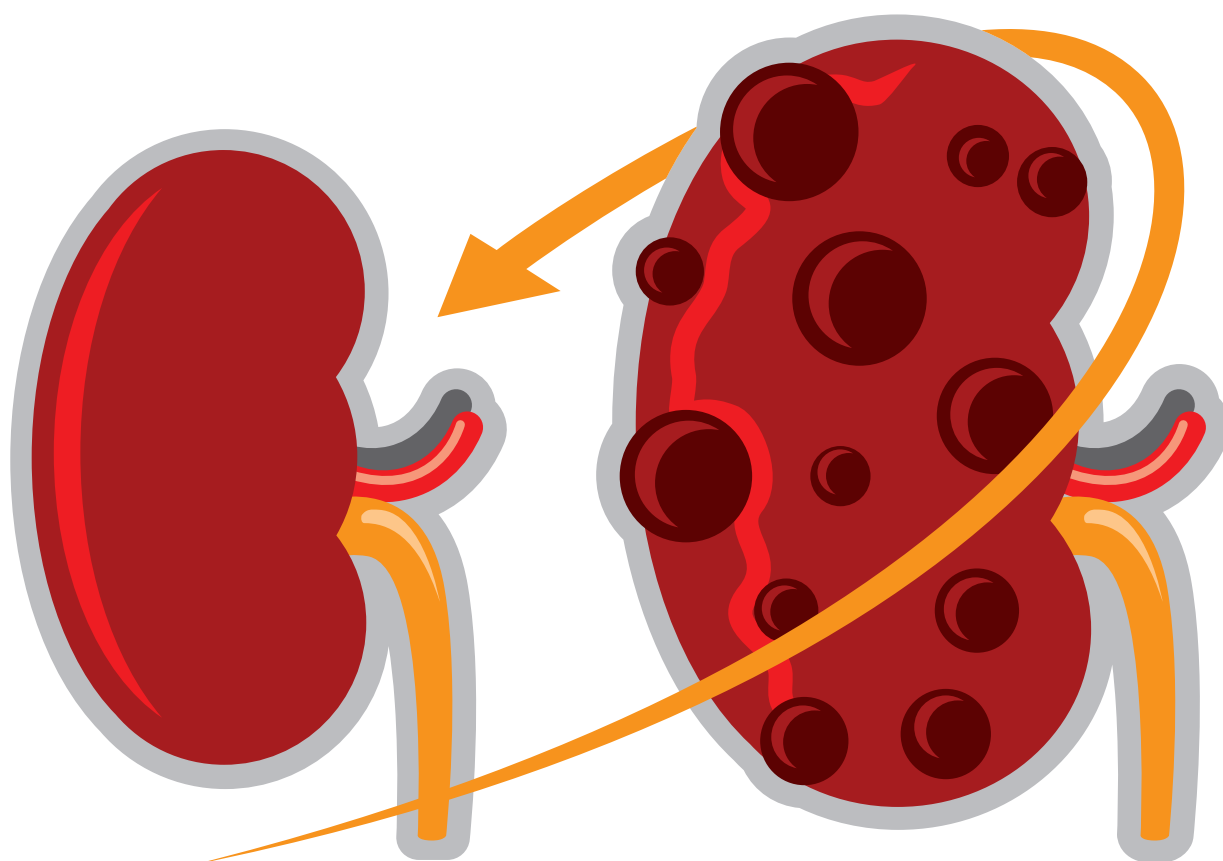


POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

Implementación de su recorrido
asistencial para una mayor calidad
y eficiencia del sistema sanitario



coordinado por



para la



Coordinación General:

Dr. Jon Guajardo Remacha. Responsable del Comité de Innovación y Sostenibilidad de la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA)
Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA)

ISBN:

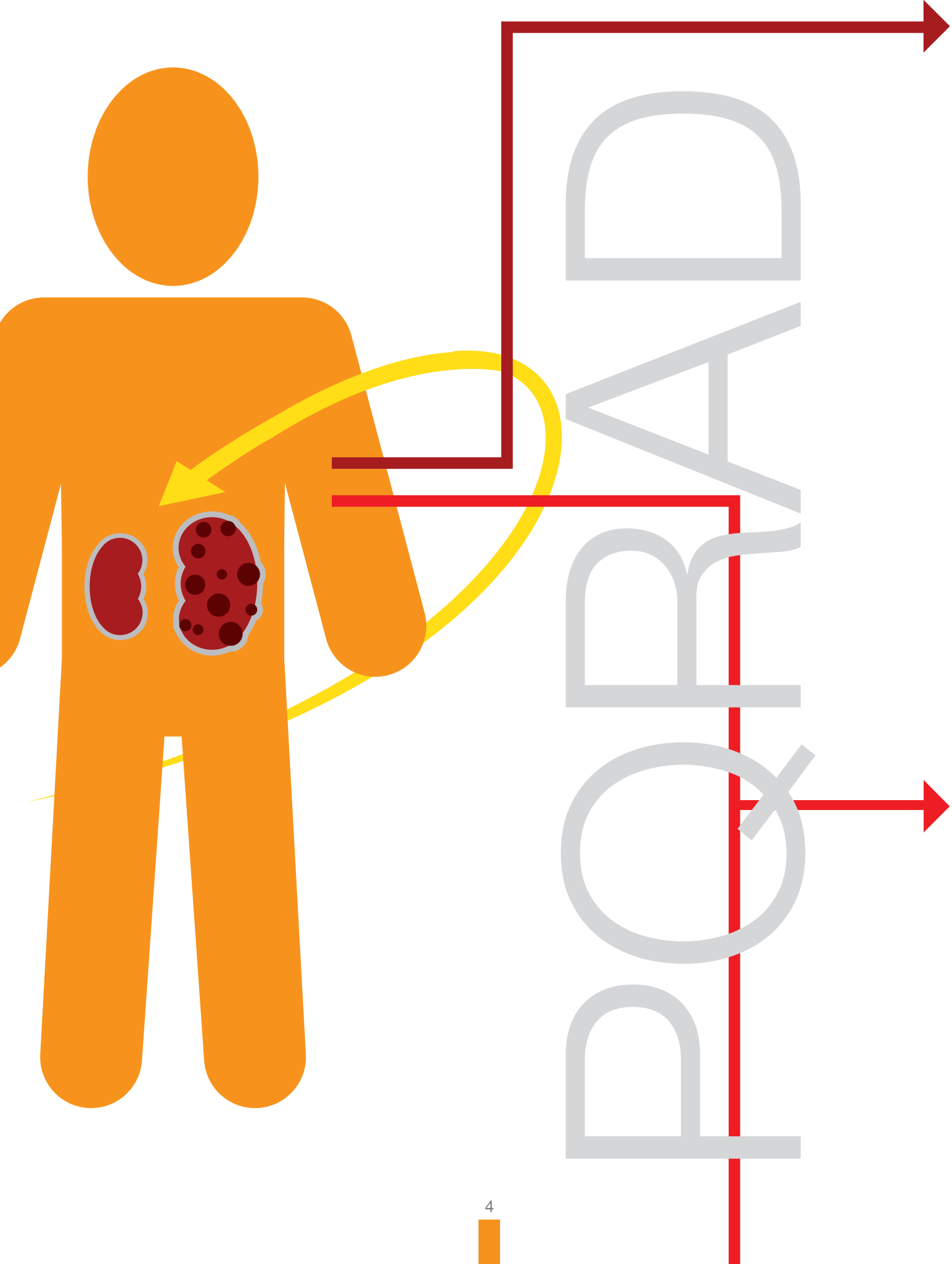
Este documento es un trabajo realizado por la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA) para la Alianza frente a la PQRAD. El Recorrido Asistencial de la PQRAD en España y la Alianza frente a la PQRAD reciben apoyo financiero de Otsuka Pharmaceutical, S.A.

POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE



Implementación de su recorrido
asistencial para una mayor calidad
y eficiencia del sistema sanitario





Autores-Comité Impulsor

D. Alfonso Alonso. Subdirector General de Planificación y Programación Asistencial del Servicio Gallego de Salud (SERGAS)

D. Guillermo Antiñolo Gil. Profesor Titular de Obstetricia y Ginecología de la Universidad de Sevilla

D. Alberto Ortiz Arduan. Jefe del Servicio de Nefrología e Hipertensión de la Fundación Jiménez Díaz y Coordinador de REDINREN

D. Emilio Cuesta. CT & MRI Hospital Universitario La Paz

Dña. Alicia Gómez. Presidenta de la Sociedad Española de Enfermería Nefrológica (SEDEN)

D. José Luis Górriz Teruel. Servicio de Nefrología del Hospital Clínico Universitario de Valencia

D. Jon Guajardo. Vicepresidente Segundo de la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDISA) y responsable del Comité de Innovación y Sostenibilidad de SEDISA

D. Juan Carlos Julián Mauro. Director General de la Federación Nacional ALCER

D. Manuel Macía. Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Nuestra Sra. de Candelaria y Vicepresidente de la S.E.N.

D. Ramón Medina. Médico de Atención Primaria

Dña. Montserrat Pérez Encinas. Secretaria de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)

Dña. M^a Dolores del Pino. Presidenta de la Sociedad Española de Nefrología (SENEFRO)

Dña. M^a Paz Ruiz. Vicepresidenta de la Sociedad Española de Enfermería Nefrológica (SEDEN)

D. José Carlos Rodríguez. Representante de la Alianza PQRAD

Comité Revisor

D. Antonio Alemany. Director General de Coordinación de la Asistencia Sanitaria de la Comunidad de Madrid. Servicio Madrileño de Salud

Dña. Elisabet Ars. Laboratorio de Biología Molecular de la Fundació Puigvert de Barcelona

D. David Cantarero. Profesor Titular de Economía de la Salud. Universidad de Cantabria

D. Miguel A. García-González. Jefe de Laboratorio de Nefrología Pediátrica y de Adultos del Complejo Hospitalario de Santiago de Compostela (CHUS)

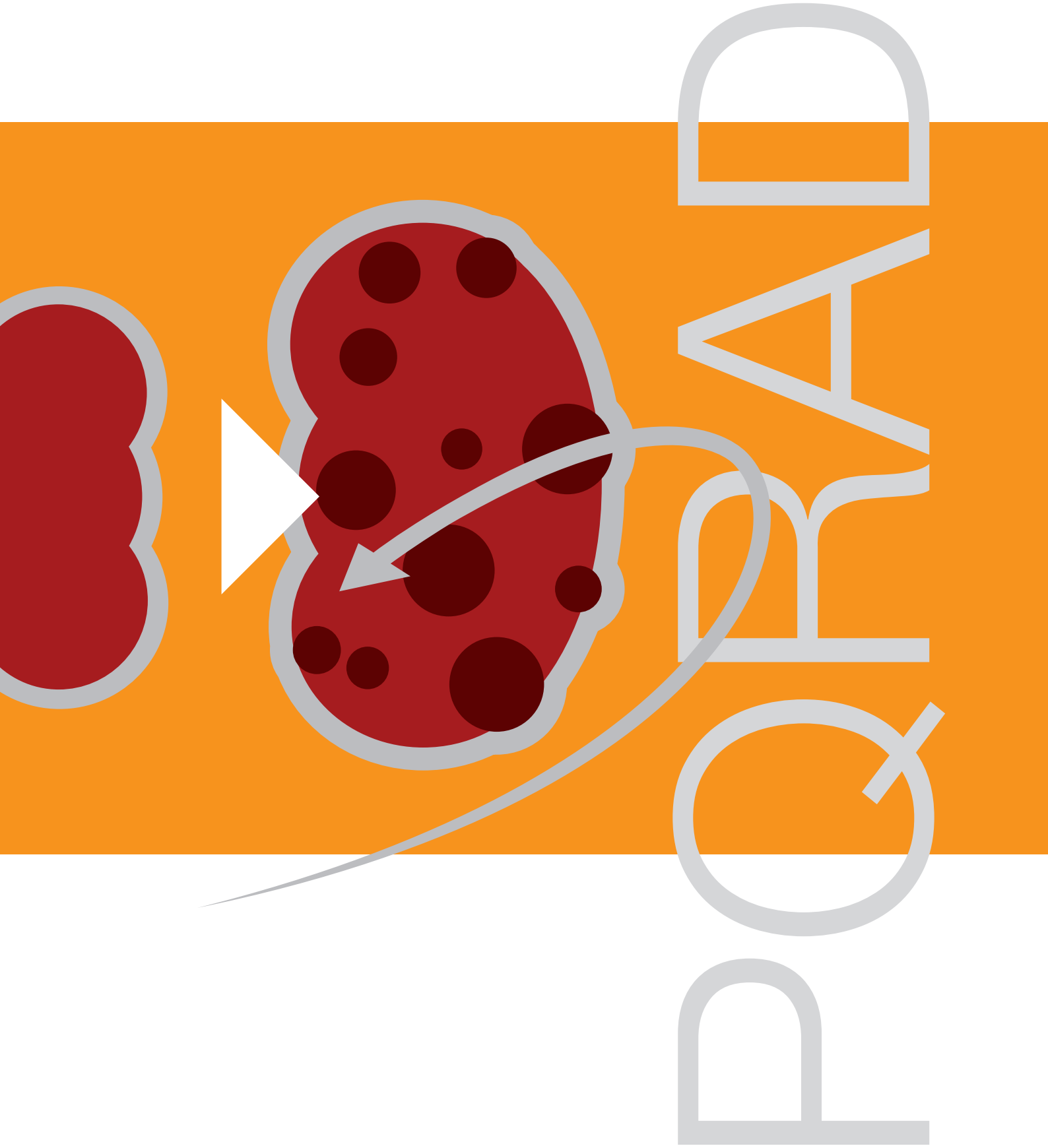
Dña. Judith Martins. Servicio de Nefrología del Hospital Universitario de Getafe. Madrid

D. Julio Mayol. Director Médico del Hospital Clínico San Carlos

Dña. Laia Sans. Servicio de Nefrología del Hospital Parc de Salut Mar de Barcelona

D. Alejandro Santiago Pérez. Hospital Universitario Infanta Leonor.

D. Rafael Selgas. Jefe del Servicio de Nefrología del Hospital Universitario La Paz



Índice

1.	Introducción	8
2.	Acerca de la PQRAD	12
3.	Principios de atención de paciente con PQRAD	16
3.1.	Enfoque centrado en el paciente	17
3.2.	Manejo multidisciplinar	18
4.	Recorrido Asistencial del paciente	22
4.1.	Diagnóstico y evaluación	24
4.1.1.	Detección	25
4.1.2.	Clasificación del daño	25
4.1.3.	Criterios de derivación al nefrólogo	26
4.1.4.	Diagnóstico	29
4.1.4. a	Diagnóstico por imagen	29
4.1.4. b	Consejo genético y estudio genético	30
4.1.5.	Seguimiento	32
4.2.	Mantenimiento y autocuidado	33
4.2.1.	Dieta e ingesta de líquidos	33
4.2.2.	Estilo de vida y autocuidados	33
4.2.3.	Presión arterial, manejo y riesgo cardiovascular	33
4.2.4.	Quistes hepáticos	34
4.2.5.	Aneurismas intracraneales	35
4.2.6.	Dolor	36
4.2.7.	Afectación psicosocial	37
4.3.	Evaluación del pronóstico	38
4.4.	Tratamiento farmacológico renoprotector	39
4.5.	Diagnóstico genético preimplantacional	40
4.6.	Consulta monográfica PQRAD/ Consulta enfermedades renales hereditarias	42
4.7.	Información para el paciente y cuidadores	46
4.8.	Cuidados de seguimiento	46
4.9.	Tratamiento renal sustitutivo: Diálisis y trasplantes	47
4.10.	Investigación	48
5.	Indicadores de calidad	50
6.	Áreas de mejora detectadas	54
7.	Conclusiones	56
8.	Bibliografía	58



La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es la enfermedad renal hereditaria más habitual y una de las enfermedades monogénicas potencialmente mortales más comunes¹. En la mayoría de casos, afecta a varios miembros de una misma familia.

Se trata de una enfermedad crónica, progresiva, compleja e incurable que tiene un impacto físico y psicológico en los pacientes afectados y en sus familias. Implica elevados costes sanitarios, tanto directos como indirectos, principalmente en estadios avanzados debido a la necesidad de terapia renal sustitutiva en forma de diálisis o trasplante.

Las personas con PQRAD y sus familias y/o cuidadores tienen un papel importante en el manejo de su propia enfermedad y en la toma de decisiones sobre su cuidado, junto con su equipo de profesionales sanitarios. Con este objetivo, es importante que entiendan cómo la enfermedad afecta a su cuerpo y cómo sus complicaciones pueden ser mejor tratadas y, en algunos casos, prevenidas o limitadas.

