



Universidad de Valladolid

FUNCIÓN RENAL EN LAS TUBULOPATÍAS INFANTILES Y CALIDAD DE VIDA

TRABAJO DE FIN DE GRADO 2020-2021



AUTORA: MARÍA DE JUAN FONT

TUTORA: DRA. REBECA GARROTE MOLPECERES

COTUTOR: DR. HERMENEGILDO GONZÁLEZ GARCÍA



**FACULTAD
DE MEDICINA**



ÍNDICE:

RESUMEN	2
INTRODUCCIÓN	3
OBJETIVOS DEL ESTUDIO	5
MATERIAL Y MÉTODOS	5
ANÁLISIS ESTADÍSTICO	8
CONSIDERACIONES ÉTICAS	8
RESULTADOS	9
DISCUSIÓN	17
CONCLUSIONES	19
AGRADECIMIENTOS	19
BIBLIOGRAFÍA	19
ANEXOS	22

RESUMEN

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

Material/Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo y observacional transversal. 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 (≤ 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). Cuestionarios EQ-5D-Y, Zarit y FACES III.

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%) hipoprecimiento, 3(15%) ingresos por transgresión terapéutica en adolescencia. Se analizaron 122 encuestas EQ-5D-Y hallando diferencias estadísticamente significativas en casi todas las categorías al diferenciar entre controles sanos y enfermos, destacando sentimientos de preocupación/tristeza en 7 (35%) tubulopatías. 22(26,8%) sobrecarga cuidador principal (Zarit). Tanto los cuestionarios de Zarit como FACES III mostraron alteraciones en la dinámica del cuidador principal y familiar de forma estadísticamente significativa.

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 heterogéneo de entidades definidas por anomalías de la función tubular renal. Se distinguen las tubulopatías hereditarias o primarias de las secundarias a tóxicos, fármacos u otras enfermedades. Pueden ser simples o complejas según se afecte el transporte tubular de una o varias sustancias (1).

Dependiendo de la función tubular que se encuentre afectada, cada entidad tiene una edad de aparición, manifestaciones clínicas y analíticas, gravedad y pronóstico propios. Se pueden clasificar según la zona del túbulo afectada (túbulo proximal, asa de Henle, túbulo colector y distal) o según su mecanismo fisiopatológico, como los trastornos complejos del túbulo proximal, del transporte de la glucosa o de los aminoácidos, del transporte del fosfato o del ácido úrico, de la función reguladora del equilibrio ácido-base, defectos en la reabsorción del NaCl, incremento en la reabsorción del NaCl asociado a HTA, trastornos en la reabsorción del magnesio, del transporte del agua o tubulopatías con alteración en el manejo del calcio (1).

Su diagnóstico de sospecha se basa en realizar una adecuada historia clínica con una anamnesis donde se recojan los antecedentes familiares y personales como consanguinidad, antecedentes obstétricos y neonatales, síntomas sugestivos, historia dietética, avidez por la sal, ingesta de agua y diuresis. En todo proceso diagnóstico es fundamental efectuar una exploración física completa, aportando datos de crecimiento y desarrollo, exploración general, hidratación, raquitismo, anomalías en órganos de los sentidos (1-3).

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.
- Volumen urinario (orina de 24 horas o corregido por 100 ml de filtrado glomerular renal[FGR]).
- Cálculo del filtrado glomerular renal. Otras determinaciones (paratohormona [PTH] intacta, calcidiol, calcitriol, factor de crecimiento fibroblástico 23 [FGF23]).
- Función tubular:
 - ❖ Excreciones fraccionales de bicarbonato, Na, K, Cl y ácido úrico. Tasa de reabsorción de fosfato (TRP).
 - ❖ Excreción de Ca, Mg, glucosa, y proteínas de bajo peso molecular (calculada en orina de 24 horas o expresada en forma de cocientes urinarios).
 - ❖ Pruebas de estímulo: prueba de concentración con desmopresina. Pruebas de acidificación (pCO₂ urinaria máxima; pH urinario mínimo con estímulos

de furosemida o CINH4). Sobrecarga hiposalina.

Cuando la **nefropatía es de origen glomerular**, aparecen signos/síntomas como hematuria, edemas o síntomas de enfermedad sistémica, entre otros. Sugestivos de **origen no glomerular** (tubulopatía) son la poliuria, el retraso de crecimiento, la nefrocalcinosis, la urolitiasis, manifestaciones óseas o extrarrenales del tipo retraso mental, afectación hepática o sordera (2,3).

La **evaluación de la función renal glomerular** no debe basarse únicamente en la concentración sérica de creatinina, sino que debe ir acompañada de una estimación del GFR obtenido a partir de una ecuación. La ecuación más adecuada es la actualizada de Schwartz 2009 ($K = 0,413$) (4-8). La **cistatina C plasmática** puede ser útil en determinadas situaciones en las cuales la concentración sérica de creatinina no puede ser utilizada para evaluar la función renal, como alteraciones de la masa muscular, espina bífida o patología neuromuscular. La cistatina C es superior a la creatinina en identificar enfermedad renal crónica en fases precoces (4-8).

El **estudio de la función tubular** permite detectar deterioro de la función renal aun en presencia de GFR normal. La capacidad de concentración renal es un parámetro muy sensible ante diferentes trastornos renales, siendo muy útil en la práctica clínica (3-5). El túbulo renal juega un papel fundamental en el mantenimiento de la homeostasis hidroelectrolítica y del equilibrio ácido-base. 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, como se ha indicado anteriormente (3-5).

