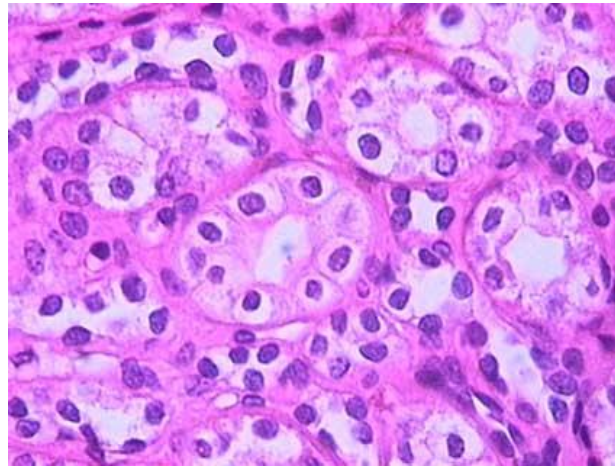




**Universidad de Valladolid**

Trabajo Fin de Grado 2020-2021

# **FUNCIÓN RENAL EN LAS TUBULOPATÍAS INFANTILES Y CALIDAD DE VIDA**



**GRADO EN MEDICINA**

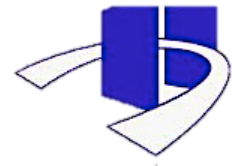
**María Aldana Villamañán**

**TUTORA:** Dra. Rebeca Garrote Molpeceres

**COTUTOR:** Dr. Hermenegildo González García



**FACULTAD  
DE MEDICINA**



**INDICE:**

**RESUMEN .....2**

**INTRODUCCIÓN .....3**

**OBJETIVOS DEL ESTUDIO .....5**

**MATERIAL Y MÉTODOS .....5**

**ANÁLISIS ESTADÍSTICO .....7**

**CONSIDERACIONES ÉTICAS .....7**

**RESULTADOS .....8**

**DISCUSIÓN .....17**

**CONCLUSIONES .....19**

**AGRADECIMIENTOS .....19**

**BIBLIOGRAFÍA .....19**

**ANEXOS .....22**

## **RESUMEN**

**Objetivos:** Estudiar la calidad de vida de niños enfermos crónicos, sobrecarga del cuidador principal y dinámica familiar. Conocer las características clínico-epidemiológicas, diagnóstico-terapéuticas y evolutivas de las tubulopatías primarias infantiles. Evaluar su pronóstico renal y vital.

**Material/Métodos:** Estudio observacional transversal y descriptivo retrospectivo. Cuestionarios EQ-5D-Y, Zarit y FACES III. Análisis de las funciones tubular y renal (estudio de biomarcadores). Población estudiada: población pediátrica del área de Valladolid este diagnosticada de tubulopatía primaria en la infancia ( $\leq 15$  años), así como otros pacientes diagnosticados de patología crónica infantil (oncológica, neumo-alergológica, endocrina) y los cuidadores principales de éstos. Se añade población control sana tanto pediátrica como adulta (cuidadores principales).

**Resultados:** Se registraron 20 tubulopatías primarias infantiles [10(50%) túbulo distal/colector, 6(30%) proximales, 4(20%) asa de Henle]. La más frecuente fue Sd de Gitelman. Mediana etaria diagnóstica 5,7 años (2,2-8,6), sin diferencias por sexos. 11(55%) alteración de concentración urinaria, 4(20%) desarrollaron ERC, 10(50%) hipocrecimiento, 3(15%) ingresos por transgresión terapéutica en adolescencia. Se analizaron 122 encuestas EQ-5D-Y, Zarit y FACES III [pacientes con tubulopatías 20 (16,4%), oncológicos 20 (16,4%), neumoalergias 22 (18%), endocrino 20 (16,4%), controles sanos 40 (32,8%)]. En EQ-5D-Y se hallaron diferencias estadísticamente significativas en casi todas las categorías al diferenciar entre controles sanos y enfermos, destacando sentimientos de preocupación/tristeza en 7 de los niños afectados de tubulopatías (35%). Tanto los cuestionarios de Zarit como FACES III mostraron alteraciones en la dinámica del cuidador principal y familiar de forma estadísticamente significativa, siendo remarcable el porcentaje de sobrecarga en cuidadores de pacientes con patología crónica 26,83% (22 pacientes)

**Conclusiones:** Es importante diagnosticar y tratar precozmente las tubulopatías infantiles para mejorar su pronóstico renal y vital, así como valorar los aspectos psicosociales del niño y la familia para optimizar su tratamiento mejorando su apoyo psicosocial.

**Palabras clave:** tubulopatías primarias infantiles, función renal, calidad de vida, sobrecarga del cuidador, dinámica familiar.

## **INTRODUCCIÓN**

Las **tubulopatías** son un grupo variado de enfermedades que se caracterizan por la alteración de la función tubular renal. Pueden presentarse de forma hereditaria (primarias) o bien ser secundarias a tóxicos, fármacos u otras enfermedades. Se distingue entre simples o complejas según se afecte el transporte tubular de una o varias sustancias. Se clasifican según la zona del túbulo afectada o según su mecanismo fisiopatológico (1).

El diagnóstico de sospecha se realiza con una historia clínica y anamnesis completas donde se recojan los antecedentes familiares y personales, incluyendo obstétricos y neonatales, consanguinidad, síntomas sugestivos, historia dietética, avidez por la sal, ingesta de agua y diuresis. La exploración física es una parte imprescindible, aportando datos de crecimiento y desarrollo (edad, talla, peso, presión arterial percentilada, estadio Tanner e IMC), valorando hidratación y presencia de raquitismo o anomalías en órganos de los sentidos (1-3).

Dependiendo del tipo de afectación, cada entidad tiene unas características particulares, así como una gravedad y pronóstico propios (1). Debido esta gran diversidad de cuadros clínicos englobados en las tubulopatías infantiles, el tratamiento es muy diverso, así como el pronóstico de funcionalidad vital y renal de los mismos. De tal manera, algunas de ellas pueden conducir al niño al desarrollo de una enfermedad renal crónica (ERC) en la infancia, adolescencia o en la edad adulta, incluso acabar en una situación de enfermedad renal terminal (ERT). Por todo ello es importante efectuar un diagnóstico, seguimiento y tratamiento precoces para optimizar la atención sanitaria de estos niños y mejorar su **calidad de vida** y la de sus familias (1). El crecimiento y desarrollo son temas esenciales para todos los niños, pero especialmente para aquellos con ERC. Es muy importante que reciban una atención multiprofesional integral, ya que es la forma más efectiva de minimizar las discapacidades que pueden llegar a desarrollar y lograr maximizar el potencial de cada niño (4). Se recomienda atención psicológica a los pacientes y padres, sobre todo a aquellos en preparación para trasplante o que inicien terapia con diálisis, así como aquellos que presenten mala adaptación a su enfermedad. Especialmente delicado es el momento de transición entre la atención pediátrica y la atención por parte del nefrólogo de adultos, ya que es un cambio que suele ocurrir en la adolescencia, edad en la que los pacientes se sienten vulnerables y muy condicionados por su entorno social, por lo que habrá que prestar atención al cumplimiento terapéutico y actitud del paciente ante su enfermedad (4). El tratamiento de las ERC no debe ir solo encaminado a prolongar la vida del paciente en las mejores condiciones físicas, sino también a intentar la mejor adaptación social posible (2).

Para completar la evaluación del paciente es preciso **estudiar de forma completa la función renal** (1-3), incluyendo el análisis de: Orina (inspección, tiras reactivas y sedimento) y volumen urinario; cálculo del filtrado glomerular renal (FGR), determinaciones de parathormona (PTH) intacta, calcidiol, calcitriol, factor de crecimiento fibroblástico 23 (FGF23); función tubular

(excreciones fraccionales de HCO<sub>3</sub><sup>-</sup>, Na, K, Cl y ácido úrico); tasa de reabsorción de fosfato (TRP); excreción de Ca, Mg, glucosa, y proteínas de bajo peso molecular; pruebas de concentración con desmopresina y pruebas de acidificación y sobrecarga hiposalina.

Cuando la **nefropatía es de origen glomerular**, aparecen signos/síntomas como hematuria, edemas o síntomas de enfermedad sistémica. Para la evaluación de la función renal glomerular, además de determinar la concentración sérica de creatinina, hay que realizar una estimación del GFR a partir de la ecuación actualizada de Schwartz 2009 (K=0,413) (5-9). La cistatina C plasmática es útil en situaciones en las cuales la concentración sérica de creatinina no puede ser utilizada (alteraciones de la masa muscular, espina bífida o patología neuromuscular). Además es superior a la creatinina en identificar ERC en fases precoces (5-9).

Sugestivos de **tubulopatía** son la poliuria, el retraso de crecimiento, la nefrocalcinosis, la urolitiasis, manifestaciones óseas u otras como retraso mental, afectación hepática o sordera (2-3). El estudio de la función tubular permite detectar deterioro de la función renal aún en presencia de FGR normal. El túbulo renal regula la homeostasis hidroeléctrica y el equilibrio ácido-base, además de depender de él la capacidad de concentración renal. Por ello, para valorar la función tubular se deben estudiar la reabsorción y excreción de los componentes urinarios y las capacidades de concentración y de acidificación (3,5,6).

En ocasiones es preciso realizar **pruebas complementarias** para detectar patología asociada a la renal y así definir el cuadro clínico, entre ellas: estudio anatómico con ecografía abdominal-renal, audiometría, examen oftalmológico y estudios genéticos dirigidos (1-3).

