tomar cualquier decisión respecto tener hijos biológicos, renunciar a ellos, tenerlos utilizando técnicas de reproducción asistida con fecundación in vitro, o adoptar, han de comprender y asimilar bien la información recibida. Y posteriormente realizar un proceso de elaboración del duelo respecto las expectativas e ilusiones que tenían respecto a sus hijos. Después de darse el tiempo necesario los pacientes habrán de decidir en función de su propio criterio, siempre partiendo de su forma de ser y situación vital, sin estar sometidos a presiones u opiniones de personas que por más que los quieran, a veces pueden tener nociones erróneas sobre el tema.



¿Que es un duelo?

Los cambios, pérdidas, y renuncias a consecuencia de una enfermedad nos producen casi siempre dolor. El intento paulatino y suficiente de tratar este sufrimiento, es lo que denominamos duelo. Éste comporta todo un proceso, a través del cual, afortunadamente emerge un enriquecimiento personal y al mismo tiempo un efecto regenerador que favorece la activación de los recursos y la creatividad reparadora.

¿Vivir un proceso de duelo, que significa? Darse cuenta de cómo nos impacta. Identificar la gran variedad de sentimientos y emociones que experimentamos. Vivir nuestras con-

tradiciones y captar las capacidades que se activan después de las pérdidas. Concederles la importancia que tienen, saberlas comunicar a algunas personas adecuadas y escogidas. Compartir con estas personas, nos permite situarnos mejor en el conjunto de nuestras vidas y estar en mejores condiciones de enfrentar las limitaciones y posibilidades que la vida nos presenta.

En la mayoría de personas, el proceso de duelo suele seguir una secuencia de fases que exponemos a continuación. Cada persona necesitara un menor o mayor periodo de tiempo para transitarlas, saltar de una a otra u oscilar. Todos necesitamos nuestro propio tiempo evolutivo. Situaciones

adversas contribuyen al estancamiento en alguna de ellas. Algunos sujetos tienen dificultades en procesar un duelo, incluso de iniciarlo.

Primera fase: Embotamiento. Las personas puede encontrarse en estado de shock, sentirse robotizadas, abotargadas, con sensaciones desagradables, y a veces padecer algunas somatizaciones.

Sra. A: “Estoy chocada, hago las cosas, ausente, distante, como un robot, no soy yo misma”

Segunda fase: Negación. Se caracteriza por la necesidad de negar una realidad que no todavía podemos asumir.

Implicaciones psicológicas en la Poliquistosis Renal, una enfermedad hereditaria

Sr. B: “Me lo dijeron cuando tenía 18 años, lo negué completamente. Entonces era comprensible pero ahora no, me han dicho que tengo que ir a diálisis. No es posible que esto me haya pasado a mí, y que ya tenga que ir a Hemodiálisis hasta que me trasplanten.”

Tercera fase: Sufrimiento agudo. El sufrimiento es muy agudo y significa tristeza, ansiedad, añoranza, nostalgia en graduaciones e intensidades variables, sentimientos de indefensión y vulnerabilidad, incertidumbre, miedo, idealización de lo perdido, anhelo, frustración, sentimientos de culpa, vergüenza, en algunos casos desesperación y desasosiego de una naturaleza e intensidad variable. De forma paradójica el contacto con el sufrimiento da lugar a la génesis de creatividad.

Sra. C: “Estoy muy triste, nunca había estado así. Me es insostenible pensar que pueda estar siempre así. Lo que más me desespera es que mi hija también tenga la enfermedad, me preocupo mucho por ella. Y aunque entiendo que no ha de ser así, me culpabilizo. Ella se siente mal por que piensa que me deprime y no se trata de esto. Me preocupa que mis hijos si reclaman algo se sientan mal. Yo quiero que expresen lo que les pasa, ellos también tienen sus dificultades y me necesitan y yo deseo ayudarles. Lo que me calma mucho es escribir lo que siento y enseñárselo a J”.