En ocasiones es preciso realizar **otras pruebas complementarias** que permitan detectar patología asociada a la alteración de la función renal que permita definir el cuadro clínico que presenta el paciente. Dentro de estas pruebas se incluyen estudio anatómico con ecografía abdominal-renal, audiometría, examen oftalmológico y estudios genéticos dirigidos (1-3).

Debido a la gran diversidad de cuadros clínicos englobados dentro de las tubulopatías renales infantiles, el tratamiento es muy diverso, así como el pronóstico de funcionalidad vital y renal de los mismos. De manera que algunas de ellas pueden conducir al niño al desarrollo de una enfermedad renal crónica (ERC) en la infancia, adolescencia o en la edad adulta. 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).

Las patologías crónicas generan un gran 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 este tipo de patologías determina el pronóstico vital del niño y su entorno. El tratamiento de las mismas no solo va encaminado a prolongar la vida del paciente en las mejores condiciones físicas, si no también a lograr la mejor adaptación social posible (2). Para valorar el impacto de estas enfermedades en la calidad de vida 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

Objetivo general: Estudiar y analizar las características clínico-epidemiológicas, diagnóstico-terapéuticas y pronósticas de los pacientes pediátricos diagnosticados de tubulopatía renal en edad pediátrica en la consulta de Nefrología infantil en los últimos 10 años; así como evaluar su calidad de vida y la de sus cuidadores principales.

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. Analizar la función renal de los pacientes afectados de tubulopatías renales en edad pediátrica y su progresión a enfermedad renal crónica (ERC).
3. Comparar la calidad de vida de estos pacientes con población pediátrica sana y con población pediátrica afectada de otras patologías crónicas.
4. 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 ≤ 18 años, diagnosticados de patología tubular renal y en seguimiento desde edades ≤ 15 años de vida. Asimismo se incluyen los cuidadores principales para estudio de calidad de vida.

B. Poblaciones de comparación:

1. *Población pediátrica con patología crónica* de tipo oncológica, neuroalergológica y endocrinológica. 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 descriptivo retrospectivo de las características clínico-epidemiológicas y terapéuticas de los pacientes pediátricos afectados de patología tubular renal seguidos en consulta durante el periodo de estudio referido y de su función renal (glomerular y tubular).
- Estudio observacional transversal con análisis comparativo de los cuestionarios de calidad Zarit FACES III Y EQ-5D-Y.

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 para estudio de calidad de vida del paciente pediátrico y de los cuidadores principales (Zarit y EQ-5D-Y) (10,11), 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 clínicas:** peso (kg), talla (cm), índice de masa corporal (kg/m²), TA percentilada según la *Task Force for Blood Pressure in Children*, motivo de consulta, diagnóstico clínico, estadio de función renal KDIGO 2012 (9).
 - **Variables analíticas de sangre:** Sodio, potasio, cloro, calcio, fósforo, magnesio, ácido úrico, proteínas totales, albúmina, glucosa, urea, creatinina, cistatina C plasmática, pH, pCO₂, HCO₃, 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, B2-microglobulina, en correlación con creatinina urinaria.
 - **Variables de calidad de vida:** Cada una de las preguntas analizadas en los cuestionarios calidad de vida del niño (EQ-5D-Y), sobrecarga del cuidador principal (Zarit), flexibilidad y cohesión familiar (FACES III).

Estudio de función glomerular mediante el uso de ecuaciones de estimación del filtrado glomerular en base a la creatinina sérica estandarizada (*ecuación de Schwartz 2009*) y, en casos

seleccionados, mediante cistatina C plasmática estandarizada (*ecuación de Pottel 2017*).

Estudio de función tubular a partir del estudio de osmolaridad y densidad urinaria en primera orina matutina y mediante la correlación de valores plasmáticos y urinarios de los diferentes electrolitos a través del 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.

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). Por otra parte, 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, en el estudio metabólico de litiasis y en el diagnóstico del síndrome nefrótico. En algunos casos, se determinan en plasma las mismas sustancias cuantificadas en orina para la realización del aclaramiento de creatinina y los índices urinarios. Para **comprobar si la recogida de orina ha sido adecuada**, se calcula la eliminación de creatinina en mg/kg/día. Los valores normales son 15 a 20 mg/kg/día en niños mayores de tres años, entre 12 y 14 en lactantes y $10,9 \pm 3,4$ en el recién nacido a término. Además, los valores obtenidos de los cocientes urinarios deben ser equiparables a los valores absolutos. Otra forma de asegurar una buena recogida es calcular el FGR con la fórmula habitual mediante la determinación del aclaramiento de creatinina y con la de Schwartz de 2009. Si la recogida es correcta los valores de ambos resultados no deben diferir más de un 20% (3).

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 (G) 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. De esta manera valores de FGe menores de $90 \text{ ml/min/1,73m}^2$ se consideran diagnósticos de ERC (G2-G4) y los menores de $15 \text{ ml/min/1,73m}^2$ 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 de los cuidadores principales (EQ-5D-Y y Zarit, respectivamente)(10-11), así como valoración de la cohesión 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 Kolmogorv 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 de los valores cuantitativos y nominales se efectuó mediante t de Student.

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 afectados 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).

Según la porción tubular de la nefrona afectada las tubulopatías diagnosticadas fueron las siguientes: 6 (30%) tubulopatías proximales, 4 (20%) tubulopatías del asa de Henle y 10 (50%) tubulopatías de los túbulos distal y colector.