Las patologías crónicas provocan un importante deterioro en la calidad de vida del paciente y de su familia, teniendo mayor repercusión cuanto menor es la edad del niño y mayor es la gravedad de la enfermedad. El diagnóstico de estas patologías condiciona el pronóstico vital de los pacientes, además de provocar importantes alteraciones en la dinámica familiar. Desde el momento del diagnóstico varios ámbitos de la vida de los cuidadores principales, que generalmente son los padres, pueden verse afectados, como son por ejemplo el ámbito social, laboral o emocional (2). Esto es así ya que una enfermedad crónica ocasiona en la familia un grado de angustia influenciado por factores subjetivos (sensación de que no van a saber cuidar a su hijo, que llegará un momento en el que no van a poder ayudarlo...) y objetivos como por ejemplo no tener tiempo para compaginar su trabajo con el cuidado de su hijo. Para valorar el **impacto de estas enfermedades** en la calidad de vida, funcionamiento y dinámica familiar se han diseñado diversos cuestionarios entre los que destacan Zarit, FACES III y EQ-5D-Y, habiendo sido validados para su uso en población pediátrica y en la valoración de la sobrecarga familiar y del cuidador principal del paciente enfermo (10-12).

## **OBJETIVOS DEL ESTUDIO**

**Objetivo general:** Evaluar la calidad de vida de los pacientes pediátricos diagnosticados de tubulopatía renal en edad pediátrica en la consulta de Nefrología infantil en los últimos 10 años. Analizar la repercusión en sus cuidadores principales mediante el grado sobrecarga que poseen y cómo afectan estas enfermedades a la dinámica familiar y analizar las características clínico-epidemiológicas, diagnóstico-terapéuticas y pronósticas de estas enfermedades.

### **Objetivos específicos:**

1. Estudiar y analizar las características clínico-epidemiológicas y diagnóstico-terapéuticas de los pacientes pediátricos diagnosticados de tubulopatía renal en edad pediátrica en la consulta de Nefrología infantil en los últimos 10 años.
2. Valorar la calidad de vida de estos pacientes de forma comparativa con población pediátrica sana y con población pediátrica afectada de otras patologías crónicas.
3. Evaluar la importancia de un abordaje multidisciplinar médico y psicológico tanto para los pacientes pediátricos con enfermedades crónicas como para sus familias.
4. Analizar la función renal de los pacientes afectados de tubulopatías renales en edad pediátrica y su progresión a enfermedad renal crónica (ERC).
5. Definir estrategias de mejora en el diagnóstico, manejo y pronóstico vital y renal de estos pacientes para evitar o enlentecer el desarrollo de ERC en las formas irreversibles y mejorar el pronóstico vital y la calidad de vida de los niños y sus familias.

## **MATERIAL Y MÉTODOS**

### ***Poblaciones de estudio:***

**A. Población principal de estudio:** Niños y adolescentes en seguimiento en la consulta de Nefrourología Pediátrica del Hospital Clínico de Valladolid con edad  $\leq 18$  años, diagnosticados de patología tubular renal y en seguimiento desde edades  $\leq 15$  años de vida. Se incluyen los cuidadores principales para estudio de calidad de vida.

### **B. Poblaciones de comparación:**

1. *Población pediátrica con patología crónica* de tipo oncológica, neuromuscular, alérgica y endocrínea. Se incluye a los cuidadores principales de los pacientes para estudio de calidad de vida.
2. *Población pediátrica sana.* Se incluye a los cuidadores principales de los pacientes para estudio de calidad de vida.

**Periodo de estudio:** Pacientes diagnosticados de tubulopatías renales en la consulta de Nefrología Pediátrica en los últimos 10 años.

## **Tipos de estudio:**

- Estudio observacional transversal con análisis comparativo de la calidad de vida mediante cuestionarios validados (Zarit, FACES III y EQ-5D-Y) en la población principal y en las poblaciones de comparación
- Estudio descriptivo retrospectivo de las características clínico-epidemiológicas de los pacientes con tubulopatía y su función renal.

## **Métodos:**

- **Fuentes de datos:** Datos de las historias clínicas de la consulta de Nefrourología pediátrica del Hospital Clínico Universitario de Valladolid. Entrevista telefónica con los padres y pacientes para realizar cuestionarios validados previo consentimiento informado para estudio de calidad de vida del paciente pediátrico (EQ-5D-Y) (10) y sobrecarga de los cuidadores principales (Zarit) (11), así como valoración de la cohesión y estabilidad familiar mediante la escala FACES III (12).
- **Variables de estudio:**
  - **Variables de identificación:** Número de historia clínica (NHC), fecha de nacimiento (día, mes y año), edad y sexo (varón o mujer).
  - **Variables de calidad:** cada una de las preguntas de los estudios de los cuestionarios empleados para evaluar la calidad de vida del niño (EQ-5D-Y) (10), sobrecarga del cuidador principal (Zarit) (11) y flexibilidad y cohesión familiar (FACES III) (12).
  - **Variables clínicas:** peso (kg), talla (cm), índice de masa corporal (kg/m<sup>2</sup>), TA percentilada según la *Task Force for Blood Pressure in Children*, motivo de consulta, diagnóstico clínico, estadio de función renal KDIGO 2012 (13).
  - **Variables analíticas de sangre:** Sodio, potasio, cloro, calcio, fósforo, magnesio, ácido úrico, proteínas totales, albúmina, glucosa, urea, creatinina, cistatina C plasmática, pH, pCO<sub>2</sub>, HCO<sub>3</sub>, EB.
  - **Variables analíticas de orina:** pH, densidad, osmolaridad, excreciones fraccionadas (EF), resorción tubular de fosfato (RTP), albuminuria, cociente Albúmina/Creatinina, cociente Proteína/Creatinina, cociente Calcio/Creatinina y B2-microglobulina.

**Estudio de función glomerular** mediante el uso de ecuación de Schwartz 2009 y, en casos seleccionados, cistatina C plasmática estandarizada (*ecuación de Pottel 2017*) (5,8,9).

**Estudio de función tubular** a partir del estudio de osmolaridad y densidad urinaria en primera orina matutina y mediante el cálculo de las excreciones fraccionadas, tasa de resorción tubular de fosfato (RTP), niveles de B2-microglobulina y cocientes que correlacionan la excreción

urinaria de creatinina con sustancias como el calcio, proteínas totales o la albúmina(5).

Para el estudio de orina de muestra aislada se prefiere la de primera hora matutina en ayunas, por ser la mejor para estudiar la osmolalidad máxima y la albuminuria y/o proteinuria. En niñas y adolescentes con ciclos menstruales, la orina ha de obtenerse siete días tras finalizar el último ciclo (3). La recogida de orina de 24 horas se requiere para calcular la diuresis, obtener un diario miccional y cuantificar la excreción de sustancias por la orina, ofreciendo información muy valiosa acerca de las posibles alteraciones en la función tubular renal.

Siguiendo la **clasificación de las guías KDIGO 2012 la enfermedad renal crónica (ERC)** se estratificará en función del valor del filtrado glomerular estimado (FGe) por creatinina y la pérdida de albúmina en orina (A). El valor normal de FGe se establece en  $> 90 \text{ ml/min/1,73m}^2$ , estadio G1. Valores de FGe  $< 90 \text{ ml/min/1,73m}^2$  se consideran diagnósticos de ERC (G2-G4) y los  $< 15 \text{ ml/min/1,73m}^2$  lo serán para el diagnóstico de enfermedad renal terminal (ERT), estadio G5. En cuanto a la albuminuria, valores  $< 30 \text{ mg/l}$  se consideran negativos (estadio A1), entre 30 y 300 mg/l estadio A2 y los mayores de 300 mg/l estadio A3 (2)

**Estudio de la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores principales** mediante entrevista telefónica con los padres y pacientes para realizar cuestionarios validados para estudio de calidad de vida del paciente pediátrico y sobrecarga de los cuidadores principales (EQ-5D-Y y Zarit, respectivamente) (10,11), así como valoración de la cohesión, dinámica y estabilidad familiar mediante la escala FACES III (12), previo consentimiento informado.

## **ANÁLISIS ESTADÍSTICO**

Los datos obtenidos a partir de la base de datos generada en Excel se analizarán con el programa estadístico IBM SPSS Statistics versión 24.0 para Windows. El nivel de significación establecido será de  $p < 0,05$ . De las variables cuantitativas se expresarán la mediana con los cuartiles primero y tercero como medida de dispersión y de las variables cualitativas la frecuencia absoluta (n), que refleja el número de casos en la población establecida durante el periodo de estudio, y la frecuencia relativa (%). Se utilizará el test de Kolmogorov Smirnov para comprobar la normalidad. Mediante el test Chi-cuadrado de Pearson se analizará la asociación de las variables cualitativas. En el caso de que el número de celdas con valores esperados menores de 5 sea mayor del 20%, se utilizará el test exacto de Fisher o el test Razón de verosimilitud para variables con más de dos categorías. La comparación entre variables cuantitativas y nominales se efectuó mediante la prueba T de Student para muestras independientes.

## **CONSIDERACIONES ÉTICAS**

El desarrollo del proyecto se realizará respetando la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial 1964 y ratificaciones de las asambleas siguientes (Tokio, Venecia,



Hong Kong y Sudáfrica) sobre principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos, la Orden SCO/256/2007, de 5 de febrero, por la que se establecen los principios y las directrices detalladas de Buena Práctica Clínica y el Convenio relativo a los derechos humanos y la biomedicina, hecho en Oviedo el 4 de abril de 1997 y sucesivas actualizaciones.

Los investigadores participantes en este estudio se comprometen a que todo dato clínico recogido de los sujetos a estudio sea separado de los datos de identificación personal de modo que se asegure el anonimato de la paciente; respetando la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal (Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre), el RD 1720/2007 de 21 de diciembre, por el que se aprueba el Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre (básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica), así como la Ley 3/2001, de 28 de mayo, (reguladora del consentimiento informado y de la historia clínica de los pacientes), la Ley 3/2005, de 7 de marzo, de modificación de la Ley 3/2001 y el Decreto 29/2009 de 5 de febrero, por el que se regula el acceso a la historia clínica electrónica.

El acceso a la información clínica, en este caso con fines docentes o de investigación, corresponderá únicamente al Tutor/Profesor Asociado en el Centro Sanitario.