El sentimiento de culpa, tanto por parte de los padres como de los hijos, se hace sentir y suele expresarse en una diversidad de formas: los padres por sentirse responsables de la PQRAD; los hijos sa-

nos que por sentirse privilegiados no se permiten reclamar la atención que necesitan, sin sentirse culpables; el hijo afectado al vivir que preocupa a las personas que más quiere y le ayudan, etc.

Cuarta fase: Oscilación. Se suele observar una oscilación entre la asunción de la enfermedad y el tratamiento y las capacidades de reorganización (características de la fase 5) y el sufrimiento agudo (propio de la fase 3). En la fase de oscilación las capacidades de simbolización y reparación se desarrollan dando lugar a la creatividad. La oscilación entre la fase 3 y la 5 contribuye a la transformación del sufrimiento, que al adquirir una mayor modulación con las oscilaciones va cediendo ostensiblemente.

Sra. C.: “Ya no me siento tan mal. He empezado a traducir algunas pequeñas cosas, estoy algo mejor. Mi compañera de diálisis, cuenta que, al principio, también le costó mucho, pero que después encontró su manera de estar bien. Dice que yo también la encontraré. Tengo días de todo, unos mejor y otros no tanto. Estoy inestable pero cada vez mejor.

Quinta fase: Asunción de la realidad y reorganización. Los duelos se han procesado suficientemente y se reactiva la capacidad de sobreponerse y la reorganización vital. La búsqueda de recursos emocionales internos, la posibilidad de su desarrollo y la reorganización externa permite la transformación del sufrimiento en procesos de sublimación y simbolización creativa. Los pacientes comparten con sus seres queridos diferentes sentimientos e ilusiones, dis-

Poliquistosis Renal, una enfermedad hereditaria

Los cambios, pérdidas, y renunciaciones a consecuencia de una enfermedad nos producen casi siempre dolor. El intento paulatino y suficiente de tratar este sufrimiento, es lo que denominamos duelo. Éste comporta todo un proceso, a través del cual, afortunadamente emerge un enriquecimiento personal y al mismo tiempo un efecto regenerador que favorece la activación de los recursos y la creatividad reparadora

minuye el sentimiento de soledad, y van aprendiendo a significar su realidad interna y externa encontrando nuevos sentidos y significados vitales.

Sra. E: “La verdad es que ahora he aprendido a percibir y organizar mi vida de otra manera. Los de mi casa me ven mejor. Ahora voy a clase de pintura. Le he traído un pequeño cuadro, me gusta, se lo he hecho con cariño. Deseo transmitirle todo mi afecto a mi hijita. Mi marido dice que si algún día les sale la enfermedad a nuestros hijos les darán un riñón como a mi. Dice que la medicina avanza mucho y que a lo mejor ni lo necesitaran, logra tranquilizarme”.

Conectar con lo perdido y vivir las diversas facetas de un proceso de duelo favorece actitudes, hacia nosotros mismos, más vivificantes que modulan el sufrimiento y permiten dirigir la energía hacia personas queridas y actividades, que hacen que la vida merezca la pena ser vivida.

La idea de cambio positivo al tener que enfrentar la adversidad y el duelo aparece ya en la psicología existencial en autores como Frankl, Maslow, Rogers o Fromm. Desde algunas décadas los científicos muestran sus enormes posibilidades, a través de la resiliencia. Ésta capacidad la definen como la insospechada fortaleza de resistir los embates de la vida, encontrar recursos latentes, ser capaz de sobreponerse, conectar con aspectos saludables y convivir con las adversidades, incluso aprender de ellas transformándose positivamente en la vivencia de tales experiencias