Por orden de frecuencia se diagnosticaron los siguientes tipos de tubulopatías: 6 (30%) pacientes afectados de enfermedad de Gitelman, 4 (20%) afectados de diabetes insípida nefrogénica, 2 (10%) afectados de enfermedad de Bartter (1 de tipo II, 1 de tipo III), 2 (10%) diagnosticados de Enfermedad de Dent, 2 (10%) pacientes afectados de hipercalcemia con hipomagnesemia y nefrocalcinosis, 1 (5%) hiperuricemia renal, 1 (5%) raquitismo hipofosfatémico ligado al X, 1 (5%) síndrome de Fanconi primario y 1 (5%) glucosuria renal (**Tabla 1**).

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

Tabla 1: Distribución de la muestra de pacientes afectados de tubulopatías

Los motivos de consulta en Nefrología pediátrica fueron los siguientes: en 8 (40%) mal estado general con alteraciones hidroelectrolíticas, calambres musculares y palpaciones en contexto de patología digestiva (vómitos y diarrea asociada o no a fiebre), en 5 (25%) dolor abdominal con hematuria en contexto de cólico renal infantil, en 4 (20%) deshidratación hipernatrémica asociada a 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, objetivando que al diagnóstico ninguno de los pacientes tenía afectado el filtrado glomerular estimado (FGe) por creatinina plasmática mediante la ecuación de Schwartz de 2009 y por cistatina C plasmática mediante la ecuación de Pottel 2017, con medianas de FGe Schwartz 2009 de 105,3 ml/min/1.73m² (90,3-121,7) y de FGe Pottel 2017 de 101,2 ml/min/1.73m² (91,6-111,8), sin diferencias estadísticamente significativas entre ambos ($p > 0,05$). Ninguno presentaba anemia de procesos crónicos, ni alteraciones del perfil lipídico, ni hiperfosforemia ni otras alteraciones bioquímicas sugestivas de enfermedad renal crónica en el momento del diagnóstico.

Ningún paciente asociaba albuminuria al diagnóstico, pero en 7 de ellos (35%) se cuantificaron valores elevados de beta-microglobulina orina (proteínas de bajo peso molecular), estos pacientes se corresponden con los diagnosticados de enfermedad de Dent y de Sd de Fanconi primario. En los pacientes afectos de glucosuria (1 paciente con glucosuria renal y el paciente con Sd de Fanconi primario) se efectuó glucemia capilar en ayunas en dos ocasiones como screening de diabetes mellitus, siendo normal en el paciente afecto de glucosuria renal y baja (hipoglucemia) en el diagnosticado de Sd de Fanconi primario, por asociarse este tipo de alteración metabólica con su enfermedad.

El estudio de capacidad de concentración urinaria mediante la determinación de osmolaridad urinaria máxima tras un test de restricción hídrica asociado a administración de desmopresina intranasal fue determinante para establecer el diagnóstico principal de sospecha en los 4 (20%) pacientes afectos de diabetes insípida nefrogénica, con una mediana de osmolaridad urinaria máxima de 157,5 mOsm/kg (84,3-236,8), siendo claramente patológico por debajo de 400 mOsm/kg, lo que demostró la incapacidad para concentrar la orina por déficit funcional de ADH en el túbulo colector. En el resto de pacientes el estudio de la capacidad de concentración urinaria rebeló alteración parcial de la concentración urinaria 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). En la historia clínica se recogió el dato de presencia de enuresis nocturna en 7 pacientes (35%) que se corresponden con los 4 pacientes 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 en un centro de referencia, con antecedente de pielonefritis de causa 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* (9), 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; mientras que el cribado auditivo fue normal en todos los pacientes.

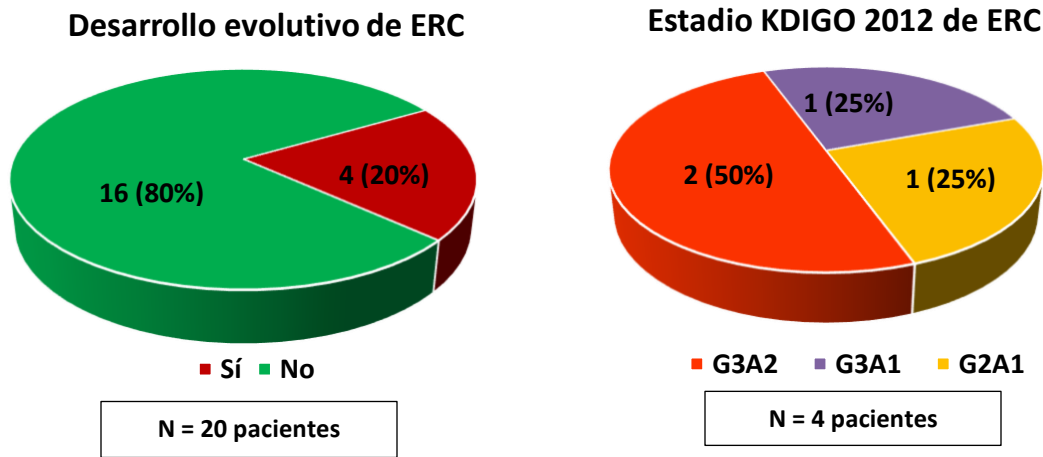
En todos los casos el diagnóstico de sospecha clínica se confirmó mediante estudio genético específico dirigido. 14 (70%) pacientes tenía antecedentes familiares de patología renal crónica en un familiar de primer o segundo grado, registrando consanguinidad en todos ellos. Estos pacientes son los diagnosticados de enfermedad de Gitelman, diabetes insípida nefrogénica, hiperuricemia renal, síndrome de Fanconi y enfermedad de Bartter tipos II y III. El resto de pacientes diagnosticados, 6 (30%) eran pacientes sin antecedentes familiares de patología renal, siendo el primer caso diagnosticado en el seno familiar.