Este documento surge en el seno de la Alianza frente a la PQRAD, una iniciativa multidisciplinar cuyo objetivo es mejorar la atención sanitaria que reciben las personas con PQRAD en nuestro país. Así, tras publicar el Libro Blanco de la PQRAD en España, la Alianza ha detectado la necesidad de analizar e identificar el Recorrido Asistencial actual del paciente con PQRAD para elaborar **propuestas de mejora concretas y diseñar un modelo óptimo asistencial de atención integral que aporte mayor calidad y eficiencia en el marco del sistema sanitario de nuestro país. Siendo la Sociedad Española de Directivos de la Salud (SEDI-SA), como miembro de la Alianza frente a la PQRAD, quien ha cogido el testigo de la realización del Recorrido.**

El Recorrido Asistencial de la PQRAD es, en parte, una guía detallada sobre la propuesta asistencial óptima para cada paciente con PQRAD y que recoge los principales elementos de las buenas prácticas clínicas específicas para estos pacientes, preservando su salud, evitando y aliviando el dolor y sufrimiento físico y emocional. Debe ser también flexible y adaptable a las diferentes realidades de las diferentes comunidades autónomas en cuanto a recursos y estructura organizativa para que se implemente con garantías.

Con ello se pretende:

- Ayudar a los pacientes, a las familias, a los profesionales sanitarios y a los responsables políticos a trabajar juntos para garantizar que los pacientes con PQRAD y sus cuidadores reciban la información, atención y el apoyo que necesitan en el momento oportuno.
- Analizar las barreras existentes para proporcionar una atención y cuidado integral a los mismos desde el inicio.
- Identificar las principales dificultades con las que se encuentran las personas con PQRAD para el manejo de su enfermedad y que les generan mayor inquietud e inseguridad.

Se trata de una enfermedad crónica, progresiva, compleja e incurable que tiene un impacto físico y psicológico en los pacientes afectados y en sus familias

Los siguientes apartados explican primero qué es la PQRAD y cómo afecta a los pacientes, e introducen algunos principios básicos de la atención de esta patología. Además, el Recorrido Asistencial de la PQRAD define una secuencia de procesos asistenciales basados en los últimos enfoques para diagnosticar, evaluar y tratar la PQRAD y sus complicaciones.

Este documento también proporciona listas de verificación o “checklist” para ayudar a los pacientes, a las familias y a los profesionales sanitarios a evaluar y mejorar los estándares de servicio y garantizar que se tenga en cuenta e incorpore la perspectiva de las personas con PQRAD al definir el modelo de recorrido asistencial.

El primer Recorrido Asistencial de la PQRAD en España se basa en los últimos conocimientos científicos sobre la PQRAD y las opiniones de expertos y pacientes tanto a nivel europeo como español. En su elaboración han participado representantes de asociaciones de pacientes (Federación Nacional Alcer), sociedades científicas (Sociedad Española de Nefrología -SEN-, Sociedad Española de Enfermería Nefrológica -SEDEN-) redes de investigación del Instituto de Salud Carlos III (Red de Investigación Renal -REDINREN-) y expertos sanitarios incluyendo todos los perfiles profesionales que tienen relación con la persona con PQRAD, como son nefrólogos, radiólogos, enfermeras, farmacéuticos de hospital, médicos de Atención Primaria y genetistas.

Para su elaboración, se han tenido en especial consideración diversas publicaciones de referencia entre las que destacamos:

Europeas

- *“European ADPKD Forum Multidisciplinary position statement on autosomal dominant polycystic kidney disease care”*. Nephrol Dial Transplant (2017) 1-11.
- *“Translating science into policy to improve ADPKD care in Europe”* a report by the European ADPKD Forum, EAF 2015.
- *“Consensus Conference Report published by the Kidney Disease – Improving Global Outcomes (KDIGO) initiative”*. Chapman et al. 2015.
- *“ADPKD Brussels declaration”*. EAF 2016.

Españolas

- *“Documento Marco sobre Enfermedad Renal Crónica dentro de la Estrategia de Abordaje a la Cronicidad en el SNS”*. Febrero de 2015.
- *“Poliquistosis renal autosómica dominante. Guías clínicas españolas”*. Revisión 2017. AIRG España, Sociedad Española de Nefrología y Red de Investigación Renal (REDinREN).
- *“Libro Blanco de la PQRAD”*. Alianza frente a la PQRAD.



2. ■
Acerca de
la PQRAD

La PQRAD es una enfermedad crónica progresiva y hereditaria, caracterizada por la formación y crecimiento de quistes en ambos riñones y en otros órganos, principalmente el hígado. La prevalencia de la PQRAD según los diferentes estudios oscila **entre 5 y 10 casos por cada 10.000 personas^{2,3,4} por lo que en España podría llegar a afectar a más de 23.000 personas**. La PQRAD se presenta en todos los grupos étnicos por igual y tanto en hombres como en mujeres y se calcula que hasta uno de cada diez pacientes que precisan de diálisis o trasplante es a causa de la PQRAD.

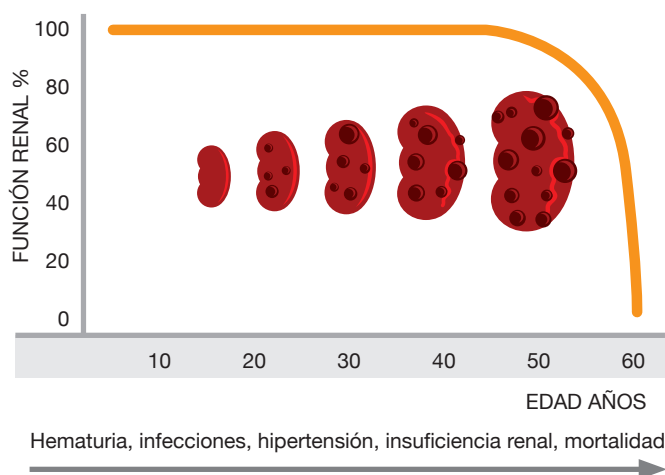
Si bien la PQRAD ya se encuentra presente en el momento del nacimiento, permanece en la inmensa mayoría de los casos en fase latente-asintomática durante la infancia⁵, la adolescencia y la juventud⁶. De hecho, su diagnóstico se establece, por lo general, en la tercera y cuarta década de la vida⁷, época en la que la enfermedad ha progresado lo suficiente como para que aparezcan los síntomas⁸.

En las fases tempranas de la enfermedad, el tejido renal sano es capaz de compensar la pérdida de la función renal ocasionada por los segmentos afectados de quistes. Esto significa que la función renal se mantiene estable y normal durante las primeras décadas de la vida. No obstante, la progresiva aparición y crecimiento de los quistes ocasiona un progresivo incremento del tamaño renal de un 5-6% al año de término medio. La sustitución de gran parte del tejido renal sano por quistes termina produciendo un deterioro progresivo de la función renal y evoluciona hasta convertirse en insuficiencia renal. Por término medio, los pacientes con PQRAD con mutación en el gen *PKD1* requieren un trasplante de riñón o diálisis entre los 55 y los 60 años de edad^{9,10}.

Los riñones realizan muchas funciones vitales. La principal es filtrar los productos de desecho de la sangre, pero también desempeñan importantes funciones homeostáticas, como regular la tonicidad de los fluidos corporales, el volumen del líquido extracelular y el equilibrio ácido base, además de regular la excreción de potasio y mantener el nivel de calcio en suero. También regulan la presión arterial, el metabolismo de los minerales óseos y la producción de glóbulos rojos.

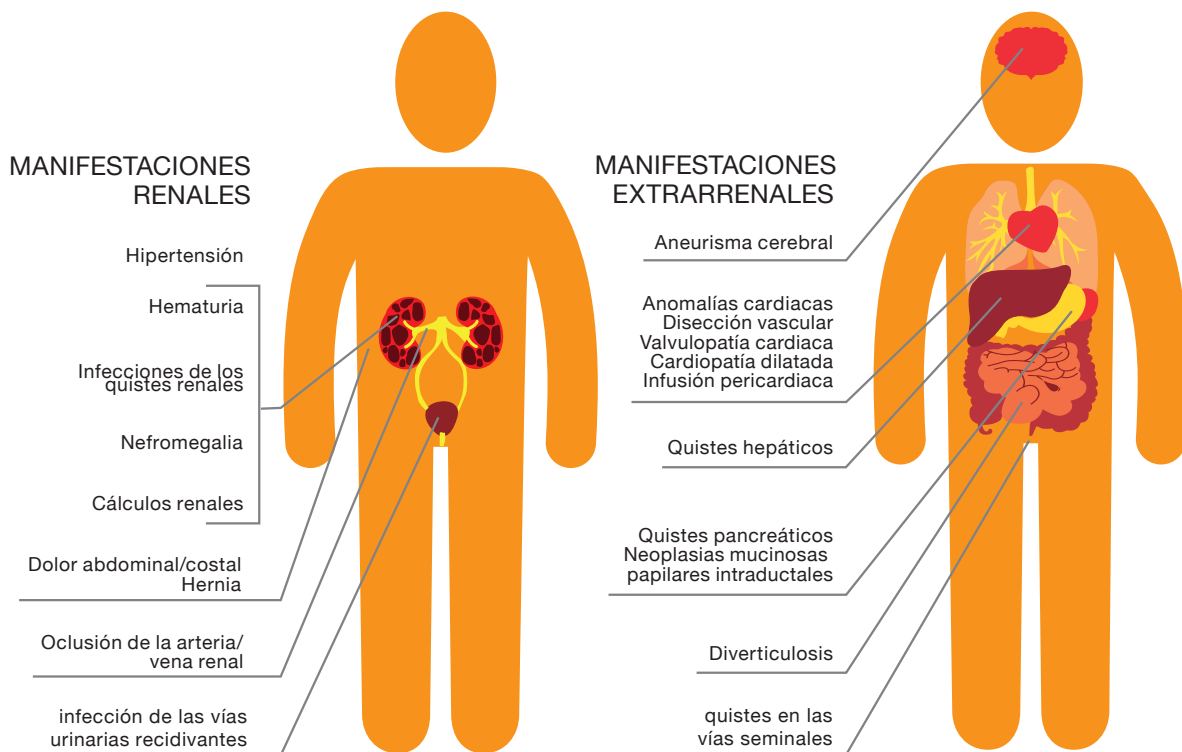
Debido a la evolución de la PQRAD y la progresiva destrucción del tejido renal, las funciones renales se van deteriorando, con lo que la PQRAD se asocia con la alteración de las muchas funciones que realiza el riñón, así como anemia, enfermedad ósea, acidosis metabólica, concentración alterada de electrolitos y sobrecarga de volumen.

Es, por ello, que la PQRAD debe considerarse no sólo como una enfermedad renal sino como una enfermedad multisistémica con afectación clínicamente importante del sistema cardiovascular, del tracto gastrointestinal y del sistema genitourinario y con manifestaciones renales y extrarrenales.



Relación entre los quistes y el crecimiento del riñón, la función renal, los síntomas y la edad en los pacientes con PQRAD.

Fuente: Libro Blanco de la PQRAD.



La PQRAD es una enfermedad multisistémica, que se caracteriza por la presencia de múltiples quistes renales bilaterales, así como por manifestaciones extrarrenales (quistes en otros órganos, anomalías vasculares, cardíacas y digestivas) que se desarrollan en grado variable.

Fuente: Libro Blanco de la PQRAD.

Se asocia con una significativa morbimortalidad. La tasa de mortalidad de los pacientes es casi tres veces superior a la de la población general, siendo las principales causas de muerte no sólo renales, sino también neurológicas y cardiovasculares.

Es una enfermedad sin cura. **Entorno al 70% de los pacientes desarrolla enfermedad renal terminal y acaba necesitando terapia renal sustitutiva, que representa un 2,5-3% del presupuesto anual del Sistema Nacional de Salud y más del 4% de atención especializada¹¹.**

La PQRAD tiene importantes repercusiones físicas y psicológicas que se prolongan a lo largo de toda la vida y que pueden afectar a la calidad de vida y al bienestar del paciente e interferir con las actividades cotidianas y el trabajo^{12,13,14,15}.

Sin embargo, la PQRAD **a día de hoy no ha ocupado aún un papel relevante en las estrategias de concienciación frente a las enfermedades crónicas**, ni siquiera dentro del ámbito de las enfermedades renales. Esto conlleva que siga siendo una enfermedad desconocida entre la población general e incluso también entre la comunidad sanitaria. Esta realidad tiene como resultado un sentimiento de incertidumbre e incompreensión entre los pacientes y sus familiares.

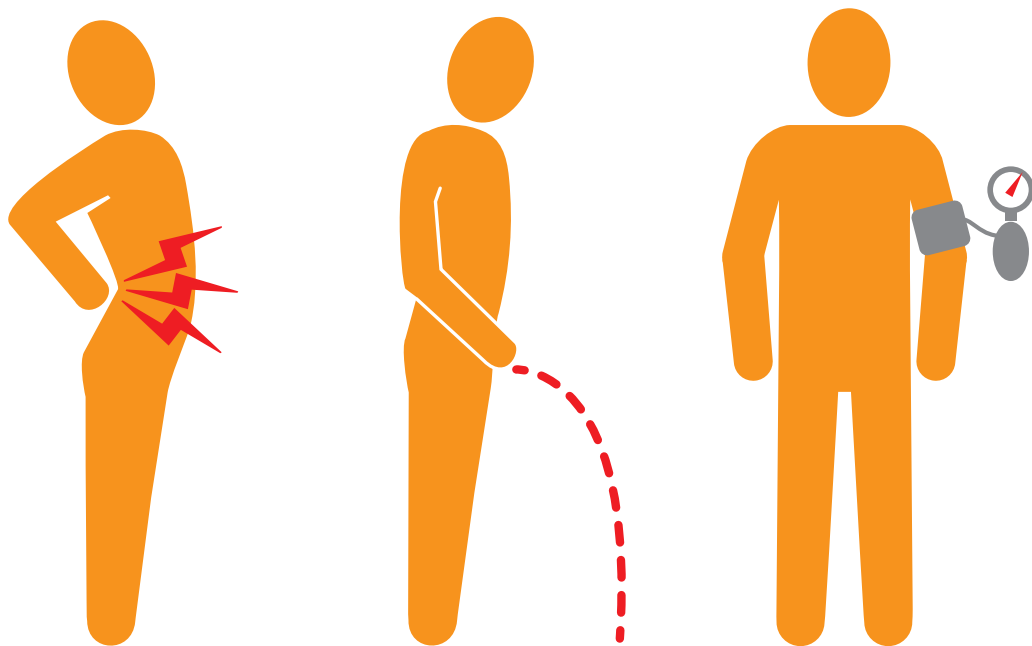
Con respecto a los patrones de práctica clínica en el diagnóstico, manejo y tratamiento de los pacientes con PQRAD, éstos varían no solo entre los diferentes países sino también dentro de cada país, como ocurre en nuestro caso a nivel de comunidades autónomas.

Los autores de este informe han destacado que en algunas comunidades autónomas existen “necesidades no atendidas” de los pacientes con PQRAD al no poder tener un acceso más directo al nefrólogo. Ello es más evidente en aquellas zonas con escasa interrelación entre los médicos de Atención Primaria y los servicios de nefrología. La derivación temprana, sin embargo, permite:

- Asesorar correctamente al paciente acerca del diagnóstico y tratamiento precoz.
- Recibir información sobre planificación familiar, detección y tratamiento temprano de las complicaciones de la enfermedad.
- Seleccionar familiares no afectados, confirmados genéticamente, para el trasplante renal.

Se debe considerar que el diagnóstico de PQRAD puede ser pasado por alto en aquellos pacientes asintomáticos, por lo que los médicos de Atención Primaria y los especialistas no nefrólogos deben estar alerta para considerar el diagnóstico, sobre todo en sujetos con historia familiar de PQRAD, quistes renales o enfermedad renal crónica. La PQRAD puede encontrarse durante exploraciones no dirigidas, ante síntomas como dolor, sangre en la orina o hipertensión arterial (HTA). Por ello es importante que tanto el médico de Atención Primaria como el resto de los especialistas conozcan el Recorrido Asistencial del paciente con PQRAD, los criterios de derivación al nefrólogo y el seguimiento de las complicaciones asociadas a la misma.

La PQRAD puede encontrarse durante exploraciones no dirigidas, ante síntomas como dolor, sangre en la orina o hipertensión arterial (HTA)





3.

Principios
de atención
sanitaria
integral al
paciente con
PQRAD

Al ser la PQRAD una enfermedad crónica, progresiva y hasta la fecha sin posibilidad de curación es esencial ayudar a minimizar/limitar los efectos de la enfermedad. Para ello, los pacientes con PQRAD deben tener acceso a una atención sanitaria a lo largo de su vida que incluya:

- Una evaluación integral de las manifestaciones, complicaciones, pronóstico e impacto de la enfermedad (en términos físicos, psicológicos y sociales) en el paciente y sus familiares.
- Acceso al tratamiento para aliviar los síntomas, controlar las complicaciones, preservar la función renal, disminuir el riesgo de enfermedad cardiovascular y mantener la calidad de vida del paciente.
- Recibir información y proporcionar apoyo a los pacientes y a sus familiares para que éstos sean activos en la demanda de atención de la enfermedad.

