



Universidad  
de La Laguna

# **HIPERCALCIURIA IDIOPATICA FAMILIAR EN LA ISLA DE LA GOMERA: ESTUDIO DE 24 CASOS, PREVENCIÓN DE COMPLICACIONES Y PLAN DE CUIDADOS**

**ALEJANDRO JOSUÉ CHÁVEZ PADRÓN**

Tutora: Josefina G. Castañeda Suardíaz.

Facultad de Ciencias de la Salud  
Grado en Enfermería. Sede Tenerife

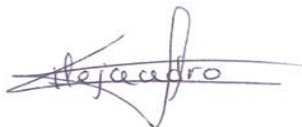
Universidad de La Laguna

2016

**HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA FAMILIAR EN LA ISLA DE LA  
GOMERA: ESTUDIO DE 24 CASOS, PREVENCIÓN DE  
COMPLICACIONES Y PLAN DE CUIDADOS**

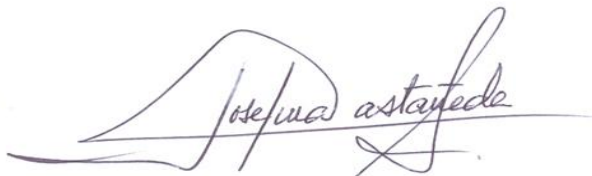
Grado en Enfermería. Universidad de La Laguna

**ALEJANDRO JOSUÉ CHÁVEZ PADRÓN**

Handwritten signature of Alejandro José Chávez Padrón in black ink, written over a horizontal line.

Firma del alumno:

Josefina Graciela Castañeda Suardíaz

Handwritten signature of Josefina Graciela Castañeda Suardíaz in black ink, written over a horizontal line.

Vº. Bº de la Tutora:

La Laguna, Junio de 2016

## RESUMEN

La Hipercalciuria Idiopática Familiar es una enfermedad de origen familiar que afecta a lugares con alto índice de endogamia como ocurre en las Islas Canarias, en concreto, en la isla de La Gomera. En este estudio, como objetivo general, se analiza la incidencia de casos en la isla de La Gomera, observando posibles complicaciones y valorando la necesidad de establecer un Plan de Cuidados Estándar. Se trata de un estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.

Este estudio engloba una población de 24 pacientes, que son seleccionados a través de la revisión de historias clínicas informatizadas bajo el criterio de presentar Hipercalciuria Idiopática Familiar en seguimiento por las consultas de Hematología del Hospital Nuestra Señora de Guadalupe. Se realiza un estudio exhaustivo de las diversas historias clínicas, completado con entrevista telefónica. El análisis estadístico, con las diversas variables, se efectúa mediante el programa Microsoft Excel.

Del total de pacientes 45,8% son hombres y 54,2% son mujeres, con una media de edad de 42 años. La Hipercalciuria Idiopática Familiar afecta a 5 familias entre la población de estudio, siendo el municipio de San Sebastián el mayor lugar de asentamiento de la enfermedad. El 41,7% de los casos se debe a historia de consanguinidad entre los familiares. Se detecta una asociación con la Hemocromatosis Hereditaria tipo 1. La mayor parte de los pacientes son asintomáticos, siendo el cólico nefrítico la manifestación clínica más frecuente entre los sintomáticos. La evolución es dispar, por lo que la propuesta de un Plan de Cuidados Estándar puede considerarse un método preventivo adecuado en este tipo de pacientes.

Palabras clave: Hipercalciuria, consanguinidad, nefrolitiasis, osteoporosis.

## **ABSTRACT**

Familial Idiopathic Hypercalciuria is an hereditary disease which mainly affects places with high inbreeding rate, such as The Canary Island, specifically speaking, La Gomera. The main purpose of this project is to analyse the incident rate of La Gomera, as well as determinate all the possible complications and assess the need of the establishment of a Standard Care Plan. It is an observational, descriptive, cross-sectional and retrospective study.

This study includes a population of 24 patients who have been selected through a review of medical records computerized under the selection criteria of having Familial Idiopathic Hypercalciuria on track at the Hematology's consultations of the Hospital Nuestra Señora de Guadalupe. It has been an exhaustive study of the clinical records, completed with a telephone interview, has been made. Statistical analysis, with different variables, has been done using the Microsoft Excel program.