## **RESULTADOS**

### **Estadística descriptiva del grupo principal**

Durante el periodo de estudio se diagnosticaron 20 pacientes pediátricos afectos de tubulopatías renales, de los cuales 10 fueron varones (50%) y 10 mujeres (50%). La mediana etaria al diagnóstico fue de 5,7 años (2,2-8,6), con una mediana etaria actual de 10 años (8,1-12,2). La mediana de tiempo de evolución de la enfermedad fue de 6,7 años (1,7-10,3).

Por orden de frecuencia se diagnosticaron los distintos tipos de tubulopatías que se muestran a continuación (**Tabla 1**).

<b>Tubulopatías Proximales</b>		<b>Tubulopatías del Asa de Henle</b>		<b>Tubulopatías de los túbulo distal y colector</b>	
<b>Tipo</b>	<b>n (%)</b>	<b>Tipo</b>	<b>n (%)</b>	<b>Tipo</b>	<b>n (%)</b>
Glucosuria renal	1 (16,6%)	Bartter tipo II	1 (25%)	Enfermedad de Gitelman	6 (60%)
Hiperuricemia renal	1 (16,6%)	Bartter tipo III	1 (25%)		
Raquitismo hipofosfatémico ligado al X	1 (16,6%)	Hipercalciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis	2 (50%)	Diabetes insípida nefrogénica	4 (40%)
Sd de Fanconi primario	1 (16,6%)				
Enfermedad de Dent	2 (33,3%)				
<b>TOTAL</b>	<b>6 (30%)</b>	<b>TOTAL</b>	<b>4 (20%)</b>	<b>TOTAL</b>	<b>10 (50%)</b>

**Tabla 1: Distribución de la muestra de pacientes afectos de tubulopatías**

Los motivos de consulta en Nefrología fueron: en 8 (40%) mal estado general con

alteraciones hidroelectrolíticas, calambres y palpitaciones en contexto de patología digestiva, en 5 (25%) dolor abdominal con hematuria en contexto de cólico renal infantil, en 4 (20%) deshidratación hipernatrémica con poliuria/polidipsia y alteración del equilibrio ácido-base, en 2 (10%) glucosuria y en 2 (10%) deformidades óseas y talla baja. Los pacientes diagnosticados de Sd de Bartter y de diabetes insípida nefrogénica asociaban diagnóstico de CIR y polihidramnios prenatal con bajos peso y talla al nacimiento, así como avidez por la sal.

Se evaluó tanto la función renal glomerular como la tubular, al diagnóstico ninguno de los pacientes tenía afectado el FGe por creatinina plasmática mediante la ecuación de Schwartz de 2009 y por cistatina C plasmática mediante la ecuación de Pottel 2017 (5-9), con medianas de FGe Schwartz 2009 de 105,3 ml/min/1.73m<sup>2</sup> (90,3-121,7) y de FGe Pottel 2017 de 101,2 ml/min/1.73m<sup>2</sup> (91,6-111,8), sin diferencias estadísticamente significativas entre ambos ( $p > 0,05$ ).

Ningún paciente asociaba albuminuria al diagnóstico, pero en 7(35%) se cuantificó elevación de B2-microglobulinuria (enf. Dent y Sd de Fanconi primario).

El estudio de capacidad de concentración urinaria mediante la determinación de osmolaridad urinaria máxima tras un test de restricción hídrica con desmopresina intranasal permitió establecer el diagnóstico principal de sospecha en los 4 (20%) pacientes con diabetes insípida nefrogénica, con una mediana de 157,5 mOsm/kg (84,3-236,8), siendo patológico  $<400$  mOsm/kg. En el resto de pacientes se demostró alteración parcial en los diagnosticados de Sd de Fanconi primario, enfermedad de Dent, Sd de Bartter e Hipercalciuria, hipomagnesemia y nefrocalcinosis, con una mediana de osmolaridad urinaria máxima de 518,2 mOsm/kg (391,3-645,2). Se recogió el dato de presencia de enuresis nocturna en 7 pacientes (35%), los 4 afectos de diabetes insípida nefrogénica, 2 pacientes afectos de Sd de Bartter y 1 paciente afecto de Sd de Fanconi.

El análisis del riesgo litogénico mostró hipercalciuria en 7 (35%) pacientes, siendo los diagnosticados de Sd de Fanconi, Enfermedad de Dent, Sd de Bartter e Hipercalciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis. De ellos, al diagnóstico 3 (15% del total, 42,9% de los pacientes afectos de hipercalciuria) presentaban litiasis que precisaron litotricia, con antecedente de pielonefritis obstructiva en primera infancia y desarrollo de cicatrices renales objetivadas en gammagrafía renal DMSA Tc99. El paciente afecto de hipouricemia renal presentaba un exceso de ácido úrico urinario, mostrando ecografía renal normal, sin patrón obstructivo sugerente de litiasis.

En los pacientes con talla baja se efectuó estudio de edad ósea, lo que mostró alteraciones en la calcificación ósea sugestivos de raquitismo en el paciente diagnosticado de raquitismo hipofosfatémico ligado al X.

En cuanto al estudio de tensión arterial, ninguno de los pacientes presentaba cifras patológicas de tensión arterial al diagnóstico, según las medidas estandarizadas publicadas por la *Task Force for Blood Pressure in Children (13)*, en función del sexo, la edad y el percentil de talla.

El cribado oftalmológico rebeló alteraciones en los 2 pacientes afectos de enfermedad de Dent y en los afectos de Hipercalciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis, con disminución de la

agudeza visual, uno de ellos está actualmente en estudio por miopía magna; mientras que el cribado auditivo fue normal en todos los pacientes.

En todos los casos el diagnóstico de sospecha clínica se confirmó mediante estudio genético específico dirigido. 14 (70%) pacientes tenía antecedentes familiares de ERC en un familiar de primer o segundo grado, registrando consanguinidad en todos ellos. Estos pacientes son los diagnosticados de enfermedad de Gitelman, diabetes insípida nefrogénica, hiperuricemia renal, síndrome de Fanconi y enfermedad de Bartter tipos II y III. El resto de pacientes, 6 (30%) no presentaban antecedentes de patología renal, siendo ellos el primer diagnóstico en el seno familiar.

Tras el diagnóstico se instauró tratamiento específico para cada tipo de tubulopatía. De los 20 pacientes diagnosticados solo el diagnosticado de glucosuria renal está exento de tratamiento crónico, precisando control de la ingesta de alimentos ricos en hidratos de carbono para evitar la sobrecarga osmolar renal. En el resto de pacientes, 19 (95%), fue necesario establecer tratamiento diario con diuréticos asociado a suplementos (citrato potásico) y control de la ingesta de calcio, sal y control del balance hídrico, siendo este último más estrecho en episodios de descompensación (procesos febriles y gastrointestinales). Los pacientes afectos de Sd de Fanconi primario y de Raquitismo hipofosfatémico ligado al X precisan suplementos activos de vitamina D.

En cuanto al crecimiento, 10 (50%) presentan talla baja para la edad ( $< -2,5$  DS para la talla genética y talla diana). Estos pacientes se corresponden con los diagnosticados de Sd de Fanconi primario, Raquitismo hipofosfatémico ligado al X, los 2 pacientes afectos de Sd de Bartter, los otros 2 diagnosticados de Hiper calciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis y los 4 diagnosticados de Diabetes insípida nefrogénica (pertenecientes a la misma familia). De entre ellos, los dos afectos de Sd de Bartter y los dos diagnosticados de Hiper calciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis presentan alteraciones de la dentina por amelogenénesis imperfecta.

Hasta 3 (15%) de los pacientes adolescentes han requerido varios ingresos por incumplimiento terapéutico, uno de ellos incluso precisó ingreso en una Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos por alteraciones ECG en relación con hipokaliemia grave (Sd de Gitelman). Este hecho nos confirma la importancia de un seguimiento estrecho en la transición del paciente desde edades infantiles hacia la adolescencia, ya que padecer una enfermedad crónica, con la incertidumbre hacia el futuro que eso supone, sumado a una edad en que los pacientes suelen compararse continuamente con sus iguales, les hace sentirse más enfermos y puede llevar a un aislamiento y actitudes rebeldes como el abandono del tratamiento.

Evolutivamente 4 (20%) pacientes han desarrollado formas leves de ERC, (enfermedad de Dent y de Hiper calciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis). Estos estadios se definen en función de la clasificación de las guías KDIGO de 2012 de ERC (2). Estos pacientes muestran diferentes estadios de ERC (**Figuras 1 y 2 en ANEXO I**).

### **Estadística descriptiva del grupo comparativo para el estudio de calidad de vida**

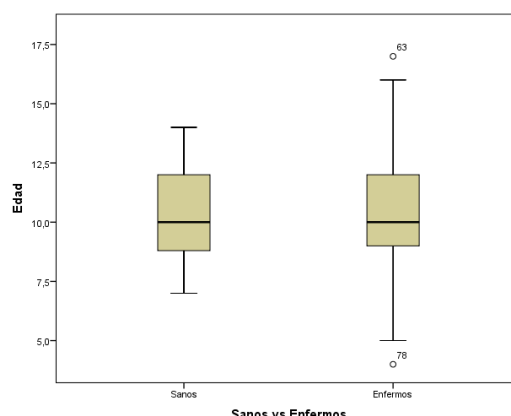
Para poder estudiar la calidad de vida de los pacientes y los familiares mediante los cuestionarios EQ-5D-Y (10) (niños) y Zarit y FACES III (11,12) (estos dos últimos aplicados a los cuidadores principales) y poder analizarlos comparativamente con pacientes sanos y con niños afectados de otras patologías crónicas sin afectación renal se efectuó el reclutamiento de niños controles sanos que acudieron a revisión por su Pediatra de Atención Primaria y niños que acudieron a las consultas hospitalarias correspondientes a Oncología (con patología tumoral en remisión y fuera de tratamiento en el momento del estudio), Neumo-alergia y Endocrinología pediátricas. Las características de esta muestra de estudio se recogen en la **Tabla 2**.