3.1. Enfoque centrado en el paciente

Definimos un “enfoque centrado en el paciente” con PQRAD como aquel en el que **pacientes y cuidadores están facultados para actuar de forma activa en la toma de decisiones con respecto al cuidado de su salud**. Esto implica que no sólo deben estar completamente informados y empoderados en relación a su enfermedad, sino que sean también conocedores de los protocolos y políticas sanitarias, de los servicios sanitarios disponibles, así como de las investigaciones relacionadas con su enfermedad y de los aspectos psicosociales y laborales que permiten una adecuada integración sociosanitaria.

Para ello, se necesita que los pacientes y cuidadores tengan **acceso a información precisa y actualizada sobre PQRAD, sobre sus propios datos clínicos y la oportunidad de participar en la toma de decisiones**, por lo que se debería poner a disposición materiales escritos y grupos de apoyo desde el momento en que se les diagnostica la enfermedad.

En definitiva, todos los interesados, incluidos los profesionales sanitarios y la Administración, deben aunar esfuerzos para informar mejor a los pacientes y a sus familias. También se debe involucrar a las organizaciones de pacientes en la toma de decisiones estratégicas que les afecten de forma directa o indirecta, como son las políticas sanitarias específicas o los servicios sanitarios a su disposición, integrando aquello que es importante para el afectado y su familia e incorporando el asesoramiento que permita su desarrollo social, laboral y familiar.

Todos los interesados, incluidos los profesionales sanitarios y la Administración, deben aunar esfuerzos para informar mejor a los pacientes y a sus familias

3.2. Manejo multidisciplinar

Las manifestaciones complejas y heterogéneas de PQRAD requieren a menudo el acceso a servicios especializados.

Para detectar complicaciones asociadas y prevenir la progresión de la insuficiencia renal, la atención especializada debe comenzar lo antes posible después del diagnóstico, idealmente cuando la función renal aún no se ha deteriorado y se pueden tomar medidas de protección. Hay algunos pacientes que al diagnóstico ya presentan un deterioro importante de la función renal requiriendo Terapia Renal Sustitutiva (TRS), ya sea diálisis o trasplante, mientras que otros pueden tener un riesgo bajo de progresión. En todos los casos, es necesaria la atención especializada para minimizar el riesgo de progresión a niveles más graves y retrasar la entrada en diálisis.

Los pacientes con PQRAD deben tener acceso a un nefrólogo que, además de manejar los aspectos relativos a la función renal y a la TRS, incluya la visión multiorgánica, aspectos psicológicos, psicosociales, genética, manejo del dolor y conozca las opciones actuales de tratamiento. En algunos casos, también y según la necesidad clínica y las manifestaciones y/o complicaciones de la enfermedad, es recomendable la consulta/derivación a un nefrólogo (de adultos o pediátrico) especialista en PQRAD, que puede resultar especialmente valioso para la evaluación del pronóstico, el manejo de las complicaciones quísticas renales y hepáticas (infección, sangrado, etcétera), detectar aneurismas intracraneales, controlar el dolor lumbar, establecer el tratamiento renoprotector específico y participar en ensayos clínicos.

Además, los afectados deben poder acceder a otros especialistas clínicos (por ejemplo, hepatólogos, especialistas en genética clínica, neurocirujanos y anestesiólogos o especialistas en dolor). En este marco, es importante establecer una coordinación entre los especialistas involucrados que mejore el diagnóstico, tenga en cuenta otras enfermedades crónicas (p. ejemplo diabetes) y evite la duplicidad de pruebas.

Junto a esta colaboración entre especialistas, la creación, siempre que sea posible, de consultas especializadas o monográficas dedicadas a la PQRAD, o al menos a enfermedades renales hereditarias, va a redundar en una mejor y más eficiente atención sanitaria. Partiendo de la base de que todos los nefrólogos tienen unos conocimientos básicos de la enfermedad, se sugiere que cada centro o cada servicio de nefrología cuente con un especialista con mayor formación en la materia, que sería el profesional encargado de atender a los pacientes con PQRAD y de coordinar al resto de especialistas. A menudo existen rutas informales de referencia, pero sostenemos que **los servicios deberían idealmente organizarse formalmente de acuerdo con las vías preestablecidas en el seno de cada centro sanitario. Tal coordinación requiere un consenso que involucre a todos los profesionales implicados (sanitarios, pacientes y administración).**

De forma general, todas las personas con esta enfermedad deberían poder acceder a un centro con experiencia en el tratamiento de la PQRAD, en el que se les proporcionará una atención multidisciplinar, ya sea en el

Los pacientes con PQRAD deben tener acceso a un nefrólogo que, además de manejar los aspectos relativos a la función renal y a la TRS, incluya la visión multiorgánica, aspectos psicológicos, psicosociales, genética, manejo del dolor y conozca las opciones actuales de tratamiento

hospital o consulta ambulatoria. **Se deberían derivar a centros especializados para aspectos como la evaluación temprana del pronóstico, la realización de pruebas genéticas, la investigación y gestión de las diversas manifestaciones y complicaciones asociadas a la PQRAD y el diagnóstico genético preimplantacional.**

Las nuevas tecnologías van a facilitar la creación no solo de redes de especialistas sino también entre pacientes, mejorando el empoderamiento y autocuidado.

A continuación, se detallan las funciones a desarrollar por los distintos profesionales en las distintas etapas del proceso asistencial.

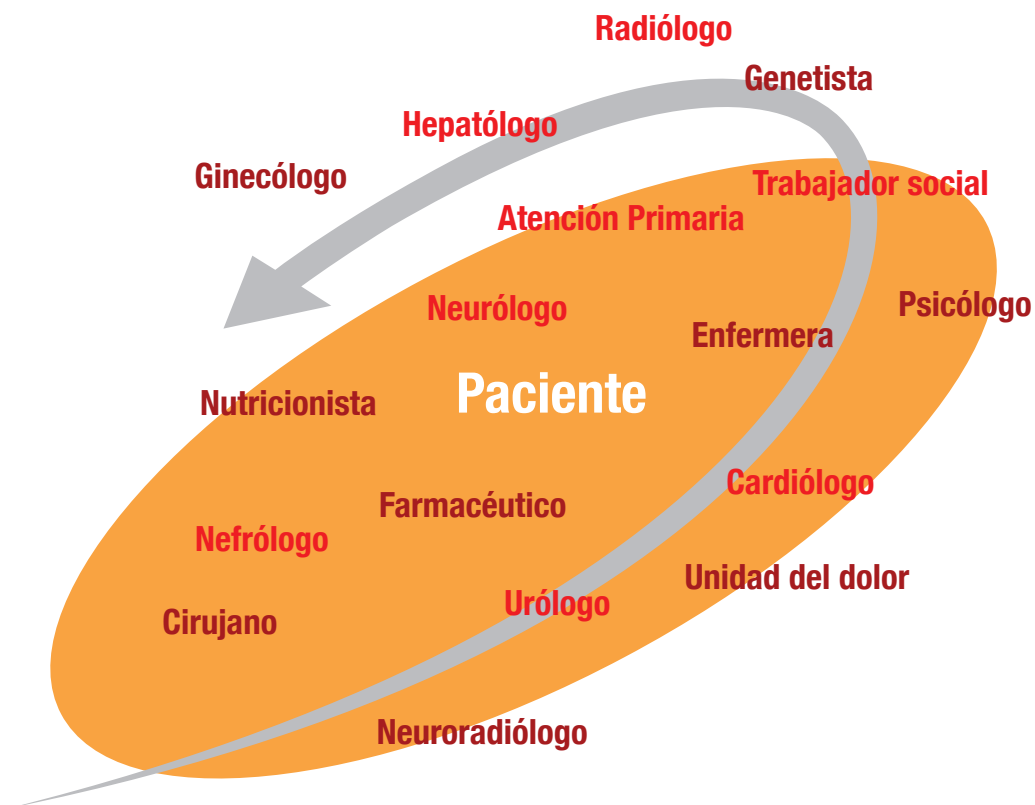
Las nuevas tecnologías van a facilitar la creación no solo de redes de especialistas sino también entre pacientes, mejorando el empoderamiento y autocuidado.

Tabla 1: Actuación por perfil profesional involucrado en la atención al paciente con PQRAD

PROFESIONAL SANITARIO		FUNCIÓN ASISTENCIAL
DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN	Médico de Atención Primaria	<ul style="list-style-type: none"> • Despistaje de la enfermedad dentro de las familias con especial atención a la derivación precoz de aquellos pacientes con antecedentes familiares de Rápida Progresión. • Derivación al nefrólogo ante sospecha de enfermedad. • Información sobre la enfermedad (manejo y autocuidado).
	Nefrólogo <i>Se recomienda que los pacientes sean tratados por nefrólogos especialistas en PQRAD</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Evaluación inicial. • Evaluación de la enfermedad renal crónica. • Evaluación y pronóstico del aumento del volumen renal. • Evaluación de las complicaciones y derivación a otros especialistas en función de las mismas. • Proporcionar información y educación sobre la enfermedad cuando sea necesaria. • Prescripción del tratamiento renoprotector. • Despistaje de la enfermedad dentro de las familias. • Planificación familiar y recomendaciones de test genético. • Investigación.
	Genetistas	<ul style="list-style-type: none"> • Pruebas genéticas y asesoramiento. • Diagnóstico genético preimplantacional.
	Radiólogos	<ul style="list-style-type: none"> • Informes de pruebas diagnósticas de imagen renales y extrarrenales. • Estimación del Volumen Renal Total (VRT). • Aneurismas intracraneales.

MANEJO BÁSICO DE LA PQRAD		PROFESIONAL SANITARIO	FUNCIÓN ASISTENCIAL
	Médico de Atención Primaria	<ul style="list-style-type: none"> • Seguimiento de las complicaciones (presión arterial, control de los hábitos de vida y dieta, control de peso...). 	
	Enfermera de Atención Primaria	<ul style="list-style-type: none"> • Información de la enfermedad y potenciación del autocuidado. 	
	Nefrólogo	<ul style="list-style-type: none"> • Seguimiento del paciente. • Monitorización de los tratamientos y efectos adversos. 	
	Enfermera de Atención Especializada	<ul style="list-style-type: none"> • Prevenir y enlentecer la progresión de la enfermedad, haciendo seguimiento de los factores cardiovasculares, prevención de infecciones y control del dolor. • Información y recomendaciones sobre hábitos saludables y potenciación del autocuidado. 	
	Nutricionista	<ul style="list-style-type: none"> • Apoyo en hábitos saludables de alimentación (restricción en sal y proteínas). 	
	Farmacéutico de Hospital	<ul style="list-style-type: none"> • Dispensación del tratamiento renoprotector de acuerdo a las necesidades del paciente. • Seguimiento y adherencia del tratamiento renoprotector y monitorización efectos adversos. • Proporcionar información y educación sobre la enfermedad cuando sea necesario. • Validación de las analíticas relacionadas con la monitorización de los efectos adversos. 	
	Psicólogos/ Psiquiatras	<ul style="list-style-type: none"> • Prevención y seguimiento de aspectos psicológicos, especialmente en el ámbito emocional (depresión, ansiedad, estrés, ira.). • Influencia del estado emocional en los procesos informativos y de toma de decisiones. • Calidad de vida y adhesión a los tratamientos. 	
	Asociaciones de Pacientes	<ul style="list-style-type: none"> • Información y potenciación del autocuidado. • Apoyo en el impacto de la enfermedad. • Formación “paciente experto” (Escuelas de pacientes). • Derechos de los pacientes. 	
	Trabajador social	<ul style="list-style-type: none"> • Apoyo en el impacto de la vida diaria del paciente. • Integración social y laboral. • Apoyos y ayudas sociales. 	

	PROFESIONAL SANITARIO	FUNCIÓN ASISTENCIAL
COMPLICACIONES ASOCIADAS A LA PQRAD	Cardiólogos	• Manejo y tratamiento de las Complicaciones cardíacas. Seguimiento.
	Hepatólogos	• Infección y sangrado del quiste hepático.
	Urólogos	• Obstrucción del tracto urinario, itus, litiasis.
	Neurólogos/ neuroradiólogos	• Estrategia terapéutica Aneurisma Intracraneal.
	Ginecólogos y obstetras	• Información prenatal. • Diagnóstico genético preimplantacional. • Complicaciones fetales y maternas.
	Unidades del dolor	• Evaluación y tratamiento del dolor crónico. • Trabajar coordinadamente con el Equipo multidisciplinar (psicólogos, fisioterapeutas, etc.).
	Equipo Quirúrgico <i>(neurocirujanos, cirujanos hepáticos, equipo de trasplante)</i>	• Intervención quirúrgica cuando sea necesario.





4.

Recorrido
Asistencial
del paciente

Los planes estratégicos de las distintas comunidades autónomas incluyen el desarrollo de rutas o recorridos asistenciales. El objetivo es crear un instrumento para favorecer la continuidad del cuidado y manejo clínico del paciente con patologías crónicas de forma coordinada entre los ámbitos asistenciales de Atención Primaria y hospitalaria.

La elaboración y aplicación de estas rutas o recorridos asistenciales para las patologías crónicas prevalentes implica la **adaptación de circuitos y recursos asistenciales en función de las necesidades del paciente, identificando objetivos y elementos críticos clave, comunicando y evaluando los resultados en salud.**

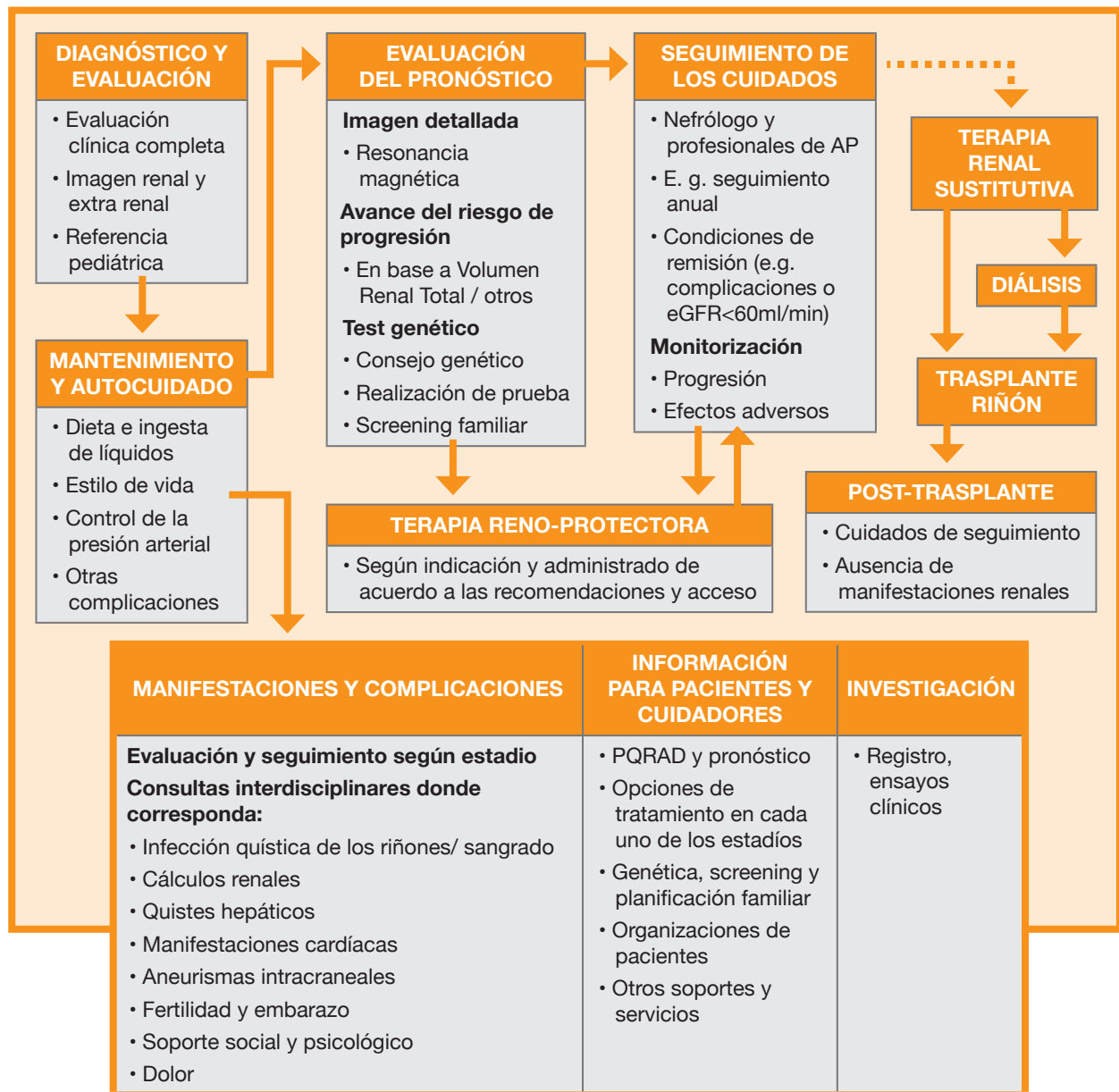
Las rutas o recorridos más frecuentes establecidos son: la ruta de la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), la de la insuficiencia cardíaca, la de la fibrilación auricular (FA) y la de la diabetes mellitus, entre otros.

