

La enfermería de diálisis ante enfermedades raras

Antonio López González, Lorena Díaz Rodríguez, Teresa Pérez López, Modesta Mojon Barcia

RESUMEN

El término Enfermedad "rara" se emplea para referirse a un conjunto de patologías de baja prevalencia (5/10.000 habitantes), la mayoría de ellas de origen genético y de clínica muy diversa, caracterizadas fundamentalmente por su complejidad y desconocimiento. A pesar de ser denominadas "raras", sorprende al público descubrir que unos 30 millones de personas tienen una enfermedad rara en los países europeos, cifra que equivale al total de habitantes de los Países Bajos, Bélgica y Luxemburgo. Actualmente, estas entidades clínicas vienen siendo objeto de atención científico y social debido a la amplia gama de dificultades que surgen directamente de su rareza (la falta de acceso al diagnóstico correcto, la falta de conocimiento científico para desarrollar herramientas terapéuticas eficaces y las consecuencias tanto sociales como familiares). El objetivo de este estudio es presentar un caso de enfermedad rara, la Epidermólisis bullosa distrófica recesiva, en programa de tratamiento renal sustitutivo reseñando los principales problemas que se presentaron desde el punto de vista de la atención de enfermería. Esta tarea compleja, plantea un importante desafío para aquellos sistemas sanitarios que intentan responder con equidad, calidad, seguridad y eficiencia a su atención.

INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Raras son, en general, un conjunto de patologías crónicas muy diversas caracterizadas principalmente por su baja prevalencia. La utilización del criterio de prevalencia para definir a una enfermedad como "rara" plantea varios problemas. Por un lado, no existe estandarización internacional de criterios sobre el punto de corte a emplear en la tasa de prevalencia. Así, en la Unión Europea se acepta una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, en EEUU de 7,5/10.000 habitantes, en Australia 1/10.000, en Japón 4/10.000. Por otro lado, no existen estudios epidemiológicos de muchas de estas enfermedades. Esto hace que sea muy difícil poder clasificar una enfermedad concreta como perteneciente al grupo de las enfermedades raras, al igual que impide realizar una valoración cuantitativa del problema con absoluta objetividad¹.

La baja prevalencia de estas enfermedades unido a su alto nivel de complejidad, dan lugar a una situación complicada para los sistemas sanitarios y las personas afectadas que pone de manifiesto la necesidad de aunar esfuerzos y de compartir conocimientos y buenas prácticas en este ámbito. Dentro de la clasificación de enfermedades raras se encuentra la Epidermólisis bullosa (EB). Este término se refiere a un grupo de enfermedades hereditarias (de transmisión dominante o recesiva), no infecciosas ni contagiosas, que cursan con diversa presentación, desde formas más leves a otras más graves. Se caracteriza por la afectación de la piel y las mucosas debido a una alteración de las proteínas de la unión epidermodérmica que altera la cohesión de la dermis con la epidermis. Como consecuencia se forman ampollas y vesículas tras mínimos traumatismos o fuerzas de fricción, con afectación variable de otros órganos. Los primeros estudios sobre este proceso provienen de finales del siglo pasado, siendo Köbner en 1986, quien propuso el término Epidermólisis ampollosa².

Se han descrito distintos subtipos clínicos de E.B. con manifestaciones variables, desde leves alteraciones hasta procesos que llegan a ser fatales en un corto período de tiempo. Según la localización de las ampollas se describen tres entidades: EB simple o intraepidérmica (las ampollas se localizan a nivel intraepidérmico, justo en las células de la capa basal), la EB de unión (la ampolla se localiza a nivel de la membrana basal) y la EB distrófica o intradérmica (la ampolla se localiza por debajo de la membrana basal a nivel de las fibrillas de anclaje debido a anomalías en el gen responsable de la codificación del colágeno 7, que componen esas fibrillas de anclaje que unen la membrana basal a la dermis)³.