45,8% of all patients are men and 54,2% are women, with an average age of 42 years. Familial Idiopathic Hypercalciuria affects 5 families among the study population, being San Sebastián de la Gomera the biggest place of settlement of the disease. 41,7% of the diseases are due to history of inbreeding between relatives. An association with Hereditary Hemochromatosis type 1 is detected. The great majority of patients are asymptomatic, being the renal colic the most frequent clinical manifestation. Evolution is uneven, so the proposal of a Standard Care Plan can be considered as an appropriated preventive method in this type of patients.

Key words: Hypercalciuria, inbreeding, nephrolithiasis, osteoporosis.

## AGRADECIMIENTOS

El presente trabajo de fin de grado, fue realizado bajo la tutoría de Josefina Castañeda Suardiaz, a quien me gustaría expresar mi más sincero agradecimiento por hacer posible la realización del mismo; así como su paciencia, tiempo y dedicación.

Además, agradezco la colaboración del personal sanitario del Hospital Nuestra Señora de Guadalupe de la isla de La Gomera, especialmente a Luis Marsá Vilá (Hematólogo del Hospital Insular de la Gomera); M<sup>a</sup> del Mar Ardévol Ferrer (Enfermera de Continuidad de Cuidados); Enoc Suárez Medina (Director de Enfermería del Hospital); y Virginia Piñero Aguiar (Enfermera y Fisioterapeuta, así como supervisora de la Unidad de Urgencias del Hospital); sin cuya colaboración hubiera sido imposible llevar a cabo este trabajo.

Por otro lado, y no menos importante, agradezco a mi familia la ayuda recibida durante la realización del trabajo, alentándome a seguir adelante cuando alguna piedra se cruzaba en mi camino. A pesar de que el futuro es incierto, gracias a ustedes sigo manteniendo la ilusión, la alegría, la cordura y la esperanza. Gracias por inculcarme los valores que me hacen ser quien soy y por haberme apoyado durante estos cuatro años en la consecución de mi sueño. La meta está muy próxima y sin ustedes, no hubiera sido posible.

*“Es duro caer, pero es peor todavía no haber intentado subir”*

Theodor Roosevelt

# ÍNDICE

1.	PLANTEAMIENTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS .....	1
1.1.	PLANTEAMIENTO Y JUSTIFICACIÓN .....	1
1.2.	OBJETIVOS .....	2
1.2.1.	Objetivo General .....	2
1.2.2.	Objetivos Específicos .....	2
2.	REVISIÓN Y ANTECEDENTES .....	3
2.1.	HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA FAMILIAR .....	3
2.1.1.	Concepto y definición de hipercalciuria idiopática .....	3
2.1.2.	Hipercalciuria idiopática familiar en niños y adultos .....	3
2.1.3.	Datos demográficos generales .....	3
2.2.	FACTORES ETIOLÓGICOS .....	4
2.2.1.	Tipo de herencia .....	4
2.2.2.	Factores ambientales .....	5
2.3.	MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y COMPLICACIONES .....	5
2.3.1.	Litiasis renal .....	6
2.3.2.	Osteopenia .....	6
2.3.3.	Otras manifestaciones .....	6
2.4.	MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS .....	7
2.5.	MÉTODOS DIAGNÓSTICOS .....	9
2.5.1.	Métodos analíticos sanguíneos y urinarios .....	9
2.5.2.	Métodos de imagen .....	10

2.6.	ACTITUD TERAPÉUTICA .....	11
2.6.1.	Medidas dietéticas .....	11
2.6.2.	Tratamiento farmacológico .....	12
2.6.3.	Tratamiento quirúrgico .....	13
3.	METODOLOGÍA DEL ESTUDIO .....	13
3.1.	ORGANIZACIÓN DEL ESTUDIO .....	13
3.2.	SELECCIÓN DE CENTROS Y PACIENTES .....	14
3.3.	PROTOCOLO DEL ESTUDIO .....	15
4.	RESULTADOS .....	16
5.	DISCUSIÓN .....	23
6.	CONCLUSIONES .....	32
7.	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	33
8.	ANEXOS .....	36

Anexo I: Autorización Gerencia Hospital Nuestra Señora de Guadalupe.