Una vez efectuado el diagnóstico se instauró tratamiento específico para cada tipo de tubulopatía que lo requirió. De los 20 pacientes diagnosticados solo el paciente diagnosticado de glucosuria renal está exento de tratamiento crónico, siendo preciso el control adecuado de la ingesta de alimentos ricos en hidratos de carbono para evitar el exceso de sobrecarga osmolar renal por su patología de base. En el resto de pacientes, 19 (95%), fue necesario establecer tratamiento diario con politerapia que incluye el uso de diuréticos (indometacina, amelorida, hidroclorotiazida, espironolactona) asociado a suplementos en forma de citrato potásico y control dietético de la ingesta de calcio (principalmente de leche y derivados), ingesta de sal y control del balance hídrico, siendo este último más estrecho en episodios de descompensación como son los procesos febriles y gastrointestinales. Los pacientes afectos de Sd de Fanconi primario y de Raquitismo hipofosfatémico ligado al X precisan de tratamiento oral con suplementos activos de vitamina D.

Hasta 3 (15%) de 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 (paciente afecto de Sd de Gitelman).

Evolutivamente 4 (20%) pacientes han desarrollado formas leves de enfermedad renal crónica

(ERC), son los diagnosticados de enfermedad de Dent y de Hipercalciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis. Estos estadios se definen en función de la clasificación de las guías KDIGO de 2012 de ERC en función de la alteración del filtrado glomerular (G) y de la presencia de albuminuria(A) (2). Estos pacientes muestran los siguientes estadios de ERC: 2 (50%) G3A2, 1 (25%) G3A1 y 1 (25%) G2A1. (Figuras 1 y 2).



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)

En cuanto al crecimiento, 10 (50%) presentan talla baja para la edad, estando estratificada por debajo de -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 afectados de Sd de Bartter, los otros 2 diagnosticados de Hipercalciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis y los 4 diagnosticados de diabetes insípida nefrogénica (pertenecientes a la misma familia). De entre ellos, los dos afectados de Sd de Bartter y los dos diagnosticados de Hipercalciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis presentan alteraciones de la dentina por amelogénesis imperfecta.

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) (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)
TOTAL	66 (54,1%)	56 (45,9%)	122 (100%)	10 años (9-12)

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 niño 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**).

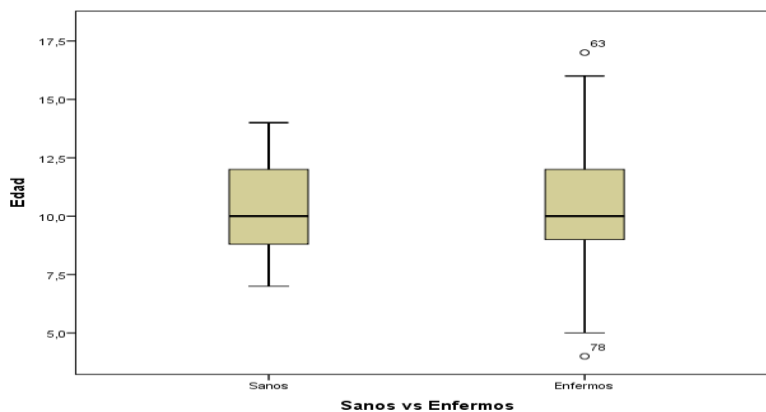


Figura 3: Comparación de medianas etarias entre los grupos comparativos infantiles

Análisis del cuestionario EQ-5D-Y

Este cuestionario fue realizado por los 122 niños incluidos en la muestra del estudio. En la **Tabla 3 (Anexo)** 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 movilidad.
- 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 (Anexo)** 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 movilidad (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, siendo 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, $p = 0,34$.

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 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 (Anexo)**.

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 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 (Anexo)** se muestra el análisis comparativo de las puntuaciones obtenidas en el cuestionario de Zarit de forma comparativa entre la dinámica familiar del grupo de los niños sanos y el de niños con patología crónica.

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:** ¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita? En este caso el mayor porcentaje lo refieren los cuidadores de niños sanos (20% vs 17,1%), $p = 0,001$.
- **Pregunta 2:** ¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para Vd.? 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:** ¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar? 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:** ¿Tiene miedo por el futuro de su familiar? 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:** ¿Piensa que su familiar depende de Vd.? 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:** ¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar? 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:** ¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos? Un 28,1% de cuidadores de niños enfermos lo piensa vs 12,5% de cuidadores de niños sanos, $p = 0,05$.
- **Pregunta 17:** ¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar? 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:** ¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar? 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 20:** Globalmente, ¿qué grado de "carga" experimenta por el hecho de cuidar a tu familiar? 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, $p = 0,000$.

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 que puede observarse en la **Tabla 7(Anexo)** 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 las familias 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 principales de las familias 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 las familias 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. La prevalencia de las mismas es muy baja, y puede suponer un verdadero reto diagnóstico para el facultativo debido a la gran variabilidad fenotípica con la que se presentan. La muestra inicial de pacientes afectos de tubulopatías renales primarias diagnosticadas en la infancia objeto de este estudio ($n=20$), es representativa de las tubulopatías que son diagnosticadas con mayor frecuencia en la práctica clínica pediátrica habitual (1,13). El Sd de Gitelman es la tubulopatía más frecuente de inicio en la infancia, y se encuentra estrechamente relacionada con la consanguinidad, hecho por el cual existen variantes patogénicas propias de determinadas poblaciones, entre ellas la etnia gitana, dada la alta consanguinidad asociada a la misma. 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 (14).