Las ampollas y erosiones son unas de las principales manifestaciones. Estas se localizan fundamentalmente en las zonas de mayor roce y traumatismo como manos, codos, rodillas. También existe afectación de otras estructuras como la mucosa oral, esofágica, alteraciones dentales y en el cuero cabelludo, que dan lugar a gran variedad de complicaciones como son: desnutrición, disfagia, reflujo gastroesofágico, rotura de esófago, retención fecal, anemia, obstrucción de las vías respiratorias altas, afectación ocular, osteoporosis, deformidad de las extremidades, cáncer y otras complicaciones más raras, como nefritis, obstrucción del tracto urinario y cardiomiopatía



El diagnóstico se sospecha por la presencia de ampollas que aparecen a una edad temprana. Para más precisión, es necesario la combinación de técnicas histológicas, microscopia electrónica, inmunofluorescencia y estudios con anticuerpos monoclonales y policlonales.

No existe tratamiento en la actualidad. El manejo de pacientes con Epidermólisis ampollosa tiene como objetivos minimizar la formación de ampollas, proporcionar las mejores condiciones para una cicatrización correcta evitando sobreinfecciones, controlar el dolor y las posibles complicaciones.

En cuanto al pronóstico de la Epidermólisis ampollosa es muy variable y depende de la severidad de la enfermedad. La EB simple es la de mejor pronóstico y suele mejorar a lo largo de los años. Por el contrario, la EB juntural en su variedad letal tiene un pronóstico muy malo, falleciendo los pacientes en los 3 primeros años⁴.

Es evidente que el cuidado y atención sanitaria a este tipo de pacientes es una tarea compleja que suele representar un reto para la relación enfermero-paciente. Por tanto, el objetivo de este estudio es presentar un caso de enfermedad rara, la Epidermólisis bullosa distrófica recesiva en programa de tratamiento renal sustitutivo, reseñando los principales problemas que se presentaron desde el punto de vista de la atención de enfermería.

CASO CLÍNICO

Mujer de 50 años diagnosticada al nacimiento de Epidermólisis ampollosa distrófica recesiva con afectación de dos terceras partes de la superficie cutánea y con manifestaciones ampollosas desde el período neonatal. A los 45 años de edad es derivada a Consultas de Nefrología para seguimiento por incremento progresivo de los niveles de creatinina en sangre. Se le realiza biopsia renal con resultado de enfermedad túbulointersticial inflamatoria con depósitos de inmunocomplejos, instaurándose tratamiento conservador con corticoides con mínima mejoría analítica. Un año más tarde es diagnosticada de Insuficiencia Renal Crónica en estadio V (Ccr 10 ml/min y Cr 4,5mg/dl). Se valoran posibilidades de tratamiento renal sustitutivo eligiendo como opción preferente la hemodiálisis. Se realiza fístula arterio-venosa en miembro superior derecho (húmero-cefálica) y se incluye en programa de hemodiálisis crónica.

Antecedentes clínicos de interés:

- Anemia crónica a tratamiento con transfusiones, hierro endovenoso y eritropoyetina.
- Desnutrición proteico-calórica a tratamiento con suplementos y nutrición intradiálisis.
- Exéresis de múltiples carcinomas epidermoides cutáneos.
- Alopecia cicatrizal
- Onicomadesisis.
- Pérdida de piezas dentarias (actualmente con implantes

dentales)

- Disfagia a estudio secundaria a estenosis a nivel hipofaríngeo (probable divertículo de Zenker).
- Infecciones del tracto urinario de repetición.
- Hiperparatiroidismo.