El recorrido asistencial del paciente con PQRAD pretende mejorar el acceso a la información, facilitar el diagnóstico y mejorar la atención al paciente con PQRAD. En este sentido, se contempla:

- Informar a los pacientes y sus familias sobre lo que pueden esperar de un servicio de salud de buena calidad para la PQRAD, en el que los usuarios participen en su propia atención y hagan el mejor uso de los servicios de salud y de apoyo disponibles.
- Mejorar el diálogo entre pacientes y sanitarios. Formación en comunicación y gestión emocional para profesionales.
- Ayudar a las organizaciones de pacientes a participar en el diseño, implementación y evaluación de servicios para pacientes y familias afectadas por la PQRAD, proporcionando la formación adecuada y suficiente a pacientes mentores, que proporcionen testimonios de valor para los afectados y sus familias.
- Ayudar a los proveedores de servicios de salud y a la Administración nacional y local a diseñar políticas, adaptar o evaluar servicios coordinados que aborden de manera eficiente las necesidades no cubiertas de las personas afectadas por la PQRAD, a partir de los recursos disponibles.

En la siguiente figura, se ha representado el Recorrido Asistencial del paciente con PQRAD que se desarrolla en los apartados posteriores.

Figura 1: Representación gráfica del Recorrido Asistencial del paciente con PQRAD



4.1. Diagnóstico y evaluación

Al ser la PQRAD una enfermedad renal crónica (ERC), las siguientes recomendaciones de diagnóstico y derivación de la PQRAD están basadas en “El Documento Marco sobre Enfermedad Renal Crónica dentro de la Estrategia de Abordaje a la Cronicidad del en el SNS” de febrero de 2015. Dado que la ERC es un importante problema de salud pública asociado a mortalidad prematura (especialmente de origen cardiovascular), con importantes implicaciones sociales y económicas, se estableció en dicho Documento Marco las siguientes recomendaciones de intervención:

4.1.1. Detección

La PQRAD es una enfermedad autosómica dominante, de forma que los hijos e hijas de padres y madres afectados tienen un 50% de probabilidades de desarrollar la enfermedad. Aproximadamente un 10% de los pacientes con PQRAD son de novo, es decir, que no tienen ninguno de sus padres afectados. Debido a su alta penetrancia, el salto de generación es muy poco probable. Los factores de riesgo que recomiendan la realización de una detección precoz y posible prevención de la ERC se representan en la tabla 2:

Los hijos e hijas de padres y madres afectados tienen un 50% de probabilidades de desarrollar la enfermedad

Tabla 2: Factores de riesgo que recomiendan la realización de detección precoz en la PQRAD

Fuente: Elaboración propia

Factores de riesgo que recomiendan la detección precoz		
Antecedentes familiares con PQRAD	Hipertensión arterial	Aumento del tamaño renal
Infección urinaria	Dolor lumbar o abdominal	Hematuria

4.1.2. Clasificación del daño renal

KDIGO revisó en 2012 la definición y estratificación del riesgo de la ERC añadiendo la albuminuria y subdividiendo el estadio 3, como consta en la siguiente tabla. En cualquier caso, la mera presencia de quistes en la PQRAD ya es diagnóstica de ERC, incluso con filtrado glomerular y albuminuria normales.

Tabla 3: Clasificación de la ERC según las guías KDIGO 2012

Fuente: KDIGO: Kidney Disease: Improving Global Outcomes, y Gorostidi et al. Documento de la SEN sobre las guías KDIGO. Nefrología 2014; 34(3):302-316.

KDIGO 2012 Filtrado glomerular Categorías, descripción y rangos (ml/min/1,73 m ²)			Albuminuria Categorías, descripción y rangos		
			A1	A2	A3
			Normal a ligeramente elevada	Moderadamente elevada	Gravemente elevada
			<30 mg/g ^a	30-300 mg/g ^a	>300 mg/g ^a
G1	Normal o elevado	≥ 90			
G2	Ligeramente disminuido	60-89			
G3a	Ligera a moderadamente disminuido	45-59			
G3b	Moderada a gravemente disminuido	30-44			
G4	Gravemente disminuido	15-29			
G5	Fallo renal	<15			

A partir de esta clasificación se orientan las medidas diagnósticas y terapéuticas.

4.1.3. Criterios de derivación al nefrólogo

A los pacientes con riesgo de ERC y en concreto de PQRAD se les debe realizar para el diagnóstico:

- Una determinación del filtrado glomerular (FG).
- Una determinación del cociente albúmina/creatinina en muestra simple de orina.
- Un sedimento de orina.
- Una ecografía o RMN con cálculo de VRT (fórmula de elipsoide).
- Despistaje de complicaciones extrarrenales.

Siempre que se detecte por primera vez un descenso del FG, lo primero que se debe plantear es si se trata de una ERC o de un fracaso renal agudo (FRA). El diagnóstico diferencial entre ambos es muy importante, ya que los criterios de interconsulta y derivación varían: mientras que en el caso de un FRA el paciente debe ser remitido con urgencia al hospital, ya que es un cuadro con gran morbilidad y mortalidad a corto plazo, en el caso de la ERC prevalecerán los criterios descritos a continuación.

Una vez detectada y clasificada la ERC se debe completar el proceso diagnóstico, tanto etiológico como de las situaciones comórbidas que frecuentemente se asocian.

Posteriormente hay que desarrollar las siguientes acciones:

- Tratamiento específico de las enfermedades renales subsidiarias (si hubiere lugar).
- Control de los factores de riesgo asociados y comorbilidades.
- Prevención de la nefrotoxicidad, profilaxis higiénico-dietética y vacunal.
- Por último, monitorizar la progresión de la ERC y controlar tanto los factores de progresión, como sus complicaciones.

Criterios de interconsulta y derivación

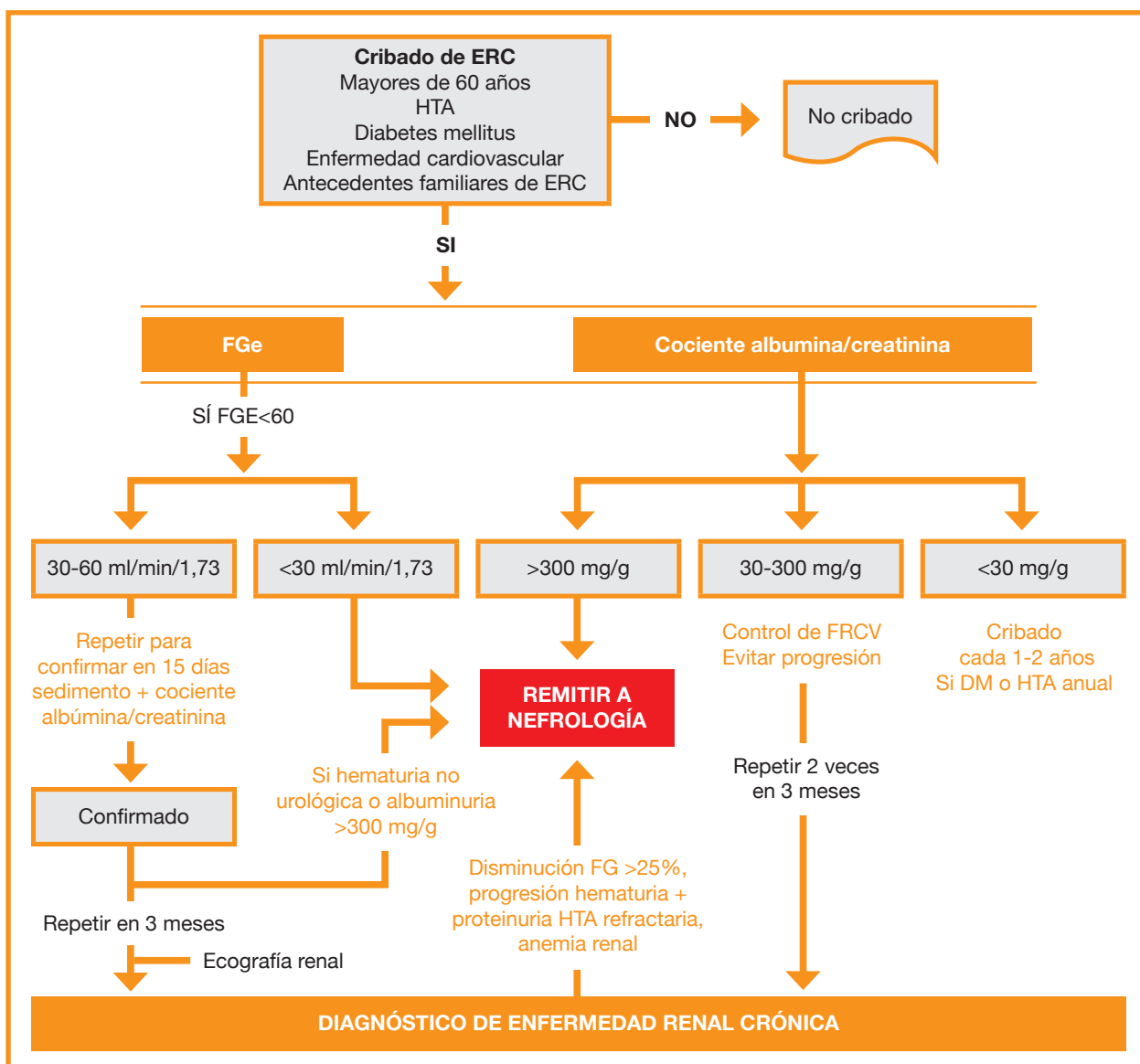
En general, los criterios de actuación, interconsulta y derivación con el servicio de nefrología de referencia dependerán del estadio de la ERC, la velocidad de su progresión, el grado de albuminuria, la presencia de signos de alarma, comorbilidad asociada y la situación funcional del paciente.

Se considera **Progresión** cuando cumple uno de los siguientes criterios:

- Progresión a una categoría superior o más grave deterioro de la función renal (estadio 1-5), o de albuminuria (< 30, 30-299, > 300 mg/g).
- Descenso del FG >5 ml/min/1,73 m²/año o >10 ml/min/1,73 m² en cinco años.
- Cuando sobre el valor basal o previo se observa un descenso del FG $\geq 25\%$ o incremento del cociente albúmina/creatinina $\geq 50\%$.
- Hematuria no urológica persistente con proteinuria.
- Empeoramiento de las pruebas de imagen (ecografía o RMN).

El siguiente algoritmo (Nefrología 2014; 34 (2):243-62o) resume el cribado y manejo de la ERC.

Figura 2: Algoritmo de derivación a nefrología. Nefrología 2014; 34 (2):243-62



En líneas generales, **se deberá decidir la interconsulta con el especialista en Nefrología los pacientes que cumplan los siguientes criterios:**

1. **Cociente A/Cr en orina > 300 mg/g** (equivalente a proteinuria > 500 mg/24h), independientemente del filtrado glomerular.
2. **FGe < 30 ml/min/1,73m²**, excepto pacientes mayores de 80 años sin signos de daño renal o de alarma o con comorbilidad asociada grave y expectativa de vida corta.
3. **FGe 30-60 ml/min/1,73 m²**, con signos de alarma o con progresión de la insuficiencia renal.
4. **Deterioro agudo de la función renal** (caída del FGe > 25%) en menos de un mes descartados factores exógenos.
5. **Pacientes que presenten síntomas de rápida progresión.** Ver cap. 4.3 (pag 38).

En la tabla siguiente se indica la pauta de actuación o interconsulta según estadio de ERC y la aparición o no de progresión en pacientes no conocidos previamente.

Tabla 4: Evaluación del paciente con ERC no conocido previamente

		Si Progresión	No Progresión
Estadios 1 y 2 (FG >60 ml/min y presencia marcadores daño renal)	Valorar Progresión: Repetir marcadores* en 1 mes	Interconsulta o remisión normal** y Control de marcadores* en 2-4 meses	Control marcadores* en 6 meses Seguimiento en AP
Estadio 3 (FG 30-59 ml/min) 3A (FG 45-59) 3B (FG 30-44)	Valorar Progresión: Repetir marcadores en 1 mes	Estadios 3a o 3b y <80 años: 3a: Interconsulta o remisión normal 3b: Interconsulta o remisión preferente** Control marcadores en 2-4 meses	<80 años y 3a estable: No remisión y control de marcadores en 3-6 meses <80 años y 3b: No remisión y control de marcadores en 2-4 meses
		Estadios 3a o 3b y ≥80 años: 3a: Interconsulta o remisión normal 3a: Interconsulta o remisión preferente para valoración nefrológica y evaluar tratamiento Control marcadores en 2-4 meses	≥80 años y 3a: No remisión y control marcadores en 3-6 meses ≥80 años y 3b: No remisión y Control de marcadores en 2-4 meses
Estadio 4 (FG 15-29 ml/min)	Interconsulta o remisión preferente. Se repetirá en AP estudio antes de 1 mes para valorar si está estable o si hay progresión, en este caso se reconsiderará la interconsulta o remisión a Nefrología como urgente		
Estadio 5 (FG <15 ml/min)	Interconsulta o remisión urgente**. Se valorarán el resto de comorbilidades para decidir la indicación de Terapia Sustitutiva o Conservadora		

***Marcadores:** filtrado glomerular estimado; cociente albúmina/creatinina en muestra simple de orina; sedimento de orina (micro o macrohematuria).

Signos de alarma: presencia de hematuria no urológica asociada a proteinuria y disminución del FGe >25% en menos de un mes descartados factores exógenos (diarrea, vómitos, depleción por diuréticos o cualquier fármaco que afecte la hemodinámica glomerular como IECAs, ARA II, inhibidores directos de la renina, diuréticos).

****Interconsulta o remisión a Nefrología:**

- **Urgente:** atención inmediata o urgencias del hospital.
- **Normal:** según los criterios y protocolos establecidos por cada CCAA.
- **Preferente:** Atención en un período de tiempo lo más breve posible y en todo caso, menor de 15 días.

En las solicitudes de interconsulta entre profesionales se debe incluir una Historia Clínica completa que incluya todos aquellos datos de patologías asociadas, tratamientos actuales, dependencia y calidad de vida, que puedan ser de utilidad para la valoración, indicaciones de tratamiento y seguimiento de los pacientes

Hemos de destacar que las recomendaciones de la Sociedad Española de Nefrología (SENEFRO) de 2014 no aplican al paciente con PQRAD de 2018. Por definición, un paciente con PQRAD tiene una ERC, aún con función renal normal y con albuminuria fisiológica. Dada la existencia de un tratamiento y de criterios de progresión (VRT) independientes de la función renal, todo paciente con PQRAD debe ser remitido a nefrología.

4.1.4. Diagnóstico

El diagnóstico de los casos esporádicos que representan aproximadamente el 10% de los pacientes se basa en las características clínicas de la enfermedad, pero a veces es preciso un estudio genético, sobre todo en las fases iniciales de la enfermedad. La PQRAD debe distinguirse de otras causas de quistes renales tales como quistes simples, poliquistosis renal autosómica recesiva, nefropatía por mutaciones *HNF1B* y otras enfermedades quísticas, como la poliquistosis renal adquirida. En un adulto la presencia de riñones quísticos aumentados de tamaño, con o sin disminución del filtrado glomerular, hipertensión y quistes hepáticos es altamente sugestiva de PQRAD. Con frecuencia, no todos estos rasgos clínicos están presentes y el diagnóstico se hace más complicado. En estos casos, sobre todo si no hay antecedentes familiares, el estudio genético puede resultar de gran utilidad.

La mayor parte de los niños tienen pocos o ningún síntoma durante la infancia, aunque algunos estudios han demostrado que en la infancia pueden observarse también signos y síntomas de PQRAD tales como quistes renales, HTA, hematuria macroscópica, proteinuria, dolor abdominal, masa abdominal y, con menos frecuencia, insuficiencia renal.

Se aconseja a los pacientes diagnosticados de PQRAD que informen a sus familiares de primer grado sobre el diagnóstico y se les debe ofrecer a los mismos el despistaje de la enfermedad.

El diagnóstico de la PQRAD se puede realizar mediante técnicas de **diagnóstico por la imagen** y técnicas de **diagnóstico genético**.

Se aconseja a los pacientes diagnosticados de PQRAD que informen a sus familiares de primer grado sobre el diagnóstico y se les debe ofrecer a los mismos el despistaje de la enfermedad

4.1.4.a Diagnóstico por imagen

Para el diagnóstico por imagen se pueden utilizar las siguientes técnicas:

- **Ecografía:** es la técnica de imagen más utilizada para el diagnóstico y seguimiento de la PQRAD. Esta técnica permite detectar quistes de 1 cm de diámetro, está ampliamente disponible, es barata y no requiere radiación o contraste.

La ecografía también es útil para explorar la afectación extrarrenal abdominal de la PQRAD, tales como quistes hepáticos o pancreáticos, que apoyan el diagnóstico de PQRAD.