Tipo de Pacientes	Niños	Niñas	Total	Mediana etaria
Controles sanos	18 (27,3%)	22 (39,3%)	40 (32,8%)	10 años (8,7-12)
Patología renal	10 (15,4%)	10 (17,9%)	20 (16,4%)	10 años (8,1-12,2)
Patología oncológica	12 (18,2%)	8 (14,3%)	20 (16,4%)	10,5 años (7,25-12,75)
Patología neumo-alérgica	16 (24,2%)	6 (10,7%)	22 (18%)	10,5 años (9-12,5)
Patología endocrina	10 (15,4%)	10 (17,9%)	20 (16,4%)	10 años (8,25-11,75)
<b>TOTAL</b>	<b>66 (54,1%)</b>	<b>56 (45,9%)</b>	<b>122 (100%)</b>	<b>10 años (9-12)</b>

**Tabla 2: Características de los pacientes encuestados para el estudio de calidad de vida, sobrecarga familiar y dinámica familiar**

El análisis por tipos de pacientes no mostró diferencias estadísticamente significativas ni en las medias etarias ni en la distribución por sexos,  $p = 0,991$ .

Para optimizar el análisis de los resultados se decidió agrupar por un lado todos los niños afectados de patología crónica (82) y comparar los resultados del cuestionario frente al grupo control de niños sanos (40). La mediana etaria del grupo control de niños sanos fue de 10 años (9,63-11,02) frente a 10 años (9,88-11,04) en el grupo de niños con patología crónica. El análisis de la mediana etaria entre ambos grupos mediante la prueba no paramétrica T de Student no mostró diferencias estadísticamente significativas,  $p = 0,942$  (**Figura 3**).



**Figura 3: Comparación de medianas etarias entre los grupos comparativos infantiles**

### **Análisis del cuestionario EQ-5D-Y**

Este cuestionario fue realizado por los 122 niños incluidos en la muestra del estudio.

En la **Tabla 3** se muestra la distribución de las respuestas por las categorías analizadas.

El cuestionario EQ-5D-Y rebeló las siguientes alteraciones por categorías de forma global:

- El 9% (11 niños) de la muestra presentaba algún problema de motilidad.
- Un 7,4% (9 niños) confesó tener algún o muchos problemas en el autocuidado.
- El 12,3% (15 niños) presenta dificultades para las tareas de la vida diaria.
- Un 22,95% (28 niños) referían dolor en algunas ocasiones o muchas veces.
- El 18% (22 niños) manifestaron síntomas de preocupación o tristeza en algunas ocasiones.

El análisis comparativo de las medias de las puntuaciones de la escala Escala Visual Analógica (EVA) para cada uno de los grupos de niños con patología crónica y el grupo control de niños sanos mediante la comparación T de Student para muestras independientes demostró la ausencia de diferencias entre las mismas,  $p = 0,231$ .

La **Tabla 4** muestra la distribución de las respuestas en las distintas categorías analizadas realizando una comparativa entre el grupo de niños sanos que se utiliza como control (40 pacientes, 32,8% de la muestra de estudio) frente al de niños con patología crónica agrupada (82 pacientes, 67,2%).

Los niños con patología crónica mostraron mayores dificultades en la motilidad (13,4% vs 0%) y en realizar actividades de la vida cotidiana (12,3% vs 0%) que los sanos (Test exacto de Fisher  $p = 0,01$  para motilidad y Chi cuadrado de Pearson  $p = 0,015$  para las actividades de la vida cotidiana).

Asimismo, el análisis rebeló mayor dolor/malestar (31,7% vs 5%) y sentimientos de preocupación y tristeza (24,4% vs 5%) en el grupo de niños con patologías crónicas (Chi cuadrado de Pearson  $p = 0,004$  para la categoría de dolor/malestar y Test exacto de Fisher  $p = 0,006$  en el análisis de síntomas de preocupación/tristeza). No se encontraron diferencias estadísticamente significativas en relación con el Autocuidado (Chi cuadrado de Pearson  $p = 0,093$ ).

Se recogen hasta 28 niños con dolor/malestar, 27 (96,4%) en algunas ocasiones y 1 (3,6%) con mucha frecuencia. Por grupos patológicos el de niños oncológicos es el que asoció mayor porcentaje de niños afectados, 8 (28,6%), en este grupo se incluye el paciente con dolor muy frecuente.

De los 20 pacientes con patología crónica que mostraron sentimientos de preocupación/tristeza, 7 (35%) son pacientes afectados de tubulopatía renal que conocen su pronóstico y saben que es probable que desarrollen ERC terminal en la edad adulta y 8 (40%) son niños con patología oncológica actualmente en remisión con miedo a tener una recaída o fallecer.

El análisis comparativo de las medias de las puntuaciones de la escala EVA mediante la comparación T de Student para muestras independientes demostró la ausencia de diferencias entre las mismas,  $p = 0,34$ .

Tipo de Pacientes	Movilidad			Autocuidado			Actividades Cotidianas			Dolor/Malestar			Preocupado/Triste			Puntuación EVA
	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	
Controles sanos	40 (100%)	0	0	40 (100%)	0	0	40 (100%)	0	0	38 (95%)	2 (5%)	0	38 (95%)	2 (5%)	0	100 (90-100)
Patología renal	18 (90%)	2 (10%)	0	18 (90%)	2 (10%)	0	18 (90%)	2 (10%)	0	14 (70%)	6 (30%)	0	13 (65%)	7 (35%)	0	95 (85-100)
Patología oncológica	13 (65%)	7 (35%)	0	14 (70%)	5 (25%)	1 (5%)	12 (60%)	6 (30%)	2 (10%)	11 (55%)	8 (40%)	1 (5%)	12 (60%)	8 (40%)	0	95 (86-99)
Patología neuromoalérgica	22 (100%)	0	0	22 (100%)	0	0	19 (86,4%)	3 (13,6%)	0	16 (72,7%)	6 (27,3%)	0	19 (86,4%)	3 (13,6%)	0	92,5 (89-100)
Patología endocrina	18 (90%)	2 (10%)	0	19 (95%)	1 (5%)	0	18 (90%)	2 (10%)	0	15 (75%)	5 (25%)	0	18 (90%)	2 (10%)	0	92,5 (80-100)
<b>TOTAL</b>	111 (91%)	11 (9%)	0	113 (92,6%)	8 (6,6%)	1 (0,8%)	107 (87,7%)	13 (10,7%)	2 (1,6%)	94 (77%)	27 (22,1%)	1 (0,8%)	100 (82%)	22 (18%)	0	95 (90-100)
<b>TOTAL</b>	<b>111 (91%)</b>	<b>11 (9%)</b>		<b>113 (92,6%)</b>	<b>9 (7,4%)</b>		<b>107 (87,7%)</b>	<b>15 (12,3%)</b>		<b>94 (77%)</b>	<b>28 (22,9%)</b>		<b>100 (82%)</b>	<b>22 (18%)</b>		<b>95 (90-100)</b>

**Tabla 3: Distribución de datos del cuestionario EQ-5D-Y por tipo de patología y de forma global (SP: sin problemas, AP: algún problema, MP: muchos problemas, EVA: Escala Visual Analógica)**

Tipo de Pacientes	Movilidad			Autocuidado			Actividades Cotidianas			Dolor/Malestar			Preocupado/Triste			Puntuación EVA
	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	
Controles sanos 40 (32,8%)	40 (100%)	0	0	40 (100%)	0	0	40 (100%)	0	0	38 (95%)	2 (5%)	0	38 (95%)	2 (5%)	0	100 (90-100)
Niños con patología crónica 82 (67,2%)	71 (86,6%)	11 (13,4%)	0	73 (89%)	8 (9,8%)	1 (1,2%)	67 (81,7%)	13 (15,9%)	2 (2,4%)	56 (68,3%)	25 (30,5%)	1 (1,2%)	62 (75,6%)	20 (24,4%)	0	95 (85-100)
<b>TOTAL</b>	111 (91%)	11 (9%)	0	113 (92,6%)	8 (6,6%)	1 (0,8%)	107 (87,7%)	13 (10,7%)	2 (1,6%)	94 (77%)	27 (22,1%)	1 (0,8%)	100 (82%)	22 (18%)	0	95 (90-100)
<b>TOTAL</b>	<b>111 (91%)</b>	<b>11 (9%)</b>		<b>113 (92,6%)</b>	<b>9 (7,4%)</b>		<b>107 (87,7%)</b>	<b>15 (12,3%)</b>		<b>94 (77%)</b>	<b>28 (22,9%)</b>		<b>100 (82%)</b>	<b>22 (18%)</b>		<b>95 (90-100)</b>
<b>Estudio comparativo</b>	<b>Test exacto de Fisher p = 0,01</b>			<b>Chi cuadrado de Pearson p = 0,093</b>			<b>Chi cuadrado de Pearson p = 0,015</b>			<b>Chi cuadrado de Pearson p = 0,004</b>			<b>Test exacto de Fisher p = 0,006</b>			<b>T Student muestras independientes p = 0,34</b>

**Tabla 4: Distribución de datos del cuestionario EQ-5D-Y comparativa entre controles sanos y niños con patología crónica y de forma global (SP: sin problemas, AP: algún problema, MP: muchos problemas, EVA: Escala Visual Analógica)**

## Estudio analítico de los cuestionarios realizados a los Cuidadores Principales

### A. Análisis del cuestionario Zarit: Valoración de la Sobrecarga del Cuidador Principal.

En cuanto a los cuidadores principales, en todos los casos los encuestados fueron los padres de los pacientes, ninguno de ellos se encontraba institucionalizado. De los 122 padres encuestados 79 eran madres (64,75%) y 43 padres (35,25%). El nivel de ocupación parental fuera del domicilio fue del 61,47% (75 padres), estando el 9,83% (12) en paro en los últimos 6 meses y el 28,69% (35) se dedican a las labores domésticas.