El ser humano tiene una historia, un bagaje, una memoria que incide en su presente y

futuro. Comprendemos es comprender nuestra historia, verla en sus múltiples facetas y matices. Conocer esta historia, incluida en nuestro presente, permite vislumbrar un futuro con mayor riqueza emocional. Al tener que asumir una enfermedad la miramos con profundidad. Es otra mirada. Ahora los pensamientos están cargados de emoción y nos transforman, adquirimos una peculiar sabiduría en la capacidad de vernos de maneras distintas y comprender los múltiples aspectos de nosotros mismos, en diversas temporalidades y espacios. En esta comprensión significamos cada instante de nuestra vida, aprendemos a amarnos en el “aquí y ahora”, y encontramos otras posibilidades. Y cuando es necesario, nos atrevemos a encarar la vida de una manera distinta. Esto es consecuencia de un proceso de duelo que, paradójicamente impulsado por la enfermedad, conduce sin darnos cuenta al desarrollo de capacidades regeneradoras y creativas.

Bibliografía

- **M. Martínez del Pozo y colb.** “Estudio psicológico de la pareja donante – receptor en el trasplante renal de donante vivo TRDV” Actas Fund. Puigvert 2005 24: 164-189
- **M. Martínez del Pozo y colb** “Aspectos psicológicos y calidad de vida de los pacientes de hemodiálisis en los inicios del siglo XXI. Modelo de integración asistencial, docencia e investigación clínica” Actas Fund. Puigvert 2006, 25: 131-160
- **M. Martínez del Pozo** “La elaboración del duelo: Estudio empírico de sus fases mediante metodología observacional y selectiva”. Tesis doctoral, enero 1992

Centro de referencia de enfermedades renales raras

El Centro de Referencia de Enfermedades Renales Raras de la Región Sud Oeste de Francia –SORARE – se constituyó en el año 2005 dentro del contexto del Plan Nacional de Enfermedades Raras 2005-2008 que tiene como objetivo primordial **“Asegurar la igualdad de acceso al diagnóstico, tratamiento y seguimiento adecuados de toda persona afectada de una Enfermedad Rara – Todos somos iguales frente a la Enfermedad”**

Pero comencemos por definir que es una Enfermedad Rara: es toda aquella enfermedad que afecta a menos de 1 individuo por 2000 habitantes y que en general es insuficientemente conocida. Actualmente se reconocen aproximadamente 7000 enfermedades raras, siendo el número de pacientes afectados, sumamente variable de una enfermedad a otra.

Aunque 1 de 2000 parezca muy poco, en su conjunto 3 millones de personas están afectadas por una enfermedad rara, actualmente en Francia.

Es por esta razón que han sido consideradas como prioridad nacional con la finalidad de proponer un diagnóstico precoz, un seguimiento multidisciplinario y tratamiento específico cuando este existe y avanzar en el campo de la investigación.

Las 10 estrategias propuestas por el Plan Nacional apuntan a:

1. Mejorar el conocimiento epidemiológico
2. Reconocer la especificidad de cada enfermedad
3. Informar
4. Formar
5. Organizar estrategias de diagnóstico accesibles a todos
6. Mejorar la calidad de vida

7. Acompañar
8. Fomentar la investigación
9. Desarrollar medicamentos específicos
10. Crear vínculos de colaboración entre los equipos nacionales y europeos.

En Francia existen actualmente 130 Centros de Referencia, dentro de los cuales 4 están dedicados exclusivamente a las Enfermedades Renales Raras y trabajan en interconexión: dos en París dedicados uno a las enfermedades genéticas y otro exclusivamente al síndrome nefrótico, uno en Lyon dedicado a las enfermedades hereditarias del metabolismo y nuestro Centro de Referencia del Sud Oeste de Enfermedades Renales Raras –SORARE–, que tiene como originalidad de agrupar 4 regiones (Aquitaine, Languedoc Roussillon, Limousin, Midi-Pyrénées) con sus 4 Servicios de Nefrología Infantil y de Adultos de los 4 Centros Hospitalarios Universitarios