Anexo II: Díptico de Prevención de Complicaciones en la Hiper calciuria  
Idiopática Familiar.

# 1. PLANTEAMIENTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS.

## 1.1. PLANTEAMIENTO Y JUSTIFICACIÓN.

La Hiper calciuria idiopática (HI) es una anomalía metabólica hereditaria caracterizada por cantidades excesivas de calcio excretado en la orina, en pacientes con concentraciones séricas de calcio normales<sup>1</sup>. En otras palabras, se define como aquella situación clínica en la que se comprueba un aumento mantenido en la eliminación urinaria de calcio, en ausencia de hipercalcemia y otras causas conocidas de hiper calciuria<sup>2</sup>. Las complicaciones principales de esta enfermedad en los adultos se centran en la formación de cálculos renales y pérdida ósea, mientras que, en los niños, puede causar hematuria recurrente, síndrome de disuria y polaquiuria, así como infección urinaria y dolor abdominal y de espalda.

Queda claro, por tanto, que la Hiper calciuria idiopática es la causa más frecuente de litiasis renal, tanto en la edad pediátrica como en la adulta: alrededor del 40% de los niños y el 60% de los adultos que presentan cálculos renales padecen este trastorno<sup>2</sup>. Se trata, pues, de una de las anomalías más frecuentes en el ser humano, de tal modo que se han descrito tasas de prevalencia en población sana, según los países, de entre el 2,9 y el 6,5%; de hecho, en España, las tasas de prevalencia son algo más elevadas, entre el 6,5 y el 7,8%.

Curiosamente, en la Hiper calciuria idiopática se observa un origen familiar<sup>3</sup>, se ha señalado, incluso, que hasta el 46% de los niños con Hiper calciuria idiopática tiene historia familiar de litiasis urinaria. Aun así, y en cualquier caso, en la expresión de cualquier alteración genética también podrían intervenir factores ambientales, tales como la ingesta excesiva de calcio, de sodio y de proteínas de origen animal<sup>4</sup>.

Resulta importante señalar como la isla de la Gomera, en Canarias, destaca por el elevado número de individuos que padecen esta patología. En realidad, la Hiper calciuria idiopática es una enfermedad muy común de las Islas Canarias, aunque en La Gomera su prevalencia es mayor debido, posiblemente, a la existencia de endogamia, es decir, aquella consanguinidad establecida a través del cruce de individuos ya emparentados. Por este motivo, se prevé realizar una investigación centrada en el análisis de casos, de situaciones reales presentes que permitan tomar decisiones en torno al tema que hoy nos ocupa, en aras de buscar soluciones adecuadas ante este tipo de situaciones.



En este estudio se selecciona un total de 24 pacientes adultos del Hospital General Público de la Gomera, diagnosticados de Hipercalcemia idiopática familiar y residentes en la isla, con el fin de su análisis exhaustivo en interés de proponer un Plan de Cuidados Estándar, que permita prevenir posibles complicaciones en el desarrollo de esta patología. Es decir, tras la evaluación de cada paciente, contrastando sus características, evolución, así como posibles beneficios o consecuencias de la actitud terapéutica, se pretende estructurar un plan de cuidados enfermero que permita otorgar un nuevo enfoque a la prevención de complicaciones en una anomalía cada vez más frecuente entre la población de la isla.

## **1.2. OBJETIVOS.**

### ***1.2.1. Objetivo general.***

El objetivo general de este estudio es determinar la incidencia de la Hipercalcemia Idiopática Familiar en el Hospital Nuestra Señora de Guadalupe de la Gomera y establecer un plan de cuidados estándar ante esta patología.

### ***1.2.1. Objetivos específicos.***

Como objetivos específicos se ha planteado:

- Comprobar los casos de diagnóstico de Hipercalcemia Idiopática Familiar en la isla de La Gomera en la actualidad.
- Conocer la distribución geográfica de esta patología en la isla de La Gomera.
- Identificar antecedentes personales y familiares de la patología.
- Especificar la sintomatología más habitual.
- Contrastar valores analíticos en sangre y orina.
- Determinar la evolución y complicaciones del cuadro.