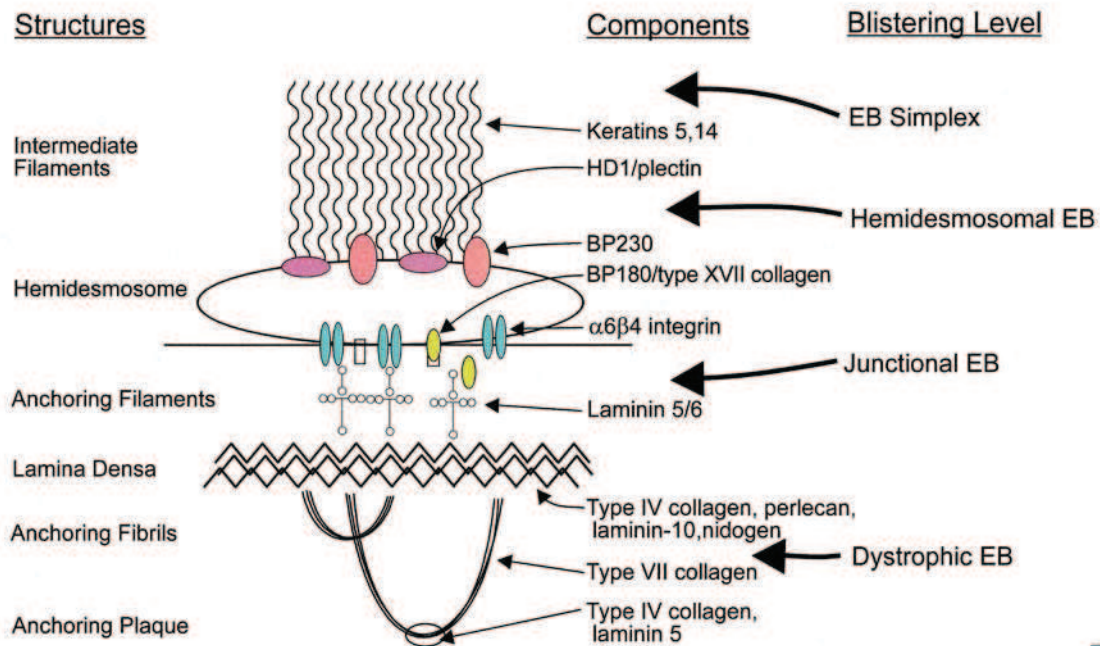
Valoración de Enfermería

Para realizar la valoración de enfermería se ha utilizado la "Guía de valoración del paciente con Insuficiencia Renal Crónica Terminal en Hemodiálisis". Esta guía basada en el modelo de patrones funcionales de Marjory Gordon tiene como objetivo compartir el uso de un lenguaje enfermero común y mejorar la calidad de nuestros cuidados utilizando herramientas como la taxonomía NANDA y la Clasificación de Resultados Enfermeros (NOC)⁵. Divide el proceso de valoración en 13 dominios de los cuales encontramos alterados:

- **Dominio 2 (Nutrición):** Estado nutricional comprometido (I.M.C. de 15,23). Desnutrición proteico-calórica como consecuencia de la Epidermólisis ampollosa y acentuada por la insuficiencia renal.
- **Dominio 4 (Actividad/Reposos):** Informes verbales de no tener un sueño reparador para lo cual está a tratamiento. Manifestaciones de cansancio relacionado con anemia crónica la cual no representa una incapacidad para llevar a cabo las actividades de la vida diaria.
- **Dominio 9 (Afrontamiento/tolerancia al estrés):** El proceso de afrontamiento de la insuficiencia renal ha variado desde su diagnóstico hasta la incorporación en el programa de hemodiálisis crónica. La paciente ha pasado por una fase de negación de cualquier tipo de tratamiento a otra de aceptación caracterizada por la adquisición de capacidades para controlar y manejar las situaciones relacionadas con la enfermedad.
- **Dominio 11 (Seguridad/Protección):** Presenta alteraciones de la integridad de la piel como consecuencia de la EB y del acceso vascular para hemodiálisis.
- **Dominio 12 (Confort):** Manifiesta dolor relacionado con las lesiones ampollosas y controlado con analgesia y medidas físicas.



Fístula Arterio-Venosa



Estructura de la piel y Epidermolisis

Diagnósticos de Enfermería

- Desequilibrio nutricional por defecto relacionado con patologías asociadas a la Epidermolisis manifestado por I.M.C de 15,23.
- Riesgo de estreñimiento relacionado con tratamiento farmacológico.
- Deterioro del patrón del sueño relacionado con higiene del sueño inadecuada manifestado por quejas verbales de dificultad para conciliar el sueño.
- Intolerancia a la actividad relacionado con anemia crónica manifestado por informes verbales de fatiga y debilidad.
- Deterioro de la integridad cutánea relacionado con EB y fístula arterio-venosa manifestado por la presencia de múltiples lesiones ampollasas.
- Riesgo de infección relacionado con alteraciones en el proceso de cicatrización.
- Dolor crónico relacionado con lesiones ampollasas manifestado por quejas verbales.