Además, la ecografía es la herramienta diagnóstica de cribaje recomendada para los familiares de un caso índice.

- **Tomografía axial computarizada (TAC, TC):** es más sensible que la ecografía clásica y puede detectar quistes de tan solo 0,2 cm, así como litiasis. Es mejor que la ecografía en la identificación de tumores renales.

La TAC expone a los pacientes a radiación y tiene un coste más alto, por lo que no se usa rutinariamente para el seguimiento de la PQRAD, aunque sea una buena opción para determinar el volumen renal¹⁶.

La TAC se debe utilizar:

- en casos dudosos
- cuando se sospecha otra patología renal asociada tal como litiasis o tumores. También se puede ser utilizar, cuando no sea posible realizar RM, para definir qué pacientes son progresadores rápidos mediante determinación del volumen renal total siguiendo modelo de la Mayo y fórmula del elipsoide o velocidad de crecimiento del VRT (5% /1 año o 2,5% al año, en 5 años).

- **Resonancia magnética (RM):** es más sensible que la ecografía o la TC.

Puede ser aún más útil para distinguir el carcinoma de células renales de quistes simples. Es la mejor técnica para definir el volumen renal.

La RM es la técnica de elección para:

- definir qué pacientes son progresadores rápidos,
- el seguimiento del volumen renal total.

También se puede usar para distinguir un quiste renal de un tumor.

El consejo genético se centra en interpretar los antecedentes médicos, personales, y familiares, que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética

4.1.4 b Consejo genético y estudio genético

El consejo genético es un proceso de comunicación orientado a manejar los problemas asociados a la aparición, o el riesgo de aparición, de un trastorno de base genética en un individuo o una familia. Mediante el consejo genético se asesora al paciente, y/o a su familiar, y se mejora el conocimiento sobre la enfermedad y el posible impacto personal y familiar debido al resultado del análisis genético.

El consejo genético se centra en interpretar los antecedentes médicos, personales, y familiares, que permiten valorar el riesgo de ocurrencia o recurrencia de una enfermedad o trastorno de base genética. Así mismo, permite informar sobre el tipo de herencia, los análisis genéticos y sus consecuencias, la posibilidad de prevención o tratamiento y la disponibi-

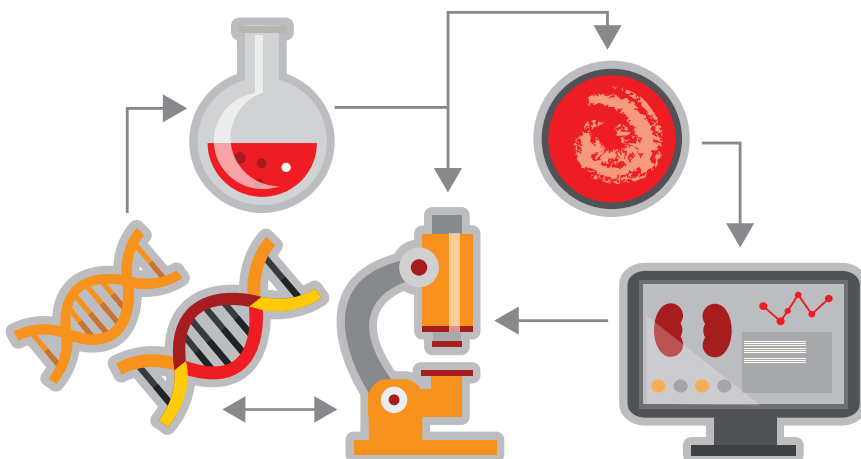
lidad y accesibilidad de recursos, respetando el principio de autonomía de las personas para la toma de decisiones.

El objetivo del consejo genético es la ayuda al paciente en la toma de decisiones, que ha de ser libre, informada, deliberada y coherente con sus valores. Se debe realizar previamente a cualquier análisis genético para explicar su validez y utilidad clínica, sus beneficios y las consecuencias derivadas de realizarlo. Tras la identificación de la mutación en el gen, el consejo genético permite valorar con el paciente y su pareja las opciones reproductivas, como el diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) u otras. Por ello, el Consejo Genético se debe realizar antes y tras el resultado de los estudios genéticos.

En la actualidad, las indicaciones de **estudio genético** de PQRAD son:

1. Menores de 40 años, con antecedentes de familiar en primer grado diagnosticado genéticamente, sin criterios clínicos por la imagen, que desean confirmar o descartar el diagnóstico de PQRAD, tras proceso de asesoramiento y con deseos reproductivos.
2. Donante potencial de riñón cuando los hallazgos ecográficos son inespecíficos y se necesita excluir la enfermedad.
3. Pacientes sin antecedentes familiares de PQRAD, con debut muy temprano de la enfermedad y con diagnóstico por la imagen confirmado.
4. Pacientes sin antecedentes familiares de PQRAD, con diagnóstico por la imagen incierto, ya que existe cierto grado de solapamiento clínico con otras patologías renales quísticas.
5. Actualmente, el método de diagnóstico genético de elección en la PQRAD es el análisis de los genes PKD1 y PKD2 mediante secuenciación masiva y análisis bioinformático.
6. Se debería realizar consejo genético adecuado antes de realizar estudios genéticos y se precisa un consentimiento informado escrito.
7. En algunos casos, el resultado del estudio genético puede proporcionar información adicional sobre el riesgo de evolución a enfermedad renal crónica terminal (ERCT), quizás la complicación más grave de la enfermedad.

Actualmente, el método de diagnóstico genético de elección en la PQRAD es el análisis de los genes PKD1 y PKD2 mediante secuenciación masiva y análisis bioinformático



4.1.5. Seguimiento

En la siguiente tabla extraída del Documento Marco se describen los objetivos propuestos por niveles asistenciales y estadio de la ERC, que cada comunidad autónoma deberá protocolizar según las peculiaridades y recursos de sus áreas de salud, detallando el seguimiento conjunto entre atención primaria y atención especializada (nefrología), así como el seguimiento por los servicios y/o equipos multidisciplinares.

Tabla 5: Objetivos por nivel asistencial en el seguimiento del paciente con PQRAD

Estadio ERC	Atención Primaria	Atención Especializada Nefrología
1-2-3a (FG > 45 ml/min/1,73 m ²)	Identificar Factores de Riesgo de ERC	Valorar enf. renales subsidiarias de tratamiento específico: <ul style="list-style-type: none"> • Glomerulonefritis primarias o secundaria • Nefropatía isquémica • Evaluar criterios de rápida progresión
	Detectar progresión de ERC <ul style="list-style-type: none"> • Deterioro FG. • Aumento excreción urinaria de albúmina o proteinuria 	
	Controlar FRCV asociados	
3b (FG 30-45 ml/min/1,73 m ²)	Detectar progresión de ERC	Valorar enf. renales subsidiarias de tratamiento específico
	Controlar FRCV asociados	Valorar tratamiento específico renoprotector
	Ajuste de fármacos según el FG. Revisión de fármacos nefrotóxicos (p. ej. AINE)	Controlar FRCV asociados
	Educación terapéutica. Plan de cuidados (ver apartado 4.2)	Evaluar y tratar complicaciones de la ERC: <ul style="list-style-type: none"> • Alteraciones del metabolismo óseo-mineral (Ca, P, PTH, vitamina D) • Anemia • Trastornos electrolíticos
	Vacunar frente a Neumococo, Influenza y VHB	
	Detectar complicaciones de la ERC: <ul style="list-style-type: none"> • Anemia • Trastornos electrolíticos 	
4 (FG < 30 mL/ min/1,73 m ²)	Ajuste de fármacos según el FG. Revisión de fármacos nefrotóxicos (p. ej. AINEs)	Valorar tratamiento específico renoprotector
	Educación terapéutica Plan de cuidados (ver anexo II)	Preparar para el T. Renal Sustitutivo si procede. Informar en profundidad y con claridad al paciente de las diferentes opciones de tratamiento sustitutivo renal: hemodiálisis, diálisis peritoneal, trasplante renal anticipado con donante vivo, trasplante renal de donante fallecido.
	Detectar complicaciones de la ERC: <ul style="list-style-type: none"> • Anemia • Trastornos electrolíticos 	Organizar tratamiento paliativo si no procede tto. sustitutivo
5 (FG < 15 mL/ min/1,73 m ²)	Tratamiento Conservador	Tratamiento electrolítico
	Tratamiento paliativo	Acidosis

4.2. Mantenimiento y autocuidado

4.2.1. Dieta e ingesta de líquidos

Se recomienda para el tratamiento sintomático de los pacientes con PQRAD, la restricción de proteínas en la dieta (en fases avanzadas), una dieta baja en sal y el tratamiento de dislipemia si está presente, que pueden prevenir la progresión de la enfermedad.

El aumento de la ingesta de agua libre puede disminuir los niveles de vasopresina y de AMP cíclico, frenando la quistogénesis y enlenteciendo el deterioro de la función renal^{17,18}. Se sugiere evitar la cafeína, la teína y las bebidas de cola porque puede estimular el AMP cíclico¹⁹.

4.2.2. Estilo de vida y autocuidados básicos

El estilo de vida y autocuidados básicos van a influir en el paciente, recomendándose:

- Mantener un peso adecuado.
- Realizar ejercicio aeróbico de forma regular.
- Abandonar el hábito tabáquico.
- Mantener una dieta equilibrada baja en sodio (limitar el consumo de sal a 5-6 gr/día), proteínas, azúcares simples y grasas saturadas. En este aspecto es fundamental la monitorización y seguimiento por parte del nutricionista (dietas, consejos y vigilar la malnutrición) y el soporte entre pacientes para ser adherentes en dicho estilo de vida y seguir las recomendaciones dietéticas.

Por otra parte, analizar la situación emocional del afectado implica prevenir problemas de adhesión y autocuidado. Procesos con síntomas clínicos de ansiedad o depresión interfieren en estilos de vida y autocuidados adecuados. Con frecuencia, los afectados por PQRAD tienen un largo historial familiar de casos críticos y situaciones emocionales de gran impacto, que producen situaciones percibidas como de “indefensión aprendida”, que implica negación y tendencia a la falta de seguimiento de indicaciones médicas. Prevenir o romper el bloqueo emocional es imprescindible para trabajar en hábitos adecuados de estilos de vida.

4.2.3 Presión arterial y riesgo cardiovascular

La hipertensión arterial (HTA) es una manifestación muy frecuente en los pacientes con PQRAD. Se calcula que el 60% de los pacientes con PQRAD desarrolla HTA antes de presentar alteraciones en la función re-

nal²⁰, por lo que el control de la HTA y otros factores de riesgo cardiovascular es un aspecto clave en el manejo temprano de la PQRAD.

La aparición de HTA es más precoz en los pacientes con mutaciones en PKD1 que en PKD2 y en aquellos pacientes con PQRAD cuyos padres, afectados o no por la enfermedad, presenten HTA. La HTA se asocia con una progresión más rápida a la insuficiencia renal terminal y contribuye a la mayor morbimortalidad cardiovascular.

Existen muchas opciones para controlar la presión arterial (tratamiento farmacológico antihipertensivo con inhibidores del SRAA – Sistema Renina Angiotensina Aldosterona) y no farmacológico con la implementación de cambios en el estilo de vida como mantener un peso adecuado, realizar ejercicio aeróbico de forma regular, abandonar el hábito tabáquico, etcétera.

La mayor evidencia disponible en cuanto al objetivo de presión arterial en los pacientes con PQRAD proviene de los resultados de los estudios HALT^{21,22}, que han proporcionado información sobre los beneficios de un control estricto (95-110/60-75 mmHg) frente un control estándar (120-130/70-80 mmHg) de la presión arterial en pacientes poliquísticos con función renal normal. Según las Guías Clínicas Españolas de la PQRAD, en fases precoces de la enfermedad se aconseja plantear un control estricto de la presión arterial (<110/75 mmHg) y en presencia de insuficiencia renal, el control de la presión arterial debería ser similar al resto de la población con enfermedad renal, entre 130-140 y 80-90 mmHg.

Se recomienda que los pacientes jóvenes con PQRAD se autocontrolen la presión arterial con el objetivo de diagnosticar precozmente la HTA

Se recomienda que los pacientes jóvenes con PQRAD se autocontrolen la presión arterial con el objetivo de diagnosticar precozmente la HTA. La detección precoz y correcto tratamiento de la HTA y otros factores de riesgo cardiovascular debe permitir actuar sobre la progresión de la enfermedad cardiovascular hacia el daño orgánico subclínico y la prevención de eventos cardiovasculares. Cuando existen signos y síntomas de complicaciones cardíacas será necesario la intervención del cardiólogo.

4.2.4 Quistes hepáticos

La enfermedad poliquística hepática es la manifestación extrarrenal más frecuente y ocurre hasta en un 94% de los casos de los pacientes mayores de 30 años. Se define como la presencia de al menos 20 quistes simples en el hígado. Los principales factores de riesgo para el desarrollo de quistes hepáticos son: la edad, sexo femenino, múltiples embarazos, toma de estrógenos, terapia hormonal sustitutiva o anticonceptivos²³.

La mayoría de los pacientes permanecen asintomáticos y tan sólo una pequeña proporción (20%) desarrolla en una enfermedad hepática masiva. La principal sintomatología deriva de la hepatomegalia que puede provocar la compresión extrínseca de órganos torácicos y abdominales: distensión abdominal, dolor abdominal, reflujo gastroesofágico, saciedad temprana, náuseas y vómitos, disnea, ortopnea, hernias, prolapso uterino, fracturas costales, malnutrición, pérdida de masa muscular, dolor de espalda, obstrucción venosa (hepática, cava inferior, porta), obstrucción de los conductos biliares, etcétera.

El dolor abdominal suele ser la manifestación más frecuente. El parénquima hepático se conserva pese al crecimiento de los quistes hepáticos, por lo que es excepcional la insuficiencia hepática.

Las alteraciones analíticas que podemos encontrar son: elevación de fosfatasa alcalina (FA) y gamma glutamil transpeptidasa (GGT). Los niveles de bilirrubina suelen ser normales, pero pueden elevarse por compresión del conducto biliar por un quiste. Los niveles del antígeno carbohidratado CA 19-9 se encuentran elevados en un 45% de los pacientes con poliquistosis hepática y se correlacionan con el volumen hepático²⁴. Además, se elevan intensamente durante infección de un quiste hepático. También pueden elevarse CA-125, CEA y AFP.

La detección precoz de la enfermedad poliquística hepática no aporta ventajas frente a una posible intervención terapéutica, ya que solamente se tratan los casos graves sintomáticos.

Todos los pacientes con PQRAD deben ser evaluados de enfermedad hepática poliquística y aquellos con complicaciones de quistes hepáticos deben ser referidos a un hepatólogo cuando sea necesario.

4.2.5 Aneurismas intracraneales

Los aneurismas intracraneales (AIC) son una manifestación infrecuente pero potencialmente grave y que preocupa en especial a los pacientes. La prevalencia de aneurismas intracraneales (AIC) en pacientes con PQRAD es en torno a un 8-12%, cinco veces superior a la de la población general y la edad media en que producen síntomas por su rotura es 41 años, unos 10 años antes que en la población sin PQRAD^{25,26,27,28}.

Los AIC son generalmente asintomáticos se sitúan en la circulación anterior y miden menos de 6mm. La rotura de los AIC puede dar lugar a una hemorragia subaracnoidea con las consecuencias de muerte (30-40%) o incapacidad grave (30%)^{29,30}.

La presentación clínica se caracteriza por dolor de cabeza súbito e intenso acompañado a veces de pérdida de conciencia. El riesgo de ruptura se correlaciona con el tamaño del aneurisma y con la existencia de antecedentes familiares de PQRAD con AIC^{26,31}, pero también con la localización, presencia de saco aneurismático, existencia de HTA, consumo de tabaco o cocaína, utilización de estrógenos y/o anticoagulantes^{27,32}.

Las causas neurológicas suponen un 11% de las muertes por PQRAD, por detrás de las cardíacas (36%) e infecciosas (24%)³³. Dentro de las neurológicas, un 6% se debe a ruptura de AIC y un 5% a hemorragia intracerebral.

La exploración más idónea para su detección es la angiografía mediante RM (ARM). Si la ARM no es posible, la angiografía TC (ATC) es una alternativa aceptable.

Las Guías Españolas de PQRAD no recomiendan realizar un cribado sistemático de AIC a todos los pacientes con PQRAD. Las indicaciones de detección preventiva son:

Las causas neurológicas suponen un 11% de las muertes por PQRAD, por detrás de las cardíacas (36%) e infecciosas (24%)

- historia familiar o personal de AIC,
- síntomas sugestivos de AIC,
- trabajo o actividad en la que la pérdida de conciencia puede ser letal,
- preparación para una cirugía electiva mayor y
- ansiedad extrema del paciente en relación a tener un AIC.

Para planificar el tratamiento de los AIC identificados es necesario contar con el neurocirujano y el neurorradiólogo.