Recientemente *Blázquez y cols* (14) han publicado un artículo que recoge una de las series más largas de seguimiento de pacientes afectos de tubulopatías primarias diagnosticados en la infancia y con seguimiento medio desde el diagnóstico de más de 18 años. En dicha serie se recogen hasta 53 pacientes afectos de diversos tipos de tubulopatías, entre las que destacan Sd de Gitelman, Acidosis tubular renal distal, Cistinuria, Cistinosis, Enfermedad de Dent, Sd de Fanconi, Raquitismo hipofosfatémico ligado al X y asociadas a metabolopatías, entre otras. Al igual que en nuestra serie, no se describe un claro predominio por sexos y las manifestaciones clínicas iniciales predominantes fueron descompensaciones metabólicas con alteraciones hidroelectrolíticas y del equilibrio ácido-base asociados a procesos intercurrentes, vómitos, dolor abdominal, fallo de medro, poliuria, deformidades esqueléticas, urolitiasis, parestesias o calambres, astenia y palpitaciones. Evolutivamente describen alteraciones en el crecimiento con datos concretos para el Sd de Gitelman, Acidosis Tubular Renal y Cistinosis. Hasta un 32% de su muestra (16 pacientes) desarrollaron evolutivamente diversos grados de ERC, llegando a ERT pendiente de trasplante en algún caso, debido al desarrollo progresivo de nefrocalcinosis con detrimento del FG(14). Al igual que en nuestra serie, a pesar de establecer un adecuado tratamiento y comprobar una buena adherencia terapéutica una proporción de pacientes requirió ingresos por descompensaciones hidroelectrolíticas graves en contexto de deshidrataciones

o tratamiento inhalado con salbutamol por asma, así como episodios recurrentes de cólicos nefríticos con urolitiasis (14,15) .

El diagnóstico de estas patologías se basa en la historia clínica, exploración física, datos analíticos, y en los estudios genéticos pertinentes. Aproximadamente el 15-20% de tubulopatías primarias carecen de un defecto genético conocido, por ello es destacable señalar que a pesar de que las técnicas de diagnóstico genético han evolucionado notablemente en la actualidad, un resultado negativo inicial no debe descartar su existencia si la sospecha clínica es alta (13,16).

Las tubulopatías precisan tratamiento y seguimiento de por vida, asociando complicaciones clínicas y un grado variable de probabilidad de desarrollo de ERC y ERT, por lo que es fundamental su diagnóstico y tratamiento precoz. No obstante, en algunas series se describe mal pronóstico con alteraciones visuales y/o auditivas asociadas y de la función renal a pesar de un diagnóstico y tratamiento precoz. Esto último se describe principalmente en las que determinan desarrollo de nefrocalcinosis como son el Sd de Bartter o la Hipercalciuria con hipomagnesemia y nefrocalcinosis, entre otras (14).

Para mejorar la calidad de vida de estos pacientes, es necesario realizar un seguimiento médico estrecho, darles apoyo psicológico individual así como a la unidad familiar, siendo incluso recomendable la valoración por parte de Psicología en los casos de ERC. Ésta es la razón por la cual la primera parte del estudio se basa en el análisis de la calidad de vida y de la sobrecarga de sus cuidadores y la repercusión familiar. Dado el tamaño muestral de la serie de casos de tubulopatías primarias(n=20), se decidió ampliar la serie con pacientes afectados de otras patologías crónicas (oncológica, neumo-alergológica y endocrina) y comparar los hallazgos con una muestra de pacientes sanos, para de este modo hacer la muestra más representativa de la población pediátrica con enfermedades crónicas.

A lo largo de este estudio, se hace patente la necesidad de asociar en muchos casos terapia psicológica al tratamiento de la patología de base del enfermo. Esto se pone de manifiesto por medio de las alteraciones recogidas a través del cuestionario EQ-5D-Y, el cual está validado para evaluar la calidad de vida en pediatría (10) . Al igual que se describe en la literatura, los niños con enfermedades crónicas de nuestra muestra presentaron alteraciones estadísticamente significativas en casi todas las categorías (movilidad, actividades de la vida diaria, dolor/malestar y preocupación/tristeza, principalmente en estas dos últimas categorías). Por último, para enfatizar en la repercusión familiar que tienen las patologías crónicas pediátricas, hemos empleado el cuestionario de Zarit que mide la sobrecarga del cuidador principal (11) y el cuestionario de FACES III que evalúa la cohesión y flexibilidad familiar(12). Al igual que recoge la literatura, los familiares de pacientes con enfermedades crónicas muestran sobrecarga del cuidador principal y alteraciones en la dinámica familiar secundarios a ingresos frecuentes, complicaciones en el proceso evolutivo de la enfermedad, el coste de los tratamientos, que determinan cambios bruscos en el seno familiar difíciles de asimilar

CONCLUSIONES

1. Las tubulopatías renales primarias constituyen una patología rara en la infancia pero 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 diagnóstico de estas patologías se basa en elaborar una historia clínica dirigida, una exploración física minuciosa, realizar análisis bioquímicos de sangre y orina, pruebas funcionales renales que incluyan el estudio de las funciones tubular y glomerular, así como las pruebas genéticas pertinentes.
3. 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.
4. Las enfermedades crónicas pediátricas, como las tubulopatías renales primarias, requieren 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.