La escala incluye 22 preguntas que se puntúan del 1 al 5, siendo la puntuación mínima de 22 y la máxima de 110. Según la bibliografía publicada (11) en relación con el análisis de las respuestas obtenidas en esta escala se pueden dividir los resultados obtenidos en 3 categorías de cuidadores:

- Puntuación de 22-46 indica "Ausencia de Sobrecarga".
- Puntuación de 47-55 indica "Sobrecarga Leve".
- Puntuación de 56-110 indica "Sobrecarga Intensa".

La distribución de la puntuación total obtenida en el cuestionario de Zarit para los cuidadores principales de todos los niños incluidos en el estudio se detalla en la **Tabla 5**.

Puntuación Total Zarit	Controles Sanos	Niños Enfermedad Crónica	Total
Ausencia de sobrecarga	34 (85%)	60 (73,2%)	94 (77%)
Sobrecarga leve	6 (15%)	14 (17,1%)	20 (16,4%)
Sobrecarga intensa	0	8 (9,8%)	8 (6,6%)
<b>Total</b>	<b>40 (32,8%)</b>	<b>82 (67,2%)</b>	<b>122 (100%)</b>

**Tabla 5: Distribución de la puntuación total obtenida en el cuestionario de Zarit y clasificación de los cuidadores principales en las tres categorías establecidas según su sobrecarga.**

El análisis mediante Chi cuadrado de Pearson no rebeló diferencias estadísticamente significativas al analizarlo en función de las 3 categorías,  $p = 0,107$ . Al diferenciar entre cuidadores con o sin sobrecarga, sin cuantificar el grado de sobrecarga, tampoco se encontraron diferencias estadísticamente significativas,  $p = 0,145$ .

A pesar de no alcanzar la significación estadística el porcentaje sobrecarga de cuidadores de niños con patología crónica fue mayor, siendo del 26,83% (22 pacientes) vs 15% (6 niños sanos), destacando que 8 (9,8%) de los padres de niños con enfermedades crónicas, refirieron sobrecarga intensa en el cuidado del niño.

En la **Tabla 6** se muestra el análisis comparativo de las puntuaciones obtenidas en el cuestionario de Zarit de forma comparativa entre el grado de sobrecarga de los cuidadores del grupo de los niños sanos y el de niños con patología crónica.

Nº de Pregunta	Pregunta Analizada Cuestionario Zarit	Cuidadores Controles Sanos	Cuidadores Niños Enfermos Crónicos	Chi cuadrado de Pearson o Test exacto de Fisher**
1	¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?	CF y CS 8 (20%)	CF y CS 14 (17,1%)	<b>p = 0,001</b>
2	¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para Vd.?	CF y CS 9 (22,5%)	CF y CS 22 (26,8%)	<b>p = 0,035</b>
3	¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)?	CF y CS 9 (22,5%)	CF y CS 18 (21,95%)	p = 0,571
4	¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?	PV y AV 11 (27,5%)	PV y AV 11 (3,7%)	<b>**p = 0,000</b>
5	¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?	PV y AV 8 (20%)	PV y AV 11 (13,4%)	p = 0,246
6	¿Piensa que el cuidar de su familiar afecta negativamente la relación que usted tiene con otros miembros de su familia?	AV y CF 2 (5%)	AV y CF 9 (11%)	p = 0,234
7	¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?	CF y CS 4 (10%)	CF y CS 34 (41,5%)	<b>p = 0,000</b>
8	¿Piensa que su familiar depende de Vd.?	CF y CS 12 (30%)	CF y CS 36 (43,9%)	<b>p = 0,000</b>
9	¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?	AV, CF y CS 3 (7,5%)	AV, CF y CS 12 (14,6%)	p = 0,260
10	¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?	CF y CS 0 (0%)	CF y CS 17 (20,7%)	<b>**p = 0,001</b>
11	¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido a tener que cuidar de su familiar?	AV, CF y CS 10 (25%)	AV, CF y CS 10 (12,2%)	p = 0,073
12	¿Piensa que su vida social se ha visto afectada negativamente por tener que cuidar a su familiar?	AV, CF y CS 8 (20%)	AV, CF y CS 8 (18,3%)	p = 0,821
13	¿Se siente incómodo por distanciarse de sus amistades debido a tener que cuidar de su familiar?	CF y CS 0 (0%)	CF y CS 5 (6,1%)	<b>**p = 0,132</b>
14	¿Piensa que su familiar le considera a usted la única persona que le puede cuidar?	AV, CF y CS 13 (32,5%)	AV, CF y CS 31 (37,8%)	p = 0,567
15	¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos?	AV, CF y CS 5 (12,5%)	AV, CF y CS 23 (28,1%)	<b>p = 0,05</b>
16	¿Piensa que no será capaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?	AV, CF y CS 4 (10%)	AV, CF y CS 3 (3,7%)	<b>**p = 0,158</b>
17	¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar?	AV, CF y CS 1 (2,5%)	AV, CF y CS 13 (15,9%)	<b>**p = 0,023</b>
18	¿Desearía poder dejar el cuidado de su familiar a otra persona?	AV, CF y CS 0 (0%)	AV, CF y CS 6 (7,3%)	<b>**p = 0,087</b>
19	¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?	AV, CF y CS 1 (2,5%)	AV, CF y CS 11 (13,4%)	<b>**p = 0,05</b>
20	¿Piensa que debería hacer más por su familiar?	AV, CF y CS 8 (20%)	AV, CF y CS 13 (15,9%)	p = 0,569
21	¿Piensa que podría cuidar mejor a su familiar?	AV, CF y CS 8 (20%)	AV, CF y CS 16 (19,5%)	p = 0,949
22	Globalmente, ¿qué grado de "carga" experimenta por el hecho de cuidar a tu familiar?	AV, CF y CS 4 (10%)	AV, CF y CS 33 (40,2%)	<b>**p = 0,000</b>

**Tabla 6: Análisis comparativo de las respuestas obtenidas en el cuestionario de Zarit en la valoración de la sobrecarga del cuidador principal del grupo de niños sanos y el de niños con patología crónica. Se muestran los resultados estadísticamente significativos.**

(\*CF: Con frecuencia \*CS: Casi siempre \*PV: Pocas veces \*AV: A veces)

Al efectuar el análisis comparativo de las respuestas obtenidas en el cuestionario Zarit entre los grupos de estudio se objetivaron diferencias estadísticamente significativas en las siguientes preguntas:

- **Pregunta 1:** En este caso el mayor porcentaje lo refieren los cuidadores de niños sanos (20% vs 17,1%), p = 0,001.
- **Pregunta 2:** Los cuidadores de niños enfermos contestaron con mayor frecuencia no tener tiempo suficiente para ellos mismos (26,8% vs 22,5%, p = 0,035).



- **Pregunta 4:** De forma significativa el porcentaje de puntuaciones alta para esta pregunta fue mayor en cuidadores de niños sanos (27,5% vs 3,7%,  $p = 0,000$ ).
- **Pregunta 7:** Con un porcentaje del 41,5% los padres y cuidadores de niños enfermos crónicos presentan con frecuencia o casi siempre miedo por el futuro del niño,  $p = 0,000$ .
- **Pregunta 8:** Al igual que en la cuestión anterior, los padres de niños con enfermedades crónicas piensan con frecuencia y casi siempre que su familiar depende de él/ella (43,9% vs 30%,  $p = 0,000$ ).
- **Pregunta 10:** Ninguno de los cuidadores de niños sanos lo piensa, frente al 20,7% de los cuidadores de niños enfermos crónicos ( $p = 0,000$ ).
- **Pregunta 15:** Un 28,1% de cuidadores de niños enfermos lo piensa vs 12,5% de cuidadores de niños sanos,  $p = 0,05$ .
- **Pregunta 17:** El 15,9% de padres cuidadores de niños enfermos crónicos lo siente, frente al 2,5% de cuidadores de niños sanos,  $p = 0,023$ .
- **Pregunta 19:** Un 13,4% de cuidadores de niños enfermos crónicos se siente indeciso a veces/con frecuencia o casi siempre, frente al 2,5% de cuidadores de niños sanos,  $p = 0,05$ .
- **Pregunta 22:** Hasta un 40,2% de los padres cuidadores de niños con patologías crónicas experimentan sobrecarga a veces/ con frecuencia o casi siempre por el hecho de cuidar a su familiar, frente al 10% de los padres cuidadores de niños sanos,  $p = 0,000$ .

#### **B. Análisis del Cuestionario FACES III: Valoración de la Cohesión y Flexibilidad Familiar.**

Al efectuar el análisis comparativo de las respuestas obtenidas en el cuestionario FACES III entre los grupos de estudio (**Tabla 7 en ANEXO I**) se objetivaron diferencias estadísticamente significativas en las siguientes preguntas:

- **Pregunta 1: Los miembros de nuestra familia se dan apoyo entre sí.** Los cuidadores principales de las familias de niños sanos refirieron darse apoyo entre sí en mayor porcentaje (92,5% vs 79,3%),  $p = 0,05$ .
- **Pregunta 2: En nuestra familia se toman en cuenta las sugerencias de los hijos para resolver problemas.** Los cuidadores principales de niños enfermos refirieron tener en cuenta a los hijos para resolver problemas en mayor porcentaje (32,9% vs 22,5%),  $p = 0,01$ .
- **Pregunta 4: Los hijos pueden opinar en cuanto a su disciplina.** Los cuidadores de niños sanos refirieron tener en cuenta su opinión en mayor porcentaje (97,5% vs 75,6%),  $p = 0,006$ .
- **Pregunta 11: Nos sentimos muy unidos.** Los cuidadores principales de niños sanos refirieron sentirse muy unidos familiarmente en mayor porcentaje (100% vs 79,3%),  $p = 0,002$ .
- **Pregunta 15: Con facilidad podemos planear actividades en familia.** Los cuidadores principales de las familias de niños sanos refirieron planificar actividades en familia con facilidad

en mayor porcentaje (100% vs 79,3%),  $p = 0,013$ .