4.2.6 Dolor

El dolor es uno de los principales síntomas de la PQRAD, incluso en etapas tempranas de la enfermedad los pacientes pueden experimentar dolor agudo o crónico que puede interferir con actividades diarias y causar angustia. Las principales causas del dolor son la pielonefritis, infección quística, hemorragia quística, urolitiasis³⁴ y el aumento del tamaño de los riñones y del hígado.

Tanto los quistes renales como los hepáticos pueden ser sintomáticos. La hemorragia o ruptura de los quistes suele presentarse como dolor agudo, que puede estar acompañado de hematuria macroscópica y/o anemia.

La infección quística se presenta con fiebre y dolor lumbar o abdominal. Las pruebas de imagen pueden ayudar al diagnóstico diferencial de las causas de dolor lumbar o abdominal y a localizar el quiste infectado. El cultivo de orina y el hemocultivo pueden ser negativos cuando hay infección quística, lo cual puede dificultar el diagnóstico de confirmación que, estrictamente hablando, requeriría identificación del quiste, punción y cultivo del contenido positivo.

El 20-36% de los pacientes con PQRAD presenta urolitiasis, que también puede causar dolor agudo. Los cálculos de ácido úrico son más frecuentes que los de oxalato de calcio³⁵. Los factores predisponentes incluyen hipocitraturia, hiperoxaluria, hipercalciuria, hipomagnesuria, posibles defectos de acidificación distal y, sobre todo, éxtasis urinario, consecuencia de la compresión del sistema colector por los quistes.

Los médicos deben evaluar cuidadosamente el dolor de los pacientes en cada consulta y discutir las opciones de tratamiento de acuerdo con las mejores prácticas actuales.

El dolor crónico es a menudo refractario y puede necesitar que se involucren otros especialistas como radiólogos, fisioterapeutas, especialistas del dolor y cirujanos.

La percepción del dolor varía de forma importante de una persona a otra con el mismo cuadro clínico y sintomatología, con lo que se antoja determinante preguntar al paciente y su familia sobre cómo vive las situaciones de dolor para poder ofrecer una adecuada asistencia y mejorar la eficacia del tratamiento.

El dolor es uno de los principales síntomas de la PQRAD, incluso en etapas tempranas de la enfermedad los pacientes pueden experimentar dolor agudo o crónico que puede interferir con actividades diarias y causar angustia

4.2.7 Afectación psicosocial

La PQRAD puede afectar significativamente la calidad de vida y el bienestar psicosocial, y puede asociarse con depresión y ansiedad^{36,37,38,39}. Según el Libro Blanco de la PQRAD, los problemas típicos incluyen preocupación y miedo (por dolor, imprevisibilidad de los síntomas, efecto de la enfermedad en el trabajo y las finanzas y necesidad futura de diálisis o diagnóstico de AIC), confusión (que podría deberse a la falta de información correcta), así como ira y culpa.

Los médicos deberían reconocer la potencial afectación psicológica, efectos sociales y funcionales de la PQRAD en todas las etapas de la enfermedad y derivar a los profesionales de la psicología para que valoren su situación clínica y determinen la interferencia de los mismos en la adhesión, toma de decisiones, así como en los estilos y calidad de vida.

Los pacientes y cuidadores deben tener acceso a servicios psicológicos y servicios de apoyo social, laboral y de planificación familiar, de acuerdo a la necesidad. Éstos deben recibir información sobre la gestión del impacto de la PQRAD sobre su repercusión el empleo, acceso o no a oposiciones de empleo público, procesos de incapacidad laboral temporal o permanente, acceso a prestaciones y ayudas, la concesión de hipotecas y otros servicios financieros y seguros de salud.

Es importante la información sobre planificación familiar, anticoncepción, embarazo y efectos adversos de la medicación y de las terapias complementarias.

En España, actualmente existen diferentes organismos y entidades que tienen como objetivo mejorar el grado de conocimiento de la PQRAD a través de programas de pacientes experto, aulas virtuales con testimonios de pacientes y familiares, asesoramiento sobre derechos de los pacientes y provisión de orientación psicológica, social y laboral adecuadas a las necesidades y estilos de vida del afectado.

Entre estas iniciativas destacan:

Paciente Experto

SERGAS e-learning en PQRAD

https://escolasaude.sergas.es/Docs/EGSPC/pilula/Poliquistosis/index.html#lc_es_p1

Escuela Andaluza de Salud Pública - Aula Virtual en PQRAD

<https://escueladepacientes.es/>

AIRG-E

<http://www.airg-e.org/>

Asesoramiento psicológico, jurídico y programa laboral

Programa de pacientes mentores, servicio integral de empleo y clínica legal de ka Federación Nacional Alcer

<http://alcer.org/federacionalcer/>

Los médicos deberían reconocer la potencial afectación psicológica, efectos sociales y funcionales de la PQRAD en todas las etapas de la enfermedad y derivar a los profesionales de la psicología

4.3. Evaluación del pronóstico

Aunque la PQRAD ya se encuentra presente en el momento del nacimiento, en la inmensa mayoría de los casos permanece en fases latente-asintomática durante la infancia, adolescencia y juventud. De hecho, se diagnostica por lo general en la tercera o cuarta década de la vida, cuando la enfermedad ha progresado lo suficiente como para que aparezcan síntomas. No obstante, cada vez es más importante evaluar el pronóstico de la PQRAD en sus fases iniciales, ya que ello va a permitir seleccionar los pacientes que se puedan beneficiar de terapias renoprotectoras o aquellos que pueden ser incluidos en ensayos clínicos.

En fases tempranas de la enfermedad, el tejido renal sano compensa las lesiones causadas por los quistes y la función renal permanece normal durante las primeras décadas de la vida, a pesar del crecimiento del volumen renal. Por lo tanto, en esta etapa es especialmente útil medir el aumento del volumen renal para identificar a los pacientes progresadores rápidos candidatos a ser tratados siguiendo las recomendaciones ERA-EDTA. Además del aumento del volumen renal, antes del deterioro de la función renal, suele aparecer HTA y defectos en la concentración urinaria que se manifiestan por aumento de volumen de diuresis y señalan el desarrollo de resistencia a la hormona antidiurética (ADH).

Existen factores que ayudan a predecir la velocidad de progresión de la ERC hasta ser necesario el inicio del Tratamiento Renal Sustitutivo (TRS)

Existen factores que ayudan a predecir la velocidad de progresión de la ERC hasta ser necesario el inicio del Tratamiento Renal Sustitutivo (TRS). Los principales factores pronósticos son:

- **Los factores genéticos** dependen del gen y de la gravedad de la mutación. Las mutaciones de PKD1 suelen tener peor pronóstico con inicio del TRS a los 58 años de media, mientras que en las mutaciones PKD2 ronda los 79 años.

Además, las mutaciones truncantes se asocian a clínica más grave.

- **El volumen renal** total es el mejor predictor de la progresión de la ERC^{40,41}, siendo el deterioro renal más rápido cuando el volumen renal total es mayor de 1500ml⁴². A mayor volumen renal total, mayor frecuencia de HTA y más rápido deterioro de la función renal. Existe un algoritmo que permite predecir la progresión rápida en función de una determinación puntual del volumen renal total. Para ello, es imprescindible relacionar el volumen renal con la altura y la edad en el momento de medida.

- **Identificación de progresadores rápidos que se podrían beneficiar de tratamiento con tolvaptán:**

Para evaluar si los pacientes con PQRAD son progresadores rápidos o con alto riesgo de ser progresadores rápidos las “*Guías Clínicas Españolas de PQRAD*” sugieren utilizar el algoritmo de decisión jerárquica de las recomendaciones Europeas WGIKD_ERBP, que definen al paciente:

Progresador Rápido es aquel que presenta:

- Una disminución confirmada anual de FGe ≥ 5 ml/ min/ $1,73\text{m}^2$ en un año y/o $\geq 2,5$ ml/ $1,73\text{m}^2$ anual durante 5 años.
- Un aumento del volumen renal total $>5\%$ por año por mediciones repetidas (preferiblemente ≥ 3 , separadas por lo menos 6 meses y realizadas con RM).

Progresador Rápido Probable es aquel que presenta:

- Pertenece a los grupos Mayo 1C-1E (que corresponde a un alto riesgo de disminución de FGe $\geq 2,5$ ml/ min/ $1,73\text{m}^2$ por año).
- Siendo menor de 45 años, presenta una longitud renal de $>16,5$ cm por ecografía
- Presenta una mutación truncante en PKD1 y aparición temprana de los síntomas clínicos, de acuerdo con una puntuación PRO-PKD > 6 .

Se sugiere que en pacientes con familiares con necesidad de TRS antes de los 58 años y que no cumplan actualmente criterios de progresión rápida, se reevalúe la posibilidad de ser progresadores rápidos en 3-5 años.

4.4. Tratamiento farmacológico renoprotector

El progresivo deterioro de la función renal determina el pronóstico de la PQRAD, por lo que la detección temprana y tratamiento temprano es esencial para enlentecer la progresión de la enfermedad. Hasta 2017, en España el tratamiento se limitaba a las complicaciones clínicas de la enfermedad, incluyendo el TRS de la enfermedad renal terminal.

El tratamiento sintomático de los pacientes de PQRAD incluye medidas generales, como el control estricto de la presión arterial, la restricción de proteínas en la dieta (en fases avanzadas), una dieta baja en sal, y el tratamiento de dislipemia, a fin de enlentecer la progresión de la enfermedad y reducir la mortalidad cardiovascular. Además del control del dolor, el reposo en cama durante la hematuria macroscópica y el tratamiento de la infección son pilares importantes del tratamiento.

Se recomiendan hábitos de vida saludables, como hacer ejercicio de forma regular y mantener un peso saludable, incrementar en algunos pacientes la ingesta de agua, evitar la cafeína y el consumo de tabaco.

Desde 2017, está disponible en España un tratamiento específico de la PQRAD, el antagonista del receptor V2 de la ADH denominado (tolvaptán). Tolvaptán está indicado para enlentecer el desarrollo quístico y la progresión de la enfermedad renal en pacientes adultos con PQRAD en

Además del control del dolor, el reposo en cama durante la hematuria macroscópica y el tratamiento de la infección son pilares importantes del tratamiento

estadios 1 a 4 de ERC al inicio del tratamiento y con características de rápida progresión⁴⁵.

Expertos europeos han establecido un algoritmo de acción para identificar candidatos a iniciar el tratamiento con tolvaptán por presentar rápida progresión confirmada y o tener un alto riesgo de rápida progresión⁴³.

Es importante establecer un proceso conjunto de toma de decisiones en las que se traten temas como los efectos adversos esperados y necesidad de precauciones y/o modificaciones del estilo de vida.

Debido a su mecanismo de acción, tolvaptán produce acuaresis, o sea, un aumento del volumen de la orina, por lo que los pacientes deben tener fácil acceso a agua y mantener una ingesta líquida en consonancia. Como consecuencia, algunos pacientes pueden tener hipernatremia en caso de falta de acceso al agua o enfermedad que acuse ausencia de sed, y sería recomendable durante el tratamiento monitorizar este parámetro. Entre sus efectos adversos existe una especial llamada de control de la hepatotoxicidad. Se trata de un efecto adverso (idiosincrático), poco frecuente pero que puede causar daño hepático grave. Con el fin de controlar este efecto, se deben monitorizar las pruebas de función hepática mensualmente durante los primeros 18 meses de tratamiento y cada 3 meses a partir de los 18 meses⁴⁵.

4.5. Diagnóstico genético preimplantacional (DGP)

Las nuevas tecnologías de análisis genómico, el desarrollo de la bioinformática clínica y el acceso a la información online, junto al avance del conocimiento derivado de la identificación de nuevos genes y mecanismos moleculares, están abriendo nuevas vías para la planificación, diseño y desarrollo de estrategias diagnósticas, preventivas y, en algunos casos terapéuticas, más eficientes y efectivas en las enfermedades de base genética, mejorando la esperanza y calidad de vida de las personas afectadas.

Entre las aplicaciones clínicas derivadas de esa traslación, se encuentra de forma destacada el **diagnóstico genético preimplantatorio (DGP)**. El objetivo del DGP es ofrecer una opción reproductiva a familias con alto riesgo de transmitir enfermedades de base genética a su descendencia.

El DGP consiste en analizar genéticamente los preembriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro antes de ser transferidos al útero, de forma que solo son transferidos los no afectados de la enfermedad de riesgo. El DGP es un procedimiento con una aproximación multidisciplinar. En primer lugar, se debe realizar un tratamiento de Reproducción Humana Asistida (RHA) mediante fecundación “in vitro” con una estimulación ovárica y posterior recuperación de los ovocitos mediante punción transvaginal ecoguiada. Los ovocitos maduros recuperados son inseminados mediante ICSI (inyección intracitoplasmática de espermatozoides) para

El DGP consiste en analizar genéticamente los preembriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro antes de ser transferidos al útero, de forma que solo son transferidos los no afectados de la enfermedad de riesgo

evitar la contaminación de ADN de otros espermatozoides ó de células de la granulosa. La biopsia de 1 o 2 células (blastómeras) se realiza cuando los preembriones tienen entre 6-8 células (día 3 de desarrollo). Las técnicas que se utilizan en el análisis genético deben permitir un diagnóstico muy rápido y preciso, compatible con el período máximo que los embriones se mantienen viables en cultivo “in vitro”, es decir, 5-6 días después de la recuperación de los ovocitos. Una vez analizadas las células extraídas y en caso de haber preembriones viables no afectados, éstos son transferidos al útero. Una de las principales ventajas del DGP es evitar la interrupción voluntaria del embarazo por enfermedad fetal, pero también contribuye a reducir de manera significativa el sufrimiento familiar y las cargas sociales que representa el nacimiento de personas afectadas por una determinada enfermedad. Además, el DGP puede contribuir de manera indirecta a disminuir la transmisión familiar de la enfermedad hereditaria, lo que a medio plazo puede tener importancia social y sanitaria al reducir el número de pacientes afectados de estas patologías.

De acuerdo con el conocimiento clínico actual y la regulación vigente en España, los requisitos de aplicación de DGP serían los siguientes:

- Que el diagnóstico genético sea posible y fiable, e incluya un informe de consejo genético donde se especifique el estatus genético de la pareja o familia consultante en relación con la enfermedad y la identificación del gen implicado, la mutación responsable y la certeza de la relación fenotipo/genotipo.
- Que sea posible realizar un procedimiento de fecundación in vitro/inyección espermática intracitoplasmática (FIV-ICSI) con una respuesta adecuada tras estimulación ovárica controlada.
- La indicación del procedimiento debe estar informada tanto por la Unidad de Reproducción Humana Asistida del paciente como por la Unidad de Genética de referencia.
- La aplicación de las técnicas de DGP deberá comunicarse a la autoridad sanitaria correspondiente, que informará de ella a la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida.
- El procedimiento de DGP debe estar aprobado por la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida (CNRHA)
- El número máximo de ciclos a realizar será, a criterio médico, de hasta tres ciclos de DGP.
- El procedimiento requiere la firma de un consentimiento informado.
- La selección, crioconservación, evaluación y manejo de gametos se hará en todo caso de acuerdo con la normativa europea y española vigentes.

4.6. Consulta monográfica de PQRAD/ Consulta enfermedades renales hereditarias

Son consultas especializadas para el tratamiento de pacientes con PQRAD o enfermedades renales hereditarias, que tienen entre sus objetivos mejorar la información que un paciente posee sobre su enfermedad, mejorar la adherencia al tratamiento y retrasar el progreso de su enfermedad. Se trata de consultas interdisciplinarias, siendo primordial que estos pacientes sean tratados por un mismo facultativo para garantizar un adecuado diagnóstico, el control de los factores de progresión y la colaboración interhospitalaria contribuyendo a una mejor prestación asistencial.

Propuesta de Indicadores de la consulta monográfica de PQRAD

1. La consulta monográfica debería poder contar con un espacio propio y agenda independiente

Justificación:	Con el objetivo de atender mejor a los pacientes.
Nivel objetivo:	La consulta cuenta con espacio propio y agenda independiente.

2. Sería recomendable que la consulta monográfica disponga de un enfermero/a especializado en PQRAD o en enfermedades renales hereditarias

Justificación:	Con el objetivo de mejorar la información y cuidados al paciente, la consulta debe disponer de personal especializado en PQRAD o enfermedades renales hereditarias.
Nivel objetivo:	Debe existir como mínimo un enfermero/a especializado.

3. Los tiempos mínimos de evaluación establecidos en las agendas deben ser de 20-25 minutos para primeras consultas y de 12-14 minutos para las consultas sucesivas

Justificación:	Se establecen unos tiempos mínimos con el objetivo de garantizar que el facultativo va a poder atender adecuadamente al paciente.
Nivel objetivo:	80%

4. A cada paciente con PQRAD se le debe asignar un nefrólogo especialista en PQRAD

Justificación:	Con el objetivo de que la prestación asistencial sea excelente, cada paciente debe tener asignado un nefrólogo especialista en PQRAD específico e identificable, designado como el responsable de su asistencia.
Nivel objetivo:	100%

5. La consulta monográfica debe disponer de un registro de todos los pacientes con PQRAD y enfermedades renales hereditarias

Justificación:	Se debe disponer de un registro en el que se incluyan todos los pacientes con PQRAD y enfermedades renales hereditarias.
Nivel objetivo:	Existe un registro de todos los pacientes con PQRAD y enfermedades renales hereditarias.