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 2021 Jan];1:135-53. Available from: 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
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
4. Fraga Rodríguez GM, Huertes Díaz B. Evaluación básica de la función renal en Pediatría. Protoc diagn ter pediatr.[Internet] 2014 [cited 2021 Jan];1:21-35. Available from: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/02_evaluacion_basica_fr.pdf

5. Pérez González E, Marín Serra J. Evaluación de la función renal en el recién nacido. *Protoc diagn ter pediater*. [Internet] 2014 [cited 2021 Feb];1:37-51. Available from: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/03_evaluacion_fr_rn.pdf
6. Mian AN, Schwartz GJ. Measurement and Estimation of Glomerular Filtration Rate in Children. *Adv Chronic Kidney Dis*. 2017 Nov;24(6):348-356.
7. 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 (Barc)*. [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>
8. Pottel H. Measuring and estimating glomerular filtration rate in children. *Pediatr Nephrol*. [Internet] 2017 [cited 2021 Feb] Feb;32(2):249-263. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27115887/>
9. de la Cerda Ojeda F, Herrero Hernando C. Hipertensión arterial en niños y adolescentes. *Protoc diagn ter pediater*. [Internet] 2014 [cited 2021 Mar];1:171-89. Available from: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/12_hta.pdf
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. Spanish. doi: 10.1016/j.anpedi.2013.11.028. Epub 2014 Jan 9. PMID: 24411558. 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
12. Olson, D.H., Portner, J. y Lavee, Y. (1985). *FACES III*. St. Paul, MN: University of Minnesota.
13. 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/>
14. Blázquez Gómez CJ, Gil-Peña H, Ordóñez Álvarez FA, Santos Rodríguez F. Outcome of primary tubular tubulopathies diagnosed in pediatric age. *Nefrologia*. [Internet] 2021 [cited 2021 Apr];41(2):182-190. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33358363/>
15. Topaloglu R, Baskin E, Bahat E, Kavukcu S, Cakar N, Donmez O, et al. Hereditary renal tubular

disorders in Turkey: Demographic, clinical, and laboratory features. Clin Exp Nephrol. [Internet] 2011 [cited 2021 Apr];15:108–13. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21103902/>

16. 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.

ANEXO I

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 neuromalérgica	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)
TOTAL	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)
TOTAL	111 (91%)	11 (9%)		113 (92,6%)	9 (7,4%)		107 (87,7%)	15 (12,3%)		94 (77%)	28 (22,9%)		100 (82%)	22 (18%)		95 (90-100)

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)
TOTAL	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)
TOTAL	111 (91%)	11 (9%)		113 (92,6%)	9 (7,4%)		107 (87,7%)	15 (12,3%)		94 (77%)	28 (22,9%)		100 (82%)	22 (18%)		95 (90-100)
Estudio comparativo	Test exacto de Fisher $p = 0,01$			Chi cuadrado de Pearson $p = 0,093$			Chi cuadrado de Pearson $p = 0,015$			Chi cuadrado de Pearson $p = 0,004$			Test exacto de Fisher $p = 0,006$			T Student muestras independientes $p = 0,34$

Tabla 4: Distribución de datos de l cuestionario EQ-5-DY 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)

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%)
Total	40 (32,8%)	82 (67,2%)	122 (100%)

Tabla 5: Distribución de la puntuación total obtenida en el cuestionario de Zarit para los cuidadores principales de todos los niños incluidos en el estudio

Nº de Pregunta	Pregunta Analizada Cuestionario ZARIT	Cuidador de los controles sanos	Cuidador de 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?	Con frecuencia y casi siempre 8 (20%)	Con frecuencia y casi siempre 14 (17,1%)	p = 0,001
2	¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para Vd.?	Con frecuencia y casi siempre 9 (22,5%)	Con frecuencia y casi siempre 22 (26,8%)	p = 0,035
3	¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)?	Con frecuencia y casi siempre 9 (22,5%)	Con frecuencia y casi siempre 18 (21,95%)	p = 0,571
4	¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?	Pocas veces/ A veces 11 (27,5%)	Pocas veces/ A veces 11 (3,7%)	**p = 0,000
5	¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?	Pocas veces/ A veces 8 (20%)	Pocas veces/ A veces 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?	A veces/Con frecuencia 2 (5%)	Con frecuencia y casi siempre 9 (11%)	p = 0,234
7	¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?	Con frecuencia y casi siempre 4 (10%)	Con frecuencia y casi siempre 34 (41,5%)	p = 0,000
8	¿Piensa que su familiar depende de Vd.?	Con frecuencia y casi siempre 12 (30%)	Con frecuencia y casi siempre 36 (43,9%)	p = 0,000
9	¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 3 (7,5%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 12 (14,6%)	p = 0,260
10	¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?	Con frecuencia y casi siempre 0 (0%)	Con frecuencia y casi siempre 17 (20,7%)	**p = 0,001
11	¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido a tener que cuidar de su familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 10 (25%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 10 (12,2%)	p = 0,073
12	¿Piensa que su vida social se ha visto afectada negativamente por tener que cuidar a su familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 8 (20%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 8 (18,3%)	p = 0,821
13	¿Se siente incómodo por distanciarse de sus amistades debido a tener que cuidar de su familiar?	Con frecuencia y casi siempre 0 (0%)	Con frecuencia y casi siempre 5 (6,1%)	**p = 0,132
14	¿Piensa que su familiar le considera a usted la única persona que le puede cuidar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 13 (32,5%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 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?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 5 (12,5%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 23 (28,1%)	p = 0,05
16	¿Piensa que no será capaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 4 (10%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 3 (3,7%)	**p = 0,158
17	¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 1 (2,5%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 13 (15,9%)	**p = 0,023
18	¿Desearía poder dejar el cuidado de su familiar a otra persona?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 0 (0%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 6 (7,3%)	**p = 0,087
19	¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 1 (2,5%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 11 (13,4%)	**p = 0,05
20	¿Piensa que debería hacer más por su familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre	A veces / Con frecuencia y casi siempre	p = 0,569