- **Pregunta 17: Consultamos unos con otros para tomar decisiones.** Los cuidadores principales de las familias de niños sanos refirieron consultar entre ellos para tomar decisiones en mayor porcentaje (95% vs 80,4%),  $p = 0,024$ .
- **Pregunta 18: En nuestra familia es difícil identificar quién tiene la autoridad.** Los cuidadores principales de las familias de niños sanos refirieron mayores dificultades para saber quién tiene la autoridad en mayor porcentaje (80% vs 73,2%),  $p = 0,000$ .
- **Pregunta 20: Es difícil decir quién hace las labores del hogar.** Los cuidadores principales de las familias de niños sanos refirieron mayores dificultades para decir quién hace las labores del hogar en mayor porcentaje (95% vs 75,6%),  $p = 0,036$ .

## **DISCUSIÓN**

Las tubulopatías renales primarias son enfermedades raras congénitas que afectan al túbulo renal, produciendo alteraciones metabólicas, minerales y del equilibrio ácido-base (1). Con respecto a la muestra empleada en este estudio de pacientes afectados de tubulopatías renales primarias diagnosticadas en la infancia ( $n=20$ ), comentar que la muestra es representativa de las tubulopatías que se diagnostican con mayor frecuencia en la práctica clínica diaria, teniendo en cuenta que estamos hablando de enfermedades con baja incidencia y que su diagnóstico puede ser todo un desafío debido a su gran variabilidad fenotípica, siendo necesario en muchas ocasiones un diagnóstico genético (14). A pesar de los grandes avances en este tipo de diagnóstico, si la sospecha clínica es alta, un resultado genético inicial negativo no puede descartar su existencia, ya que entre el 15-20% de tubulopatías primarias carecen de un defecto genético conocido (15).

Al igual que se describe en la literatura, en nuestra serie la tubulopatía primaria diagnosticada con mayor frecuencia fue el Sd de Gitelman, afectando a 6 pacientes (30%), todos ellos de etnia gitana y consanguíneos. El Sd de Gitelman es la tubulopatía más frecuente de inicio en la infancia. Según un estudio realizado por *García Nieto y cols* (16) se ha demostrado la existencia de mutaciones genéticas que dan lugar a este síndrome de origen antiguo y extendidas por toda Europa únicas y exclusivas de la etnia gitana debido a la alta consanguinidad asociada, en concreto habla de la sustitución de guanina por tiamina en la posición 1 del intrón 9 (9intrón+1G>T) (16).

Recientemente *Blázquez y cols* (17) han publicado un artículo que recoge una de las series más largas de seguimiento de pacientes afectados de tubulopatías primarias diagnosticados en la infancia (53 pacientes). Al igual que en nuestra serie, no se describe un claro predominio por sexos y las manifestaciones clínicas iniciales predominantes fueron similares a las que nosotros encontramos. Recogen 10 pacientes (18,9%) diagnosticados de trastorno adaptativo, depresión o ansiedad, mientras que en nuestra serie se registraron 7 pacientes (35% de una muestra de 20) que precisaron seguimiento por Psiquiatría/Psicología infantil por sentimientos de preocupación/tristeza en relación con su patología, como registra el cuestionario EQ-5D-Y.

Al igual que en nuestra serie, a pesar de un adecuado manejo terapéutico con un tratamiento ajustado y una buena adherencia terapéutica una proporción de pacientes requirió ingresos por descompensaciones. En nuestra muestra, esto ocurrió con 3 adolescentes que se encontraban en unidades de transición desde los servicios de pediatría hacia unidades de adultos. Estos pacientes dejaron de tomar los medicamentos necesarios para su patología, lo que ocasionó descompensaciones hidroelectrolíticas con graves consecuencias para su salud. El hecho que desencadenó este abandono de tratamiento fue la sensación de desigualdad que percibían en comparación con grupos de iguales, ya que veían afectado su grado de calidad de vida como hemos analizado anteriormente (4, 17).

Las tubulopatías son enfermedades que precisan tratamiento y seguimiento de por vida, asociando complicaciones y una probabilidad variable de desarrollo de ERC y ERT, por lo que un diagnóstico precoz y manejo multidisciplinar es lo que va a marcar la diferencia en la evolución (1).

Estas características hacen que sean enfermedades que condicionan la calidad de vida de los pacientes y sus familias, por lo que es necesario realizar un seguimiento estrecho y brindarles apoyo psicológico individual y familiar (4). Estos hechos motivaron el estudio comparativo de la situación familiar y calidad de vida de pacientes afectos. Dado el tamaño muestral de la serie de casos de tubulopatías, se decidió ampliar la serie con pacientes afectos de otras patologías crónicas (oncológica, neumo-alergológica y endocrina) y compararlos con una muestra de pacientes sanos.

El cuestionario que hemos empleado para evaluar calidad de vida en pediatría ha sido el EQ-5D-Y (10), estando validado para población infantil mayor de 6 años. Los niños con patología crónica de nuestra muestra, al igual que se describe en la literatura, presentaron alteraciones estadísticamente significativas en casi todas las categorías (principalmente en dolor/malestar y preocupación/tristeza). Ello pone de manifiesto la necesidad de asociar terapia psicológica al tratamiento habitual de su patología de base para evitar mermar su salud mental.

Para evaluar la sobrecarga del cuidador principal y analizar la cohesión y flexibilidad familiar se emplearon los cuestionarios de Zarit (11) y de FACES III (12), respectivamente. Asimismo, al igual que recoge la literatura, los padres y madres de niños con patología crónica muestran sobrecarga por ser los cuidadores principales de estos, hecho que puede condicionar malestar y cansancio, lo que seguramente provoque alteraciones en la dinámica familiar. Además de las causas vinculadas de forma directa a la salud de sus hijos (ingresos en unidades pediátricas/UCI de forma recurrente), los factores que provocan una peor dinámica familiar son aquellos relacionados con la incertidumbre sobre el futuro y evolución de la enfermedad. También lo son las situaciones imprevistas en el proceso evolutivo, el incremento del desembolso económico para cubrir tratamientos o incluso sentimientos de culpa, que condicionan cambios bruscos en el seno familiar difíciles de asimilar sin un soporte psicosocial adecuado que se reivindica de nuevo con el trabajo que presentamos.

## **CONCLUSIONES**

1. Las tubulopatías renales primarias constituyen una patología rara en la infancia con importante morbi-mortalidad asociada, siendo imprescindible su diagnóstico y tratamiento precoces en una unidad de Nefrología pediátrica para mejorar el pronóstico renal y vital.
2. El uso de cuestionarios de calidad de vida en pediatría (EQ-5D-Y), de sobrecarga del cuidador principal (Zarit) y de cohesión y flexibilidad familiar (FACES III) ayudan a detectar precozmente alteraciones psicosociales y a establecer terapias específicas dirigidas.
3. Las enfermedades crónicas pediátricas requieren no solo de un tratamiento farmacológico sino de apoyo psicosocial tanto para el niño afecto como para su familia, con objeto de disminuir la angustia e incertidumbre del niño y los cuidadores, reducir la sobrecarga del cuidador principal y optimizar la dinámica familiar con el reparto de responsabilidades entre todos miembros de la familia.
4. El diagnóstico de estas patologías se basa en elaborar una historia clínica dirigida, una exploración física minuciosa, realizar análisis bioquímicos de sangre y orina y pruebas funcionales renales que incluyan el estudio de las funciones tubular y glomerular.

## **AGRADECIMIENTOS:**

A los pacientes y sus familias por su importante colaboración.

A los compañeros Pediatras de Atención Primaria y Hospitalaria del Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario de Valladolid que nos pusieron en contacto con los pacientes para participar en el estudio.

## **BIBLIOGRAFÍA**

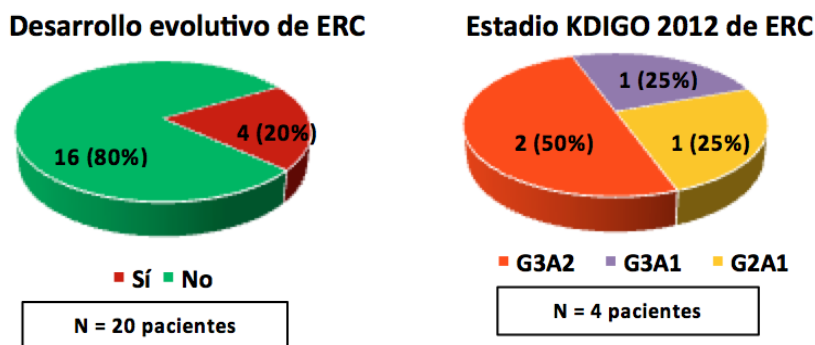
1. Aguirre Meñica M, Luis Yanes MI. Tubulopatías. Protoc diagn ter pediatr. [Internet] 2014 [cited 2020 Jan] ;1:135-53.  
Available from [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/10\\_tubulopatias.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/10_tubulopatias.pdf)
2. Fernández Cambor C, Melgosa Hijosa M. Enfermedad renal crónica en la infancia. Diagnóstico y tratamiento. Protoc diagn ter pediatr.[Internet] 2014[cited 2021 Jan];1:385-401. Available from: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/24\\_erc\\_diag\\_trat.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/24_erc_diag_trat.pdf)
3. Ibars Valverde Z, Ferrando Monleón S. Marcadores clínicos de enfermedad renal. Indicación e interpretación de las pruebas complementarias. Recogida de muestras y análisis sistemático de la orina. Protoc diagn ter pediatr.[Internet] 2014[cited 2021 Jan];1:1-19. Available from: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/01\\_marcadores\\_enf\\_renal.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/01_marcadores_enf_renal.pdf)