CONCLUSIONES Y DISCUSIÓN

La asistencia sanitaria de las enfermedades raras es un tema complejo. Su baja prevalencia ha condicionado hasta

hace bien poco el que la investigación alrededor de ellas sea escasa y los tratamientos en la mayoría de los casos inexistentes. A pesar de esto, los profesionales sanitarios tenemos que ser capaces de articular respuestas factibles y adecuadas que puedan responder con equidad, calidad, seguridad y eficiencia a las necesidades de estos pacientes.

Se han publicado varios casos de pacientes con Epidermolisis bullosa e insuficiencia renal. El primero de ellos en 1973, en el cual la insuficiencia renal fue consecuencia de desórdenes genitourinarios secundarios a la EB. Posteriormente, se han descrito casos de pacientes con EB en los que las complicaciones renales han sido la amiloidosis, nefropatías por IgA y glomérulonefritis⁶; pero, en ninguno de los casos, la presentación de la insuficiencia renal fue tan tardía como en el que aquí se describe.

La “Guía de valoración por indicadores del paciente con insuficiencia renal crónica”, elaborada en nuestra unidad, es una herramienta útil para el proceso de atención de enfermería; ya que facilita la incorporación del lenguaje enfermero al día a día, mejorando la calidad de los registros, por lo que conduce a un incremento de la eficacia y eficiencia de nuestros cuidados.

Por último, destacar el papel de profesionales y organizaciones como es el caso DEBRA España que, con su trabajo tenaz, luchan por la igualdad de estos pacientes en el acceso a la asistencia social y sanitaria, la equidad en sus derechos sociales básicos (salud, educación, empleo y vivienda) y potenciando la investigación con el fin de poder paliar estas dolencias.



BIBLIOGRAFÍA

1. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar 2008; 31 (Supl. 2): 9-20.
2. Bruckner-Tuderman L, Schnyder UW, Baran R. Nail changes in epidermolysis bullosa: clinical and pathogenetic considerations. Br J Dermatol 1995; 132: 339-44.
3. Uitto J, Pulkkinen L. Epidermolysis bullosa in Mexico. Int J Dermatol. 2000;39:433-5
4. Miranda Gómez A, Frías Ancona G, Hierro Orozco S. Epidermolisis bullosa. Revisión Clínica. Rev Mex Pediatr 2003; 70(1); 32-36
5. Meizoso Ameneiro A, Sáez Rodríguez L, Valiño Pazos C, Gallego Santiago S, Seoane Carro M. Guía de valoración del paciente crónico en hemodiálisis por indicadores. Rev Soc Esp Enferm Nefrol 2008; 12(4):283/287
6. Yamada Y, Dekio S, Jidoi J, Ishimoto T, Yoshioka T. Epidermolysis Bullosa atrophicans generalisatamitis. Report of case with rena dysfunction. J Dermatol 1990;17:690-695

LUGAR DE TRABAJO Y DIRECCIÓN:

Complejo Hospitalario Universitario A Coruña
(Unidad de Diálisis) C./ As Xubias nº 84 C.P: 15006
A Coruña / España
E-mail (1^{er} autor): antonio.lopez.gonzalez@sergas.es



Nutrición Intradialísis

PATIENTS WITH RARE DISEASES AND RENAL DIALYSIS

ABSTRACT

The term rare disease is used to refer to a group of diseases which occurs in 5/10.000 people. The majority of these diseases are genetic conditions, which are clinically diverse and are characterized by their complexity and the lack of understanding which surrounds them. Although they are described as rare most people are surprised to discover that around 30 million people in Europe have a rare disease, a sum which equals the total number of the population of the Netherlands, Belgium and Luxemburg. These conditions are currently subject to direct attention from the medical and scientific world because of the number of difficulties facing patients: lack



Enfermeros de diálisis del CHUAC

of accurate diagnosis, lack of scientific knowledge to develop the right treatments and therapies coupled with the social consequences of living with a rare disease. We aim to present the case of recessive dystrophic Epidermolysis Bullosa and to bring attention to the main difficulties of treating renal failure in patients with EB (see article La Enfermería de diálisis).

We would like to see a response from health services and with this reassurance for patients on the quality and level of treatment they require.