## **2. REVISION Y ANTECEDENTES.**

### **2.1. HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA FAMILIAR.**

#### **2.1.1. Concepto y definición.**

El concepto de Hipercalciuria Idiopática Familiar (HIF) aglutina estas tres palabras que en su conjunto conforman una anomalía metabólica de origen genético. En sí, la "Hipercalciuria" se define como aquel exceso de eliminación de calcio en orina superior al valor normal (4 mg/Kg/día)<sup>1</sup>; pudiendo existir alteración o no de calcio en sangre (hipo o hipercalcemia). Al añadir la palabra "Idiopática", se ha conseguido establecer un diagnóstico diferencial basado en la eliminación de calcio en orina, creándose la distinción de "*con ausencia de hipercalcemia o de otras causas conocidas de hipercalciuria*"<sup>2</sup>. Por último, "Familiar", hace referencia a la extensión familiar de esta patología.

#### **2.1.2. Hipercalciuria idiopática familiar en niños y adultos.**

En la Hipercalciuria idiopática se observa frecuentemente un origen familiar, en el 46% de los casos. Tal y como señalan algunos autores<sup>3</sup>, se viene demostrando que, desde el año 1979, la calciuria es más frecuente en los familiares de primer grado, el grupo de hermanos representa un 50%.

En el contexto etiológico, no sólo se trata de un trastorno donde la genética juega un papel redundante, sino que también entra a participar la propia consanguinidad; estos casos de consanguinidad ocupan una alta prevalencia en poblaciones pequeñas, por la mayor prolongación de alelos<sup>3,5</sup>.

#### **2.1.3. Datos demográficos generales.**

La Hipercalciuria idiopática es considerada la causa más predisponente de litiasis renal tanto en edades adultas (60%) como en edades pediátricas (40%), estableciéndose una prevalencia mundial<sup>2</sup> en población sana entre el 2,9 y 6,5%; en España la tasa de prevalencia es mayor, entre 6,5 y 7,8%.

En otros estudios de prevalencia<sup>4</sup> de esta enfermedad, se ha comprobado la asociación sobre todo con infección del tracto urinario, dándose cifras del 20%. En la revisión de Balestracci<sup>4</sup> se señala cómo concretamente se ha referido que en pacientes asintomáticos la prevalencia de la enfermedad es de un 3 y 7% en Países de Europa del

Este; 3,8% en España; 8,6% en Alemania; 9,1% en Italia; 10% en Estados Unidos; 0,6% en Japón; y 3,2% en Brasil.

Desde hace años se plantea que haya más prevalencia de alteraciones metabólicas en las Islas Canarias respecto a otros lugares de España. Aún así, entre las islas que conforman el archipiélago canario, existen diferencias. Tal y como González Cabrera<sup>6</sup> ha expresado, se debe a los altos casos de consanguinidad entre los habitantes de cada una de las islas, sobre todo, en la isla de la Gomera por sus condiciones geográficas. Tal fue el auge, que García Nieto<sup>3</sup> en el año 2000 inició un estudio de prevalencia y herencia en la Isla de Gomera, concluyendo la existencia de casos de Hipercalciuria Idiopática, de origen familiar, de un 16%. En dicho estudio, se concreta que precisamente las zonas más interiores, como las zonas de Valle Gran Rey y Chipude, presentan más casos de esta patología, en contraste con zonas como San Sebastián de La Gomera (capital de la isla) donde se ubica el puerto marítimo; en las zonas interiores se dificulta la conexión con otras poblaciones, en tanto que el puerto marítimo permite la conectividad.