4. Alan R. Watson, Paul N. Harden. Transition from pediatric to adult renal services: a consensus statement by the International Society of Nephrology (ISN) and the International Pediatric Nephrology Association (IPNA). *Kidney. Int.* [Internet] 2011 [cited 2021 Jan]; 80(7):704-707. Available from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21832978/>
5. Fraga Rodríguez GM, Huertes Díaz B. Evaluación básica de la función renal en Pediatría. *Protoc diagn ter pediatr.* [Internet] 2014 [cited 2021 Feb] ;1:21-35. Available from [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/02\\_evaluacion\\_basica\\_fr.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/02_evaluacion_basica_fr.pdf)
6. Pérez González E, Marín Serra J. Evaluación de la función renal en el recién nacido. *Protoc diagn ter pediatr.* [Internet] 2014 [cited 2021 Feb] ;1:37-51. Available from [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/03\\_evaluacion\\_fr\\_rn.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/03_evaluacion_fr_rn.pdf)
7. Mian AN, Schwartz GJ. Measurement and Estimation of Glomerular Filtration Rate in Children. *Adv Chronic Kidney Dis.* [Internet] 2017 [cited 2021 Mar] ;24(6):348-356. Available from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29229165/>
8. Montañés Bermúdez R, Gràcia García S, Fraga Rodríguez GM et al. Documento de consenso: Recomendaciones sobre la utilización de ecuaciones para la estimación del filtrado glomerular en niños. *An Pediatr.* [Internet] 2014[cited 2021 Feb];80(5):326.e1-326.e13. Available from: <https://www.analesdepediatria.org/es-documento-consenso-recomendaciones-sobre-utilizacion-articulo-S1695403313003317>
9. Pottel H. Measuring and estimating glomerular filtration rate in children. *Pediatr Nephrol.* [Internet]2017[cited2021 Feb] Feb;32(2):249-263. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27115887/>.
10. Gusi N, Perez-Sousa MA, Gozalo-Delgado M, Olivares PR. Validez y fiabilidad de la versión proxy del EQ-5D-Y en español [Validity and reliability of the spanish EQ-5D-Y proxy version]. *An Pediatr (Barc).* [Internet] 2014 [cited 2021 Mar]; 81(4):212-9. Available from: <https://www.analesdepediatria.org/es-validez-fiabilidad-version-proxy-del-articulo-S1695403313004955>
11. Álvarez L, González AM, Muñoz P. El cuestionario de sobrecarga del cuidador de Zarit. Cómo administrarlo e interpretarlo [Zarit scale for assessing caregiver burden: how to administer and to interpret it]. *Gac Sanit.*[Internet] 2008 [cited 2021 Mar]; 22(6):618-9. Available from: [https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0213-91112008000600020](https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0213-91112008000600020)
12. Olson, D.H., Portner, J. y Lavee, Y. *FACES III*. St. Paul, MN: University of Minnesota. 1985
13. de la Cerda Ojeda F, Herrero Hernando C. Hipertensión arterial en niños y adolescentes. *Protoc diagn ter pediatr.* [Internet] 2014 [cited 2021 Apr] ;1:171-89. Available from [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12\\_hta.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12_hta.pdf)

14. Ashton EJ, Legrand A, Benoit V, Roncelin I, Venisse A, Zennaro MC, et al. Simultaneous sequencing of 37 genes identified causative mutations in the majority of children with renal tubulopathies. *Kidney Int.* [Internet] 2018 [cited 2021 Apr] ;93:961–7. Available from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29398133/>
15. Mejía N, Santos F, Claverie-Martín F, García-Nieto V, Ariceta G, Castaño L, et al., RenalTube Group. A network tool for clinical and genetic diagnosis of primary tubulopathies. *Eur J Pediatr.* [Internet] 2013 [cited 2021 Apr] ;172:775–80.
16. V. García Nieto, M.I. Luis Yanes. Síndrome de Bartter y enfermedades afines. *Nefrología.* [Internet] 2011[cited 2021 Apr]; 2(1):1-119. Available from <https://www.revistanefrologia.com/es-sindrome-bartter-enfermedades-afines-articulo-X2013757511002518>
17. Blázquez Gómez CJ, Gil-Peña H, Ordóñez Álvarez FA, Santos Rodríguez F. Outcome of primary tubular tubulopathies diagnosed in pediatric age. *Nefrología.* [Internet] 2021 [cited 2021 Apr];41(2):182-190. Available from <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33358363/>

## ANEXO I: FIGURAS Y TABLAS

**Figuras 1 y 2:** Distribución de los pacientes que han desarrollado ERC en edad pediátrica (gráfico izquierdo) y de su estadio según la clasificación de las guías KDIGO 2012 de ERC (gráfico derecho)



**Tabla 7:** Análisis comparativo de las respuestas obtenidas en el cuestionario de FACES III de forma comparativa entre la dinámica familiar del grupo de los niños sanos y el de niños con patología crónica.

\*CS: Casi siempre \*CF: Con Frecuencia

Nº de Pregunta	Pregunta Analizada Cuestionario FACES III	Cuidadores Controles Sanos	Cuidadores Niños Enfermos Crónicos	Chi cuadrado de Pearson
1	Los miembros de nuestra familia se dan apoyo entre sí	CS 37 (92,5%)	CS 65 (79,3%)	p = 0,05
2	En nuestra familia se toman en cuenta las sugerencias de los hijos para resolver problemas	CF y CS 9 (22,5%)	CF y CS 27 (32,9%)	p = 0,01
3	Aceptamos las amistades de los demás miembros de la familia	CF y CS 37 (92,5%)	CF y CS 71 (86,6%)	p = 0,523
4	Los hijos pueden opinar en cuanto a su disciplina	CF y CS 39 (97,5%)	CF y CS 62 (75,6%)	p = 0,006
5	Nos gusta convivir solamente con los familiares más cercanos	CF y CS 39 (97,5%)	CF y CS 73 (89,02%)	p = 0,276
6	Cualquier miembro de la familia puede tomar la autoridad	CF y CS 25 (62,5%)	CF y CS 55 (67,1%)	p = 0,2
7	Nos sentimos más unidos entre nosotros que con personas que no son de nuestra familia	CF y CS 33 (82,5%)	CF y CS 72 (87,8%)	p = 0,48
8	Nuestra familia cambia el modo de hacer sus cosas	CF y CS 40 (100%)	CF y CS 74 (90,2%)	p = 0,241
9	Nos gusta pasar el tiempo libre en familia	CF y CS 39 (97,5%)	CF y CS 80 (97,6%)	p = 0,95
10	Padres e hijos se ponen de acuerdo en relación con los castigos	CF y CS 40 (100%)	CF y CS 75 (91,5%)	p = 0,122
11	Nos sentimos muy unidos	CF y CS 40 (100%)	CF y CS 65 (79,3%)	p = 0,002
12	En nuestra familia los hijos toman las decisiones	CF y CS 40 (100%)	CF y CS 74 (90,2%)	p = 0,299
13	Cuando se toma una decisión importante toda la familia está presente	CF y CS 40 (100%)	CF y CS 79 (96,3%)	p = 0,682
14	En nuestra familia las reglas cambian	CF y CS 27 (67,5%)	CF y CS 61 (74,4%)	p = 0,145
15	Con facilidad podemos planear actividades en familia	CF y CS 39 (97,5%)	CF y CS 57 (69,5%)	p = 0,013
16	Intercambiamos los quehaceres del hogar entre nosotros	CF y CS 29 (72,5%)	CF y CS 68 (82,9%)	p = 0,33
17	Consultamos unos con otros para tomar decisiones	CF y CS 38 (95%)	CF y CS 66 (80,4%)	p = 0,024
18	En nuestra familia es difícil identificar quién tiene la autoridad	CF y CS 32 (80%)	CF y CS 60 (73,2%)	p = 0,000
19	La unión familiar es muy importante	CF y CS 40 (100%)	CF y CS 80 (97,6%)	p = 0,96
20	Es difícil decir quién hace las labores del hogar	CF y CS 38 (95%)	CF y CS 62 (75,6%)	p = 0,036

# ANEXO II: PÓSTER PARA EXPOSICIÓN ORAL



## FUNCIÓN RENAL EN LAS TUBULOPATÍAS INFANTILES Y CALIDAD DE VIDA

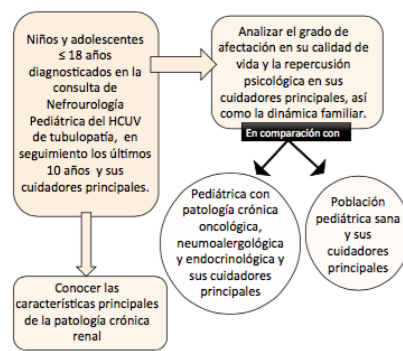


**Autora: María Aldana Villamañán.**  
**Tutora: Dra. Rebeca Garrote Molpeceres Co-Tutor: Dr. Hermenegildo González García**  
**Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina**  
**Universidad de Valladolid**

### INTRODUCCIÓN

- Las **tubulopatías** son un grupo variado de enfermedades caracterizadas por alteraciones de la función tubular renal.
- Pueden evolucionar hacia **ERC**, siendo necesarios trasplante o diálisis.
- Es primordial un **diagnóstico precoz y tratamiento multidisciplinar** para optimizar su atención sanitaria y calidad de vida.
- Hay que prestar atención a la **repercusión psicológica** que pueda ocasionar en los pacientes el hecho de padecer una enfermedad crónica y todas las consecuencias que eso implica.
- Para valorar el **impacto** de estas enfermedades en la calidad de vida, funcionamiento y dinámica familiar se han validado diversos cuestionarios como

### POBLACIÓN DE ESTUDIO Y OBJETIVOS



### MATERIAL Y MÉTODOS

- Diseño:**
  - Estudio observacional transversal con análisis comparativo de los cuestionarios de calidad Zarit, FACES III y EQ-5D-Y.
  - Estudio descriptivo retrospectivo de las características clínico-epidemiológicas de los pacientes con tubulopatías y su función renal.
- Variables:** de calidad, de identificación, clínicas, analíticas de sangre y de orina.
- Análisis estadístico:**
  - Test de Kolmogorov Smirnov para comprobar la normalidad.
  - Test Chi-cuadrado de Pearson para análisis de la asociación de las variables cualitativas.
  - Test exacto de Fisher o el test Razón de verosimilitud para variables con más de dos categorías en el caso de que el número de celdas con valores esperados menores de 5 sea mayor del 20%.
  - T de student para muestras independientes en la comparación de los valores cuantitativos y nominales.
  - Cálculo mediante el programa estadístico IBM SPSS 24.0, p<0.05