6. La consulta monográfica debe contar con protocolos específicos para la PQRAD y enfermedades renales hereditarias

Justificación:	Estandarizar la forma de trabajar de los facultativos de la consulta monográfica.
Nivel objetivo:	Existen protocolos específicos para la PQRAD y Enfermedades renales hereditarias.

7. El servicio de radiología de los hospitales con consulta monográfica de PQRAD debe contar con al menos un radiólogo especializado en PQRAD o en enfermedades renales hereditarias y debe poder ofrecer RMN o TAC para medir el volumen renal total

Justificación:	Es recomendable que exista un radiólogo especialista en PQRAD para facilitar al nefrólogo el diagnóstico de la PQRAD y es preciso el acceso a medida del volumen renal total a fin de poder prescribir adecuadamente el tratamiento específico.
Nivel objetivo:	Mínimo un radiólogo especialista o formado en PQRAD.

8. El tiempo de respuesta para la realización de RMN para medir el volumen renal total deber ser razonable

Justificación:	Existen límites de edad y de filtrado glomerular que pueden impedir el acceso de los pacientes al tratamiento si se retrasa el estudio de los criterios que permite indicar el mismo.
Nivel objetivo:	La RMN se debe realizar antes de un mes desde su solicitud, salvo que el médico prescriptor solicite un plazo más largo.

9. El servicio de farmacia de los hospitales debe contar con un farmacéutico de hospital de referencia, para la enfermedad renal crónica formado en PQRAD	
Justificación:	Es recomendable que exista un farmacéutico de hospital especialista en enfermedad renal crónica y PQRAD para facilitar la comunicación con el nefrólogo y dispensar el tratamiento renoprotector con la atención farmacéutica correspondiente.
Nivel objetivo:	Mínimo un farmacéutico especialista formado en PQRAD.

10. La consulta debe tener establecida una metodología de coordinación del seguimiento de los pacientes con Atención Primaria	
Justificación:	La mejora de la comunicación y la formación de los médicos de atención primaria favorece la mejor prestación asistencial al paciente.
Nivel objetivo:	Existe una metodología de coordinación del seguimiento del paciente entre atención primaria y atención especializada.

11. N.º de formaciones o asesorías realizadas a los médicos de Atención Primaria	
Justificación:	El objetivo de este indicador es actualizar la información sobre la PQRAD se deberían realizar formaciones o asesorías que garanticen una correcta asistencia sanitaria.
Fórmula:	N.º de formaciones realizadas.
Nivel objetivo:	≥1

12. Se debe ofrecer información sobre la enfermedad por escrito a los pacientes con PQRAD o con enfermedades renales hereditarias	
Justificación:	El objetivo es aportar información al paciente para que pueda controlar mejor su enfermedad e intentar que progrese de forma más lenta. Esta información podría estar situada en un repositorio central con acceso vía web, para evitar pérdidas de documentación en papel.
Nivel objetivo:	Existe información sobre la enfermedad por escrito.

13. Se debe ofrecer información sobre el tratamiento farmacológico por escrito	
Justificación:	El tratamiento de los pacientes con PQRAD en fases avanzadas de la enfermedad renal crónica es complejo y los tratamientos empleados son de cierta complejidad. Por tanto, el objetivo es que se dé información por escrito por parte de la consulta y los servicios de farmacia.
Nivel objetivo:	Que todos los pacientes posean un tratamiento actualizado y con información suficiente por escrito para su manejo.

14. Se deberá facilitar a los pacientes información sobre las asociaciones de pacientes

Justificación:	El objetivo de este indicador es informar al paciente de aquellos recursos que puedan facilitar o mejorar la calidad de vida de estos, entre ellos las asociaciones de pacientes. Es recomendable, que, siguiendo los objetivos anteriores, se realicen sesiones en los hospitales con los pacientes del área.
Nivel objetivo:	Informar sobre las asociaciones de pacientes.

15. Se deben realizar proyectos de investigación y ensayos clínicos sobre la PQRAD o sobre enfermedades renales hereditarias

Justificación:	Se debe fomentar la realización de proyectos de investigación y ensayos clínicos en las consultas monográficas de PQRAD o enfermedades renales hereditarias.
Fórmula:	Número de proyectos de investigación realizados al año.
Nivel objetivo:	≥1

16. Número de artículos en revistas internacionales en relación con la PQRAD y las enfermedades renales hereditarias en los últimos 5 años

Justificación:	El objetivo de este indicador es fomentar y reconocer el trabajo de investigación sobre PQRAD o enfermedades renales hereditarias realizado en el centro. La revista nefrología, se publica en inglés y en castellano y tiene consideración de publicación internacional.
Fórmula:	Número de artículos en revistas internacionales en relación con la PQRAD y las enfermedades renales hereditarias en los últimos 5 años.
Nivel objetivo:	≥1

17. Número de tesis realizadas en relación con la PQRAD y las enfermedades renales hereditarias en los últimos 10 años

Justificación:	El objetivo de este indicador es fomentar y reconocer el trabajo de investigación sobre PQRAD o enfermedades renales hereditarias realizado en el centro.
Fórmula:	Número de tesis realizadas en relación con la PQRAD.
Nivel objetivo:	≥1

4.7. Información para el paciente y cuidadores

Tomando como referencia la encuesta incluida en el Libro Blanco de la PQRAD realizada a nefrólogos, enfermeras y pacientes, sobre la demanda de información del paciente, ésta se centra en las siguientes áreas:

- Explicación de la enfermedad y su posible evolución.
- Tratamiento inespecífico de la enfermedad: opciones, indicaciones y efectos adversos.
- Tratamiento específico de la enfermedad: opciones, indicadores y efectos adversos.
- Planificación familiar, incluyendo las opciones reproductivas.
- Opciones de diálisis y trasplante renal, información que engloba los procedimientos, riesgos y beneficios.
- Pronóstico de la enfermedad.
- Necesidad de diagnosticar a los familiares.
- Impacto de la PQRAD en su trabajo y estilo de vida.
- Contactos con organizaciones de pacientes.
- Medidas para reducir el riesgo cardiovascular.

Debiendo darse respuesta a las mismas, desde las organizaciones sanitarias.

Todas las partes interesadas, incluido el gobierno y los proveedores de atención médica, deben apoyar los esfuerzos para informar mejor a los pacientes y sus familias, con el objetivo de empoderarlos para que actúen como socios informados y activos en la atención asistencial, es decir, que mantengan enfoques de autogestión y que se ocupen del impacto de su afección y participen en la toma de decisiones con respecto a las políticas de salud, los servicios y la investigación. Para ello, los pacientes y cuidadores deben tener acceso a información precisa y actualizada sobre PQRAD, sobre sus propios datos clínicos y sobre los servicios disponibles y cómo acceder a los mismos.

4.8. Cuidados de seguimiento

Al ser la PQRAD una enfermedad crónica requiere un seguimiento de los pacientes de por vida y de una coordinación entre nefrólogos y otros especialistas.

Las visitas programadas de seguimiento nefrológico van a depender de la etapa de ERC, presión arterial, requisitos específicos de monitorización

(por ejemplo, asociados con una terapia renoprotectora específica), complicaciones, tratamiento y otros factores clínicos.

Periódicamente, debe realizarse un seguimiento por parte del nefrólogo, según el filtrado glomerular, del estadio ERC y de la prescripción de tratamiento renoprotector o no, que incluya analítica y ecografía RMN renal, según las necesidades del paciente.

Dada la alta prevalencia de trastornos emocionales (ansiedad, estrés y depresión), sobre todo en las personas en tratamiento renal sustitutivo de diálisis, pero probablemente también durante la progresión de la enfermedad y conforme la función renal va disminuyendo, se antoja fundamental un proceso de análisis y detección de éstos procesos para su atención temprana y derivación a los profesionales adecuados, procesos en los cuales las asociaciones de pacientes y centros sanitarios pueden trabajar conjuntamente.

Tabla 6: Frecuencia de monitorización de visitas anuales

Fuente: Adaptado a la PQRAD a partir de la tabla 8 del Documento Marco sobre la enfermedad Renal Crónica (ERC) dentro de la Estrategia de Abordaje a la Cronicidad en el SNS.

Categoría ERC	FGe (ml/min/1,73m ²)	Categoría de Albuminuria		
		Normal (<30mg/g)	Albuminuria (30-300 mg/g)	Albuminuria (>300mg/g)
1	>90	1	1	2
2	60-89	1	1	2
3a	45-59	1	2	3
3b	30-44	2	3	3
4	15-29	3	3	4
5	<15	4	4	4

 Control por nefrología

4.9. Terapia renal sustitutiva: diálisis y trasplantes

El curso de la PQRAD es altamente variable y la progresión a ERC no es inevitable para todos los pacientes con PQRAD. La supervivencia renal está afectada por factores no modificables como la edad, sexo, gen mutado y gravedad de la mutación y por factores modificables como la HTA, proteinuria y otros^{46,47}.

La supervivencia de los pacientes con PQRAD en TRS es más alta que la de los pacientes no afectados de PQRAD. Esta diferencia en la supervivencia se debe principalmente a una menor edad e incidencia de enfermedad cardiovascular.

Las complicaciones renales pueden persistir incluso después de alcanzar la ERC avanzada o terminal, pero rara vez dan lugar a problemas graves. En casos de hematuria franca no controlable, infección de un quiste y/o un gran volumen renal se consideraría la nefrectomía.

La decisión de los nefrólogos respecto a cuándo iniciar las diálisis suele basarse en una combinación de síntomas, parámetros de laboratorio y factores individuales como la edad, las comorbilidades, la opción de trasplante o el acceso vascular, entre otros. Pero por las propias características de la enfermedad se hace necesario recabar el punto de vista del afectado, conocer su estilo de vida y preferencias, para poder entender primero y ofrecer un adecuado tratamiento después.

Entre las diferentes modalidades de diálisis, se ha sugerido que la diálisis peritoneal es una opción razonable. Esta modalidad no debe denegarse ante la sola existencia de nefromegalia quística

Entre las diferentes modalidades de diálisis, se ha sugerido que la diálisis peritoneal es una opción razonable. Esta modalidad no debe denegarse ante la sola existencia de nefromegalia quística⁴⁸. Sin embargo, en pacientes con riñones y/o hígado muy grande, la carencia de espacio puede restringir el área disponible para el intercambio peritoneal y aumentar las posibilidades del hidrotórax y de hernias abdominales. En estos casos la hemodiálisis es mejor opción. Lo mismo podría decirse para aquellos pacientes con diverticulitis recurrente. Sin embargo, la elección de la opción de diálisis peritoneal depende en gran medida de un proceso de información adecuado, con tiempo y espacio adecuado por parte de los especialistas y de un asesoramiento sociosanitario complementario.

El trasplante renal constituye el tratamiento de elección para los pacientes con ERC, dado que se asocia a una mejor calidad de vida, una mayor supervivencia y un coste menor que el tratamiento sustitutivo con diálisis

El trasplante renal constituye el tratamiento de elección para los pacientes con ERC, dado que se asocia a una mejor calidad de vida, una mayor supervivencia y un coste menor que el tratamiento sustitutivo con diálisis. En nuestro país, alrededor de la mitad de los pacientes con ERC avanzada son portadores de un trasplante funcional y este porcentaje es mayor en los pacientes con PQRAD, ya que son más jóvenes que otros pacientes en TRS. La mejor opción es el trasplante preventivo, antes de empezar diálisis, de un donante vivo emparentado sin PQRAD.

Además, se ha producido un cambio en las características demográficas y la comorbilidad de los donantes y los receptores de un trasplante renal en los últimos años con la introducción en la práctica clínica de nuevos fármacos inmunosupresores, que han permitido reducir la tasa de episodios de rechazo agudo. Con la introducción de tratamientos potencialmente cardio y renoprotectores (antihipertensivos, estatinas, antiagregantes) en los pacientes trasplantados renales se ha modificado la progresión de la insuficiencia renal⁴⁹.

4.10. Investigación

Se necesita más investigación para mejorar la comprensión de la PQRAD y para diseñar nuevos tratamientos que mejoren los resultados. El paciente debe ser conocedor e informarse de las oportunidades de ser incluido en registros y ensayos clínicos disponibles.

La falta de innovación y de incentivos para el desarrollo de nuevas tera-

pias para la enfermedad renal crónica se debe en parte a las barreras a las que tienen que hacer frente las compañías y los investigadores en la fase de descubrimiento y desarrollo de nuevos tratamientos. Entre estas barreras se encuentran la falta de infraestructura, incertidumbre en el panorama normativo, falta de criterios de valoración en los ensayos clínicos aceptados universalmente y problemas con las entidades pagadoras. En cualquier caso, **urge desarrollar nuevos fármacos para ralentizar el progreso de la PQRAD si se quiere mantener la calidad de vida de los pacientes y retrasar la necesidad de diálisis y de trasplante.**





Indicadores de calidad

A continuación, se adjunta una propuesta de indicadores para el recorrido asistencial:

1. Tiempos de acceso a primera consulta de PQRAD	
Justificación:	Este indicador determina la accesibilidad del paciente al nefrólogo especializado.
Fórmula:	Tiempo medio para acceder a la realización de una prueba diagnóstica.
Nivel objetivo:	<2 semanas

2. Tiempos de respuesta del nefrólogo a e-consulta desde AP	
Justificación:	Este indicador determina la accesibilidad al nefrólogo por parte del médico de AP.
Fórmula:	Tiempo medio para acceder a la realización de una prueba diagnóstica.
Nivel objetivo:	<24h

3. Número de pruebas diagnósticas por imagen de pacientes de PQRAD con informe detallado tras petición informada por parte del Nefrólogo. (Nefrólogo - Radio - Nefro)	
Justificación:	Este indicador pretende mejorar el modo de informar las pruebas diagnósticas por imagen y que incluya una información clara que ayude al nefrólogo a identificar de forma clara al paciente con PQRAD, su evolución, pronóstico y diagnóstico diferencial en base a la información aportada por el nefrólogo en el momento de la solicitud de la prueba diagnóstica.
Fórmula:	$(\text{N.º de pruebas diagnósticas por imagen bien informadas} / \text{N.º de pruebas solicitadas correctamente}) \times 100$
Nivel objetivo:	80%

4. Porcentaje de pacientes poliquísticos en los cuales se ha evaluado el riesgo de progresión	
Justificación:	Se debe evaluar el riesgo de progresión de los pacientes con PQRAD para determinar aquellos que cuya evolución sea más rápida.
Fórmula:	$(\text{N.º de pacientes con PQRAD con evaluación de riesgo de progresión} / \text{N.º de pacientes con PQRAD total}) \times 100$
Nivel objetivo:	90%

5. Porcentaje de realización del seguimiento periódico del plan de manejo de riesgos en los pacientes tratados con tolvaptan

Justificación:	Garantizar el seguimiento adecuado a los pacientes en tratamiento con tolvaptán.
Fórmula:	$(\text{N.º de pacientes en tratamiento con tolvaptán con seguimiento adecuado} / \text{N.º total de pacientes en tratamiento con tolvaptán}) \times 100$
Nivel objetivo:	100%

6. Evaluación de la satisfacción por parte de los pacientes de la atención recibida

Justificación:	El objetivo de realizar una encuesta de satisfacción a los pacientes es detectar puntos fuertes y áreas de mejora sobre las que trabajar en la consulta monográfica. Dentro de esta encuesta se incluirán ítems sobre la información recibida en el diagnóstico, pronóstico y seguimiento de la enfermedad.
Fórmula:	N/A
Nivel objetivo:	Se debe utilizar una encuesta validada y se deben analizar los resultados y tomar medidas en función de estos.