## **2.2. FACTORES ETIOLÓGICOS.**

### **2.2.1. Tipo de herencia.**

La Hipercalciuria idiopática se ha considerado una anomalía metabólica genética. Como alteración genética que se considera, existen defectos en el patrón hereditario donde su etiología es desconocida en el 60-70% de los casos. Sin embargo, existen factores<sup>5</sup> pueden ser decisivos en la presentación de la enfermedad o, simplemente, contribuyen a su aparición:

- Alteraciones cromosómicas, 3-5%.
- Alteraciones metabólicas, 1-3%.
- Consanguinidad, 20%

En cuanto a la herencia de la Hipercalciuria idiopática se han sugerido distintas ideas<sup>3</sup>: por un lado, la Hipercalciuria idiopática puede ser de origen poligénico y, por otro lado, tal y como dijo Goodman y cols. la Hipercalciuria idiopática podría ser de herencia alternativa en función de sus resultados con un porcentaje menor de casos afectos a lo esperado. Sin embargo, a día de hoy, la Hipercalciuria idiopática es considerada una anomalía de origen autosómico dominante<sup>2</sup>, es decir, desde que uno de los padres porte el gen afecto, los descendientes padecerán la enfermedad. Aún así, no se ha conseguido

establecer cuál es la alteración cromosómica causante de esta enfermedad tan frecuente en las islas canarias.

Como hemos señalado, la consanguinidad es un factor muy importante y frecuente en la génesis de la Hiper calciuria idiopática familiar, existiendo estudios previos<sup>3</sup> centrados en la posible consanguinidad específica de la isla de La Gomera.

### **2.2.2. Factores Ambientales.**

Los factores ambientales, junto con las radiaciones, ocupan un 1% de influencia en las alteraciones genéticas<sup>5</sup>. En el caso que nos ocupa, los factores ambientales, tales como la luz solar, influyen de tal manera que facilitan la predisposición a padecer litiasis renal. A mayor temperatura, mayor transpiración lo que origina un aumento en la 1,25-dihidroxitamina D y un aumento en la excreción de calcio urinario, dando lugar a una orina concentrada que facilitará la cristalización urinaria<sup>7</sup>.

Por otro lado, como factores ambientales<sup>7</sup> se resalta la influencia de los alimentos, dietas e ingesta de líquidos. Las dietas tienen gran relevancia en la calculogénesis puesto que genera influencia del pH y composición de la orina debido a la eliminación de ácido úrico, oxalato, y calcio tras la ingesta de proteínas de origen animal, sal, purinas, leche y derivados. En el caso de los lácteos, parece tener influencia en la eliminación de calcio sólo en aquellas personas con historia familiar de nefrolitiasis<sup>8</sup>.

En lo que a la ingesta de líquidos se refiere, durante años se ha comentado el hecho de que una mayor ingesta de agua, previene la formación de cálculos. La realidad reside en que no previene, sino que favorece la no calculogénesis por la menor posibilidad de precipitación de solutos presente en la orina<sup>7</sup>. Además del agua, se ha observado que el café, el té, la cerveza y el vino ayudan a la no formación de cálculos.

## **2.3. MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y COMPLICACIONES.**

En realidad, en los apartados de sintomatología y complicaciones de esta enfermedad, puede existir confusión en la terminología e interpretación clínica de los hallazgos. De esta forma, la enfermedad puede manifestarse de varias maneras, siendo la más frecuente la litiasis renal. Pese a ello, el verdadero diagnóstico se establece a través de lo analítico y no lo clínico.

### **2.3.1. Litiasis renal.**

La litiasis renal es el síntoma o complicación por excelencia de la Hiper calciuria idiopática. Existen casos en los que el cálculo a nivel renal cursa de manera asintomática; no obstante, suele cursar con un cuadro de cólico nefrítico derivando, rara vez, a insuficiencia renal por obstrucción bilateral de las vías urinarias<sup>2</sup>.

Existen seis tipos de litiasis renales en función del agente causante del mismo<sup>7</sup>: litiasis de oxalato cálcico; litiasis de fosfato cálcico; litiasis de ácido úrico; litiasis de estuvita o infecciosa; litiasis de cistina; y litiasis medicamentosa. En el caso que nos concierne, hablaríamos de los cálculos de oxalato cálcico. En su formación influyen:

- Factores intrínsecos como es la genética. Cerca del 25% de pacientes con cálculos renales tienen una historia familiar.
- Factores extrínsecos en los que englobamos: aumento en la ingesta de sodio y proteínas de origen animal.