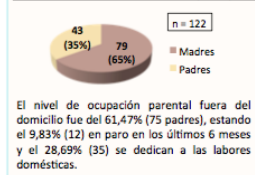
## RESULTADOS Y DISCUSIÓN

### Estudio específico de calidad de vida, sobrecarga del cuidador y dinámica familiar.

Tabla 1. Características de los pacientes encuestados para el estudio de calidad de vida, sobrecarga familiar y dinámica familiar

Tipo de pacientes	Niños	Niñas	Total	Mediana etaria
Controles sanos	18 (27,3%)	22 (39,3%)	40 (32,8%)	10 años (8,7-12)
Patología renal	10 (15,4%)	10 (17,9%)	20 (16,4%)	10 años (8,1-12,2)
Patología oncológica	12 (18,2%)	8 (14,3%)	20 (16,4%)	10,5 años (7,25-12,75)
Patología neuromuscular	16 (24,2%)	6 (10,7%)	22 (18%)	10,5 años (9-12,5)
Patología endocrina	10 (15,4%)	10 (17,9%)	20 (16,4%)	10 años (8,25-11,75)
<b>TOTAL</b>	<b>66 (54,1%)</b>	<b>56 (45,9%)</b>	<b>122 (100%)</b>	<b>10 años (9-12)</b>

### Características de los cuidadores principales



### Características principales de la muestra de pacientes con enfermedad renal.

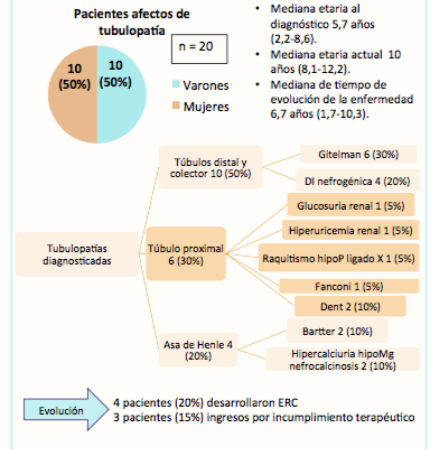


Tabla 2. Distribución de datos del cuestionario EQ-5D-Y comparativa entre controles sanos y niños con patología crónica y de forma global (SP: sin problemas, AP: algún problema, MP: muchos problemas, EVA: Escala Visual Analógica)

Tipo de pacientes	Movilidad			Autocuidado			Actividades cotidianas			Dolor/Malestar			Preocupado/triste			Puntuación EVA
	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	SP	AP	MP	
Controles sanos 40 (32,8%)	40 (100%)	0	0	40 (100%)	0	0	40 (100%)	0	0	38 (95%)	2 (5%)	0	38 (95%)	2 (5%)	0	100 (90-100)
Niños con patología crónica 82 (67,2%)	71 (86,6%)	11 (13,4%)	0	73 (89%)	8 (9,8%)	1 (1,2%)	67 (81,7%)	13 (15,9%)	2 (2,4%)	56 (68,3%)	25 (30,5%)	1 (1,2%)	62 (75,6%)	20 (24,4%)	0	95 (85-100)
<b>TOTAL</b>	<b>111 (91%)</b>	<b>11 (9%)</b>	<b>0</b>	<b>113 (92,6%)</b>	<b>8 (6,6%)</b>	<b>1 (0,8%)</b>	<b>107 (87,7%)</b>	<b>13 (10,7%)</b>	<b>1 (0,8%)</b>	<b>94 (77%)</b>	<b>27 (22,1%)</b>	<b>1 (0,8%)</b>	<b>100 (82%)</b>	<b>22 (18%)</b>	<b>0</b>	<b>95 (90-100)</b>
<b>TOTAL</b>	<b>111 (91%)</b>	<b>11 (9%)</b>	<b>0</b>	<b>113 (92,6%)</b>	<b>8 (6,6%)</b>	<b>1 (0,8%)</b>	<b>107 (87,7%)</b>	<b>15 (12,3%)</b>	<b>1 (0,8%)</b>	<b>94 (77%)</b>	<b>28 (22,9%)</b>	<b>1 (0,8%)</b>	<b>100 (82%)</b>	<b>22 (18%)</b>	<b>0</b>	<b>95 (90-100)</b>
Estudio comparativo	Test exacto de Fisher p = 0,01			X² de Pearson p = 0,093			X² de Pearson p = 0,015			X² de Pearson p = 0,004			Test exacto de Fisher p = 0,006			T Student muestras independientes p = 0,34

Tabla 3. Análisis comparativo de las respuestas obtenidas en el cuestionario de Zarit en la valoración de la sobrecarga del cuidador principal del grupo de niños sanos y el de niños con patología crónica. Se muestran los resultados estadísticamente significativos.

Preguntas analizadas	Cuidadores Controles Sanos	Cuidadores Enfermos Crónicos	X² Pearson o Test exacto de Fisher**
1. ¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?	CF y CS 8 (20%)	CF y CS 14 (17,1%)	p = 0,001
2. ¿Piensa que por el tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para Vd.?	CF y CS 9 (22,5%)	CF y CS 22 (26,8%)	p = 0,035
4. ¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?	PV y AV 11 (27,5%)	PV y AV 11 (3,7%)	**p = 0,000
7. ¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?	CF y CS 4 (10%)	CF y CS 34 (41,5%)	p = 0,000
8. ¿Piensa que su familiar depende de Vd.?	CF y CS 12 (30%)	CF y CS 36 (43,9%)	p = 0,000
10. ¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?	CF y CS 0 (0%)	CF y CS 17 (20,7%)	**p = 0,001
15. ¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos?	AV, CF y CS 5 (12,5%)	AV, CF y CS 23 (28,1%)	p = 0,05
17. ¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar?	AV, CF y CS 1 (2,5%)	AV, CF y CS 13 (15,9%)	**p = 0,023
19. ¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?	AV, CF y CS 1 (2,5%)	AV, CF y CS 11 (13,4%)	**p = 0,05
22. Globalmente, ¿qué grado de "carga" experimenta por el hecho de cuidar a tu familiar?	AV, CF y CS 4 (10%)	AV, CF y CS 33 (40,2%)	**p = 0,000

Figura 1. Distribución de la puntuación total obtenida en el cuestionario de Zarit y clasificación de los cuidadores principales en las tres categorías.

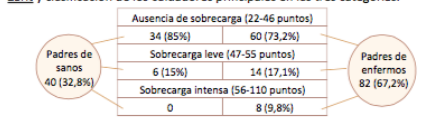


Tabla 4. Análisis comparativo de las respuestas obtenidas en el cuestionario de FACES III entre la dinámica familiar del grupo de los niños sanos y el de niños con patología crónica. Se muestran resultados estadísticamente significativos. (\*CS: Casi siempre \*CF: Con Frecuencia )

Preguntas analizadas	Cuidadores Controles Sanos	Cuidadores Enfermos Crónicos	X² Pearson
1. Los miembros de nuestra familia se dan apoyo	CS 34 (85%)	CS 60 (73,2%)	p = 0,05
2. En nuestra familia se toman en cuenta las sugerencias de los hijos para resolver problemas	CF y CS 9 (22,5%)	CF y CS 27 (32,9%)	p = 0,01
4. Los hijos pueden opinar en cuanto a su disciplina	CF y CS 39 (97,5%)	CF y CS 62 (75,6%)	p = 0,006
11. Nos sentimos muy unidos	CF y CS 40 (100%)	CF y CS 65 (79,3%)	p = 0,002
15. Con facilidad podemos planear actividades en familia	CF y CS 39 (97,5%)	CF y CS 57 (69,5%)	p = 0,013
17. Consultamos unos con otros para tomar decisiones	CF y CS 38 (95%)	CF y CS 66 (80,4%)	p = 0,024
18. En nuestra familia es difícil identificar quién tiene la autoridad	CF y CS 32 (80%)	CF y CS 60 (73,2%)	p = 0,000
20. Es difícil decir quién hace las labores del hogar	CF y CS 38 (95%)	CF y CS 62 (75,6%)	p = 0,036

### CONCLUSIONES

- Las tubulopatías son enfermedades raras y precisan seguimiento por la posibilidad de evolución a ERC.
- El uso de cuestionarios de calidad de vida en pediatría (EQ-5D-Y), de sobrecarga del cuidador principal (ZARIT) y de cohesión y flexibilidad familiar (FACES III) ayudan a detectar precozmente alteraciones psicosociales y a establecer terapias específicas dirigidas.
- Las enfermedades crónicas pediátricas requieren no solo un tratamiento farmacológico, sino un apoyo psicosocial tanto para el niño como para su familia, para disminuir la angustia e incertidumbre, reducir la sobrecarga del cuidador principal y optimizar la dinámica familiar con el reparto de responsabilidades entre todos miembros de la familia.

### BIBLIOGRAFIA DESTACADA

- Aguirre Meñica M, Luis Yanes MI. Tubulopatías. Protoc diagn ter pediatr. 2014;1:135-53.
- Fernández Cambor C, Melgosa Hijosa M. Enfermedad renal crónica en la infancia. Diagnóstico y tratamiento. Protoc diagn ter pediatr. 2014;1:395-401.
- Ibars Valverde Z, Ferrando Monleón S. Marcadores clínicos de enfermedad renal. Indicación e interpretación de las pruebas complementarias. Recogida de muestras y análisis sistemático de la orina. Protoc diagn ter pediatr. 2014;1:1-19.
- Alan R. Watson, Paul N. Harden. Transition from pediatric to adult renal services: a consensus statement by the International Society of Nephrology (ISN) and the International Pediatric Nephrology Association (IPNA). Kidney. Int. 2011; 80:704-707