7. N.º de formaciones realizadas a los profesionales de las consultas externas

Justificación:	Garantizar mediante la realización de los cursos de formación que los profesionales que atienden en las consultas externas conocen los nuevos tratamientos para la PQRAD.
Fórmula:	N/A
Nivel objetivo:	1



Durante el transcurso de la reunión de trabajo se detectaron algunas áreas de mejoras sobre las que se debe seguir trabajando:

Tabla 7: áreas de mejora detectadas

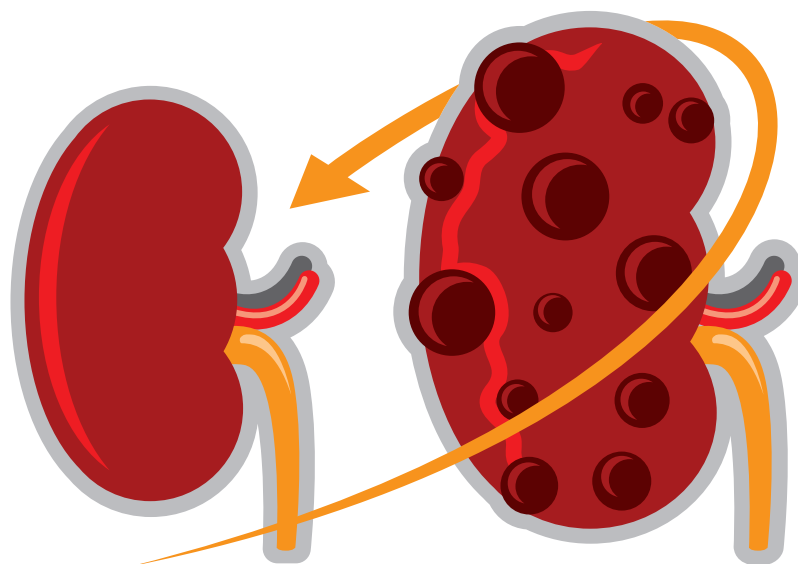
Área de trabajo	Mejoras detectadas
Información sobre la progresión de la enfermedad y pronóstico para cada paciente	<p>Dado que en los últimos años ha habido un avance en el abordaje de la PQRAD es necesario dar mayor visibilidad a las diferentes estrategias para ralentizar la progresión de la PQRAD.</p> <p>Esto va a favorecer la realización de las pruebas diagnósticas a los familiares de los pacientes con la enfermedad desde edades tempranas.</p> <p>Formar e informar a los profesionales de las consultas externas sobre las nuevas estrategias de tratamiento.</p>
Información de la PQRAD en Atención Primaria	<p>Actualizar la información sobre la enfermedad en Atención Primaria.</p> <p>Aunque el número de casos que ven los médicos de atención primaria es bajo, tienen un papel muy importante en la detección de nuevos pacientes y en el seguimiento de los mismos.</p>
Recursos	<p>Garantizar el acceso a las pruebas diagnósticas específicas (resonancia magnética y estudio genético) y a los nuevos tratamientos.</p> <p>En todas las comunidades autónomas ya que actualmente este acceso es desigual.</p> <p>Abaratar el coste de los estudios genéticos.</p> <p>Se considera importante el abaratamiento de los estudios genéticos, ya que esto evitaría que los familiares se tengan que realizar pruebas de imagen de manera repetitiva hasta que se detecten los primeros quistes.</p>
Especialización de los profesionales	<p>Nefrólogos especializados en PQRAD.</p> <p>Se recomienda que los pacientes sean tratados por nefrólogos especializados en PQRAD, porque esta especialización mejoraría la asistencia de los mismos.</p> <p>Especialistas de PQRAD en otras especialidades.</p> <p>Se consideró que esta especialización era igualmente importante para el resto de las especialidades (farmacia, radiología...), aunque se considera poco viable.</p>
Colaboración con los radiólogos	<p>Definir los requisitos a incluir en los informes radiológicos.</p> <p>Sería importante definir la forma de informar más adecuada desde un punto de vista radiológico en el caso de detectar en paciente quistes renales con el objetivo de llamar la atención al clínico.</p>
Registros sanitarios	<p>Registros sanitarios fiables.</p> <p>Se debe seguir trabajando en la fiabilidad de los registros sanitarios, debido a su incertidumbre, ya que se entiende que no están registrados todos los pacientes que son y muchos pueden tener diagnósticos erróneos.</p>
Necesidades no atendidas	<p>Atención psicológica y el dolor.</p> <p>Calidad de vida y estado emocional.</p> <p>Adhesión a tratamientos.</p>



Conclusiones

El Recorrido Asistencial del paciente se ha desarrollado en colaboración con expertos, con el objetivo de que sea una herramienta que pueda ayudar tanto a pacientes como a profesionales a conocer los servicios disponibles y facilite la toma de decisión para garantizar que todos los pacientes de PQRAD puedan acceder a la atención integral multidisciplinar, especializada y centrada en el paciente a la que tienen derecho y que permita un manejo óptimo de su enfermedad. En esta línea, se recomienda:

- Dar herramientas e información a los pacientes, de forma que éstos y sus familias puedan ser más activos en el control de su enfermedad y colaborar con las asociaciones de pacientes con el objetivo de promover la concienciación, la educación y la investigación.
- Mantener actualizados a todos los clínicos involucrados en el manejo de esta enfermedad y sus complicaciones para garantizar un diagnóstico, tratamiento y seguimiento adecuado de la misma.
- Promover el cribado familiar, así como el diagnóstico precoz que permita realizar un adecuado manejo de la enfermedad, además de una adecuada planificación en las familias dónde se haya diagnosticado PQRAD.





8. Bibliografía



Bibliografía

- Libro blanco de la poliquistosis renal autosómica dominante. Alianza frente a la poliquistosis renal autosómica dominante. ISBN: 978-84-945753-0-3
<http://pqradenpositivo.com/pdf/libro-blanco.pdf>
- Guía clínica española de Poliquistosis renal autosómica dominante. Revisión 2017. AIRG, Sociedad Española de Nefrología y Red de Investigación Renal.
<http://www.airg-e.org/docs/Guia-SEN-PQRAD-2017-definitiva.pdf>
- European ADPKD Forum Multidisciplinary Position Statement on Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Care. European ADPKD Forum y Interel.
<https://pkdinternational.org/component/content/article/2-uncategorised/2-adpkd-position-statement-published.html>
- Documento Marco sobre Enfermedad Renal Crónica (ERC) dentro de la Estrategia de Abordaje a la cronicidad en el SNS. Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad. Febrero 2015
http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Enfermedad_Renal_Cronica_2015.pdf
- Declaración de Bruselas sobre la PQRAD. European EDPKD Forum.
https://pkdinternational.org/downloads/eaf-brusseles-declaration-2016/EAF_Brussels_Declaration_SPANISH_March_2016.pdf
- Cómo traducir la ciencia en una política aplicable para mejorar la atención sanitaria de la PQRAD en Europa. Foro Europeo sobre la PQRAD. 2015
<http://www.pqradenpositivo.com/wp-content/uploads/2016/07/EAF-Brussels-Declaration-2015.pdf>
- Ruta asistencial de la artrosis; fundamentos. Sociedad Española de la Calidad asistencial. Año 2014.
<http://calidadasistencial.es/wp-seca/wp-content/uploads/2015/02/455-artrosis1.pdf>

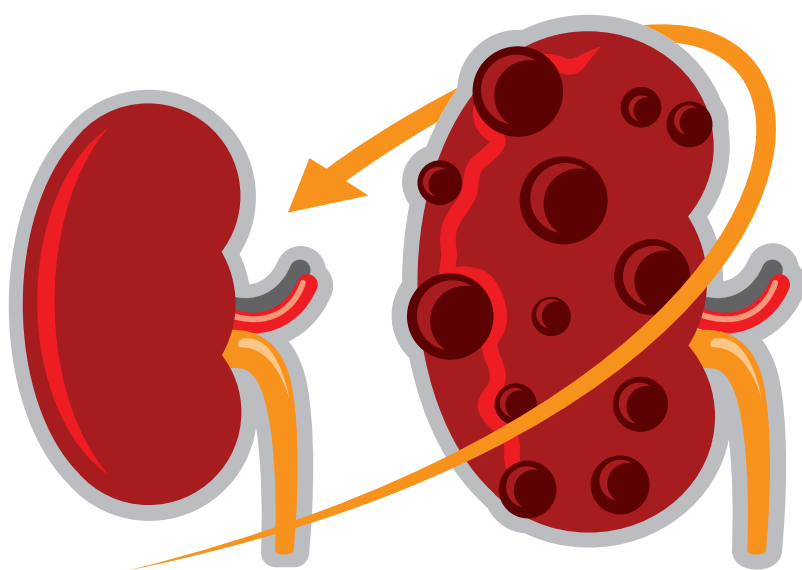
Referencias

1. Patch C, Charlton J, Roderick PJ, Gulliford MC. Use of antihypertensive medications and mortality of patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: a population-based study. *Am J Kidney Dis*, 2011; 57 (6): 856-862.
2. Iglesias CG, Torres VE, Offord KP, Holley KE, Beard CM, Kurland LT. Epidemiology of adult polycystic kidney disease, Olmsted County, Minnesota: 1935-1980. *Am J Kidney Dis*. 1983 May; 2 (6): 630-9.
3. Neuman HP, Jilg C, Bacher J, Nabulsi Z, Malinoc A, Hummel B, et al. Epidemiology of autosomal-dominant polycystic kidney disease: an in-depth clinical study for south-western Germany. *Nephrol Dial Transplant* 2013 - Jun; 28 (6): 1472-87.
4. Davies F, Coles GA, Harper PS, Williams AJ, Evans C and Cochlin D. Polycystic Kidney Disease Re-evaluated a population – based study. *Q J Med*, 1991, 290; 477-85.
5. Dell KM. The spectrum of polycystic kidney disease in children. *Adv Chronic Kidney Dis*. 2011 Sep; 18(5): 339-47.
6. Milutinovic J, Fialkow PJ, Agodoa LY, Phillips LA, Rudd TG, Bryant JI. Autosomal dominant polycystic kidney disease: symptoms and clinical findings. *Q J Med*. 1984 Autumn; 53 (212): 511-22.

7. Fraile Gómez P, García-Cosmes P, Corbacho Becerra L, Tabernero Romo JM. Análisis clínico de una población con poliquistosis renal autosómica dominante. *Nefrología*. 2010; 30(1): 87-94.
8. Gabow PA, Iklé DW, Holmes JH. Polycystic kidney disease: prospective analysis of nonazotemic patients and family members. *Ann Intern Med*. 1984 Aug; 101(2): 238-47.
9. Shaw C, et al. Epidemiology of patients in England and Wales with autosomal dominant polycystic disease and end-stage renal failure. *Nephrol Dial Transplant* 2014;29:1910-8.
10. Spithoven EM, et al. Analysis of data from the ERA-EDTA Registry indicates that conventional treatments for chronic kidney disease do not reduce the need for renal replacement therapy in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int* 2014;86:1244-52.
11. MSSSI 2015. Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad. Documento marco sobre enfermedad renal crónica (ERC) dentro de la estrategia de abordaje a la cronicidad en el SNS. Febrero 2015. Disponible en: http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Enfermedad_Renal_Cronica_2015.pdf
12. Miskulin DC, et al. Health-related quality of life in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease and CKD Stages 1-4: a cross-sectional study. *Am J Kidney Dis* 2014;63:214-26.
13. Pérez Domínguez T. et al. Progression of chronic kidney disease. Prevalence of anxiety and depression in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nefrologia* 2012;32(3):397-9. doi:10.3265/Nefrologia.pre2012.Feb.11379.
14. Suwabe T. et al. Quality of life of patients with ADPKD-Toranomon PKD QOL study: cross-sectional study. *BMC Nephrology* 2013;14:179.
15. De Barros BP, et al. Anxiety, depression, and quality of life in patients with familial glomerulonephritis or autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Bras Nefrol* 2011;33:120-8.
16. Ars E, Bernis C, Fraga G, Martínez V, Martins J, Ortiz A, et al; Spanish Working Group on Inherited Kidney Disease. Spanish guidelines for the management of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant*. 2014 Sep; 29 Suppl 4: iv95-105
17. Wang CJ, Creed C, Winkhofer FT, Grantham JJ. Water prescription in autosomal dominant polycystic kidney disease: a pilot study. *Clin J Am Soc Nephrol* 2011; 6: 192-197.
18. Torres VE. Water for ADPKD? Probably, yes. *J Am Soc Nephrol* 2006; 17: 2089-2091
19. Belibi FA, Wallace DP, Yamaguchi T, Christensen M, Reif G, Grantham JJ. The effect of caffeine on renal epithelial cells from patients with autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol* 2002; 13: 2723-2729.
20. Ecker T, Schrier RW. Hypertension in autosomal-dominant polycystic kidney disease: early occurrence and unique aspects. *J Am Soc Nephrol* 2001 Jan;12(1):194-200.
21. Schrier RW, Abebe KZ, Perrone RD et al. Blood pressure in early autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med* 2014; 371:2255-2266.
22. Torres VE, Abebe KZ, Chapman AB et al. Angiotensin blockade in late autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med* 2014; 371; 2267-2276.
23. Gevers TJ, Drenth JP. Diagnosis and management of polycystic liver disease. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 2013;10: 101-108.
24. Gevers TJ, Drenth JP. Diagnosis and management of polycystic liver disease. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 2013 Feb;10(2):101-8.
25. Grantham JJ. Clinical practice. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med* 2008 Oct 2;359(14):1477-85.
26. Pirson Y. Extrarenal manifestations of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Adv Chronic Kidney Dis* 2010 Mar;17(2):173-80.
27. Torres VE, Harris PC, Pirson Y. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *Lancet* 2007 Apr 14;369(9569):1287-301.

28. Yoo DJ, Agodoa L, Yuan CM, Abbott KC, Nee R. Risk of intracranial hemorrhage associated with autosomal dominant polycystic kidney disease in patients with end stage renal disease. *BMC Nephrol* 2014;15:39.
29. Pirson Y. Extrarenal manifestations of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Adv Chronic Kidney Dis* 2010 Mar;17(2):173-80.
30. Chauveau D, Pirson Y, Verellen-Dumoulin C, Macnicol A, Gonzalo A, Grunfeld JP. Intracranial aneurysms in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int* 1994 Apr;45(4): 1140-6.
31. Pirson Y, Chauveau D, Torres V. Management of cerebral aneurysms in autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol* 2002 Jan;13(1):269-76
32. Ring T, Spiegelhalter D. Risk of intracranial aneurysm bleeding in autosomal-dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int* 2007 Dec;72(11):1400-2.
33. Martínez V, Comas J, Arcos E, Díaz JM, Muray S, Cabezuelo J, et al. Renal replacement therapy in ADPKD patients: a 25-year survey based on the Catalan registry. *BMC Nephrol* 2013;14:186
34. Grantham JJ. Clinical practice. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med* 2008 Oct 2;359(14):1477-85.
35. Torres VE, Wilson DM, Hattery RR, Segura JW. Renal stone disease in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Am J Kidney Dis* 1993 Oct;22(4):513-9
36. Baker A, King D, Marsh J et al. Understanding the physical and emotional impact of early-stage ADPKD: experiences and perspectives of patients and physicians. *Clin Kidney J* 2015; 8: 531–537
37. Simms RJ, Thong KM, Dworschak GC et al. Increased psychosocial risk, depression and reduced quality of life living with autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant* 2016; 31: 1130–1140.
38. Neijenhuis MK, Kievit W, Perrone RD et al. The effect of disease severity markers on quality of life in autosomal dominant polycystic kidney disease: a systematic review, meta-analysis and meta-regression. *BMC Nephrol* 2017; 18: 169.
39. Tong A, Mallett A, Lopez-Vargas P et al. KHA-CARI Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Guideline: psychosocial care. *Semin Nephrol* 2015; 35: 590–594.e5
40. Grantham JJ, Torres VE, Chapman AB et al. Volume progression in polycystic kidney disease. *N Engl J Med* 2006; 354:2122-2130.
41. Irizabal MV, Rangel LI, Bergstralh EJ et al. Imaging classification of autosomal dominant polycystic kidney disease; a simple model for selecting patients for clinical trials. *J Am Soc Nephrol* 2015; 26:160-172.
42. Grantham JJ, Torres VE, Chapman AB et al. Volume progression in polycystic kidney disease. *N Engl J Med* 2006; 354: 2122-2130.
<http://www.mayo.edu/research/documents/pkd-center-adpkd-clasification/doc-20094754>
43. Ron T. Gansevoort et al. *Nephrol Dial Transplant* (2016) 0:1-12.
44. Torra R. Tratamiento de la poliquistosis renal autosómica dominante. *MedClin (Barc)*. 2014;142(2):73–79.
http://www.ema.europa.eu/docs/en_GB/document_library/EPAR_-_Product_information/human/002788/WC500187921.pdf
45. Ficha técnica de Jinarc (tolvaptan). Fecha de revisión del texto 09/2018. Accesible a través del siguiente link de la EMA https://www.ema.europa.eu/documents/product-information/jinarc-epar-product-information_en.pdf
46. Perrone RD, Ruthazer R, Terrin NC. Survival after end-stage renal disease in autosomal dominant polycystic kidney disease: contribution of extrarenal complications to mortality. *Am J Kidney Dis* 2001; 38: 777-784.
47. Martínez V, Comas J, Arcos E et al. Renal replacement therapy in ADPKD patients: a 25-year survey based on the Catalan registry. *BMC Nephrol* 2013; 14:186.
48. Khan S, Giuliani A, Crepaldi C, Ronco C, Rosner MH. Peritoneal Dialysis for Patients with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *Perit Dial Int* 2017; 37:384-388.
49. Moreso F. ¿Ha mejorado la supervivencia del injerto tras el trasplante renal en la era de la moderna inmunosupresión? *Nefrología (Madr)*;33(1):14-26.

REPRODUCTION



POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

Implementación de su recorrido asistencial para una mayor calidad
y eficiencia del sistema sanitario

coordinado por



para la