		8 (20%)	13 (15,9%)	
21	¿Piensa que podría cuidar mejor a su familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 8 (20%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 16 (19,5%)	p = 0,949
22	Globalmente, ¿qué grado de "carga" experimenta por el hecho de cuidar a tu familiar?	A veces / Con frecuencia y casi siempre 4 (10%)	A veces / Con frecuencia y casi siempre 33 (40,2%)	**p = 0,000

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 los niños sanos y el de niños con patología crónica

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

18	En nuestra familia es difícil identificar quién tiene la autoridad	Con frecuencia y casi siempre 32 (80%)	Con frecuencia y casi siempre 60 (73,2%)	p = 0,000
19	La unión familiar es muy importante	Con frecuencia y casi siempre 40 (100%)	Con frecuencia y casi siempre 80 (97,6%)	p = 0,96
20	Es difícil decir quién hace las labores del hogar	Con frecuencia y casi siempre 38 (95%)	Con frecuencia y casi siempre 62 (75,6%)	p = 0,036

Tabla 7: 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

FUNCIÓN RENAL EN LAS TUBULOPATÍAS INFANTILES Y CALIDAD DE VIDA

AUTORA: MARÍA DE JUAN FONT



TUTORA: DRA. REBECA GARROTE MOLPECERES
COTUTOR: DR. HERMENEGILDO GONZÁLEZ GARCÍA



UNIVERSIDAD DE VALLADOLID. FACULTAD DE MEDICINA. DEPARTAMENTO DE PEDIATRÍA

INTRODUCCIÓN

- Las tubulopatías son un grupo heterogéneo de entidades definidas por anomalías de la función tubular renal. Dependiendo de la función tubular que se encuentre afectada, cada entidad tiene una edad de aparición, manifestaciones clínicas y analíticas, gravedad y pronóstico propios.
- La gran variabilidad clínica de las mismas determina la necesidad de efectuar un diagnóstico, seguimiento y tratamiento precoz.
- Pueden conducir al niño al desarrollo de una enfermedad renal crónica (ERC) en la infancia, adolescencia o en la edad adulta.
- Es necesario realizar un abordaje multidisciplinar para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

OBJETIVOS

- Estimar y analizar las características clínico-epidemiológicas, diagnóstico-terapéuticas y pronósticas de los pacientes pediátricos diagnosticados de tubulopatía renal en edad pediátrica en la consulta de nefrología infantil en el HCUV en los últimos 10 años.
- Evaluar su calidad de vida y la de sus cuidadores principales.

MATERIAL Y MÉTODOS

- Diseño del estudio:
 - Estudio descriptivo retrospectivo de las características clínico-epidemiológicas, terapéuticas y de la función renal.
 - Población de estudio: Niños y adolescentes < 18 años diagnosticados de patología tubular renal y en seguimiento en consulta de Nefrología Pediátrica del HCUV en los últimos 10 años.
 - Variables a estudiar: de identificación, clínica, analíticas de sangre y analíticas de orina.
 - Estudio observacional transversal con análisis comparativo de los cuestionarios de calidad de vida.
 - Población infantil:
 - Los pacientes expuestos previamente, así como otros pacientes pediátricos con patologías crónicas (psicológicas, neuroalérgicas y endocrinas).
 - Pacientes sanos.
 - Población adulta: cuidadores principales de niños con enfermedades crónicas y cuidadores principales de pacientes sanos.
 - Variables a estudiar: Cada uno de los preguntas analizadas en los cuestionarios calidad de vida del niño (EQ-5D-YL) sobre carga del cuidador principal (Zarit), flexibilidad y cohesión familiar (FACES II).
- Análisis estadístico:
 - Test de Kolmogorov-Smirnov para comprobar la normalidad.
 - Test Chi-cuadrado de Pearson para analizar la asociación de las variables cualitativas.
 - Test exacto de Fisher en los casos en los que el número de celdas con valores esperados menores de 5 eran mayor del 20%.
 - Test Razón de verosimilitud para variables con más de dos categorías.
 - Prueba t de Student para la comparación entre variables cuantitativas y nominales para muestras independientes.
 - Análisis con el programa estadístico IBM SPSS Statistics versión 24.0 para Windows. El nivel de significación establecido será de $p < 0,05$.

ANÁLISIS Y RESULTADOS

DISTRIBUCIÓN POR SEXO



Fig. 1. Distribución por sexo de la población de estudio.

- La mediana etaria al diagnóstico fue de 5,7 años (2,3-9,5).
- La mediana etaria actual de 10 años (8,1-12,2).
- La mediana de tiempo de evolución de la enfermedad fue de 5,7 años (3,7-10,3).

Tubulopatías Primarias		Tubulopatías del Añe de Henle		Tubulopatías de las células renales y renales	
Tipos	n (%)	Tipos	n (%)	Tipos	n (%)
Dislexia renal	1 (10,0%)	Berter tipo I	1 (10%)	Enfermedad de Galton	6 (60%)
Hiperuricemia	1 (10,0%)	Berter tipo II	1 (10%)	Diabetes insulina nefrótica	4 (40%)
Resistencia nefrotubular (RNT) al X	1 (10,0%)	Hiperuricemia	2 (20%)		
Síndrome de Fanconi	1 (10,0%)	Hipomagnesemia y nefrocalcinosis			
Enfermedad de Dent	2 (20,0%)				
TOTAL	6 (60%)	TOTAL	4 (40%)	TOTAL	10 (100%)

Tabla 1. Distribución de la muestra de pacientes afectos de tubulopatías.

MOTIVO DE CONSULTA



Fig. 2. Motivos de consulta de los pacientes afectos de tubulopatías.

- Se evaluó tanto la función renal glomerular y tubular al diagnóstico, objetivando que:
 - Ninguno de los pacientes tenía afectado el filtrado glomerular estimado (FGe) por creatinina plasmática ni distrofia C plasmática.
 - Mediana de FGe Schwartz 2009 de 105,3 $\mu\text{mol}/1,73\text{m}^2$ (80,3-121,7).
 - Mediana de FGe Pottel 2017 de 101,2 $\mu\text{mol}/1,73\text{m}^2$ (81,9-111,8).

Afectaciones clínicas	Niños afectos (n=10)	Tubulopatías en las que habrán afectado
Disfunción renal crónica	0 (0%)	Enfermedad de Dent (Pacientes primarios)
Disfunción renal aguda	4 (40%)	Diabetes insulina nefrótica
Disfunción renal crónica aguda	0 (0%)	Síndrome de Fanconi primario (Enfermedad de Dent)
Disfunción renal crónica aguda	0 (0%)	Síndrome de Fanconi (Enfermedad de Dent)
Resistencia hipotónica (Hiperuricemia)	7 (70%)	Síndrome de Fanconi (Enfermedad de Dent)
Disfunción hipotónica (Hiperuricemia)	4 (40%)	Enfermedad de Dent (Hiperuricemia con hipomagnesemia y nefrocalcinosis)
Afectación de la cohesión familiar	0 (0%)	Resistencia nefrotubular ligada al X
Afectación de la flexibilidad familiar	0 (0%)	Síndrome de Fanconi primario (Resistencia nefrotubular ligada al X)
		Síndrome de Fanconi (Enfermedad de Dent)
		Hiperuricemia con hipomagnesemia y nefrocalcinosis
		Diabetes insulina nefrótica

Tabla 2. Afectaciones clínicas prevalentes halladas en los pacientes.

ANTECEDENTES FAMILIARES



Fig. 3. Distribución de los pacientes según los antecedentes familiares.

- De los pacientes con AF (14): 100% registraron consanguinidad.

DESARROLLO EVOLUTIVO ERC



Fig. 4. Distribución de los pacientes que han desarrollado ERC en edad pediátrica (según su etaria) y de su estado según la clasificación de su grado KDIGO 2012 de ERC (según derecho).

KDIGO 2012 de ERC



Fig. 5. Distribución de los pacientes que han desarrollado ERC en edad pediátrica (según su etaria) y de su estado según la clasificación de su grado KDIGO 2012 de ERC (según derecho).

TRATAMIENTO

Fig. 6. Tratamiento recibido por los pacientes (n=10).

- 19 pacientes (95%) recibieron tratamiento diario con pototerapia (diuréticos, suplementos de litio potásico y control dietético de la ingesta de calcio y sal) y control del balance hídrico.
- 1 paciente (5%) está exento de tratamiento crónico.

CONCLUSIONES

- Las tubulopatías renales primarias constituyen una patología rara en la infancia pero con importante morbimortalidad asociada. El diagnóstico y tratamiento precoz en una unidad de Nefrología pediátrica es esencial para mejorar el pronóstico renal y vital.
- El diagnóstico de estas patologías se basa en elaborar una historia clínica dirigida, una exploración física minuciosa, y la realización de pruebas bioquímicas y genéticas específicas.
- Es muy importante realizar estudios de calidad de vida en estos pacientes y sus familiares a través del uso de cuestionarios validados para optimizar así su abordaje multidisciplinar.

BIBLIOGRAFÍA RELEVANTE

- Aguiar Mallica M, Luis Yanes M. Tubulopatías. *Proced diagn ter pediatr*. 2014;1:135-63.
- Fernández Cambor C, Melgosa Híjosa M. Enfermedad renal crónica en la infancia. Diagnóstico y tratamiento. *Proced diagn ter pediatr*. 2014;1:385-431.
- Barr Velarde Z, Ferrando Montiel S. Manifestos clínicos de enfermedad renal. Indicación e interpretación de las pruebas complementarias. Recopilado de muestras y análisis sistemático de la orina. *Proced diagn ter pediatr*. 2014;1:1-19.
- Fraga Rodríguez GM, Harkes Díaz B. Evaluación básica de la función renal en Pediatría. *Proced diagn ter pediatr*. 2014;1:21-30.

Calidad de vida (n=122 niños y n=122 cuidadores)
Evaluada mediante los siguientes cuestionarios
Fig. 7. Resultados de estudio de calidad de vida en pacientes pediátricos crónicos y sus cuidadores principales.

- EQ-5D-Y: El 9% (11 niños) de la muestra presentaba algún problema de movilidad.
- EQ-5D-Y: El 7,4% (9 niños) confesó tener algún problema de salud.
- EQ-5D-Y: El 12,3% (15 niños) presentó dificultades para las tareas de la vida diaria.
- EQ-5D-Y: Un 22,9% (28 niños) manifestaron ansiedad o preocupación o tristeza en algunas ocasiones.
- EQ-5D-Y: El 18% (22 niños) manifestaron ansiedad o preocupación o tristeza en algunas ocasiones.
- ZARIT: Se encontró sobrecarga en 6 (15%) cuidadores de control sanos (n=40) y en 22 (26,83%) cuidadores de niños enfermos (n=82).
- FACES II: Se objetivó menor alteración de la dinámica familiar en las familias de los controles sanos (n=40) con respecto a las de niños con patologías crónicas (n=82).