### **2.3.2. Osteopenia.**

La osteopenia se ha descrito ante la disminución de la densidad ósea a nivel lumbar a través de la realización de una densitometría ósea, en el 30-40% de niños que presentan Hiper calciuria idiopática<sup>2</sup>. Es un síntoma sordo que en ocasiones pasa desapercibido ante la ausencia de manifestaciones que hagan sospechar del mismo. Sin embargo, es potencialmente negativo ante la predisposición a presentar fracturas óseas.

### **2.3.3. Otras manifestaciones.**

La Hiper calciuria idiopática familiar también puede presentar otras manifestaciones y la clínica, en ocasiones, va a depender de la localización del cálculo. Por lo general, la Hiper calciuria idiopática se asocia a trastornos en la micción<sup>9</sup> como son: hematuria, dolor abdominal recidivante y el síndrome de micción disfuncional manifestado por disuria y polaquiuria. Además, se atribuye una existencia del 30% de Hiper calciuria idiopática si la persona refiere enuresis nocturna. Igualmente, otro signo sugestivo de esta patología es el color turbio de la orina por la presencia de cristales de oxalatos.

Por otra parte, se han descrito más características<sup>2</sup> que nos puede llevar al diagnóstico clínico de Hiper calciuria idiopática:

- Dolor abdominal brusco con irradiación al pene, en el caso del hombre.
- Interrupción brusca del chorro durante la micción.

- Expulsión de arenillas o pequeños cálculos a través de la uretra.

Sin embargo, los síntomas para establecer un correcto diagnóstico de la Hiper calciuria idiopática son sólo la hematuria e infección urinaria<sup>9</sup>. Se considera que el síndrome disfuncional está conformado por síntomas subjetivos, y en el caso del dolor abdominal cuenta con un origen multifactorial.

## **2.4. MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS.**

En la Hiper calciuria idiopática se han descrito diversos mecanismos patogénicos<sup>2</sup>: dependiente de la dieta, de origen intestinal, de origen renal, por metabolitos, y por exceso de actividad de citocinas.

### ***2.4.1. Hiper calciuria Idiopática dependiente de la dieta:***

Existen dos tipos de dietas que derivan en la formación de Hiper calciuria idiopática, tanto por ingesta excesiva de sal como de proteínas.

Por un lado, la ingesta excesiva de sal (dieta rica en sodio), produce un aumento del volumen extracelular, causando una inhibición en la reabsorción de iones (sodio y calcio) a nivel tubular proximal. Y, por otro lado, ingesta excesiva de proteínas animales. Todo ello ha sido estudiado por Bataille y cols<sup>2</sup>, quienes atribuyen una disminución del contenido mineral óseo a causa de la tendencia a la acidosis metabólica. Esto movilizaría calcio óseo en un mecanismo buffer a la sangre, favoreciendo su eliminación urinaria a nivel tubular. De este modo, cada 75 gramos adicionales de proteína animal, aumenta la calciuria en 100mg/24h<sup>2,7</sup>.

### ***2.4.2. Hiper calciuria Idiopática de origen intestinal:***

El calcitriol, también conocido como 1,25-(OH)<sub>2</sub> D3 o vitamina D3, es una hormona segregada en el túbulo renal que juega un papel importante en las alteraciones del metabolismo del calcio ya que altera la absorción, la eliminación y los depósitos de calcio y fósforo<sup>10</sup>. Al aumentar la producción del mismo, aumenta la sensibilidad intestinal y con ello, la absorción del calcio<sup>2</sup>.

#### **2.4.3. Hipercalciuria Idiopática de origen renal:**

Se debe a la disminución de la reabsorción tubulorrenal de calcio. Suele acompañarse de hiperparatiroidismo secundario. También habrá una pérdida primaria renal de fosfato, originando disminución de los niveles de fosfatemia. Como consecuencia originará un aumento de la absorción intestinal de calcio ya que esa pérdida primaria, tanto de calcio como de fósforo, producirá un aumento de calcitriol. De este modo, junto con el aumento de la movilización ósea de calcio, habrá una compensación renal y un mantenimiento normal de la concentración sérica de calcio.

#### **2.4.4. Hipercalciuria Idiopática por metabolitos:**

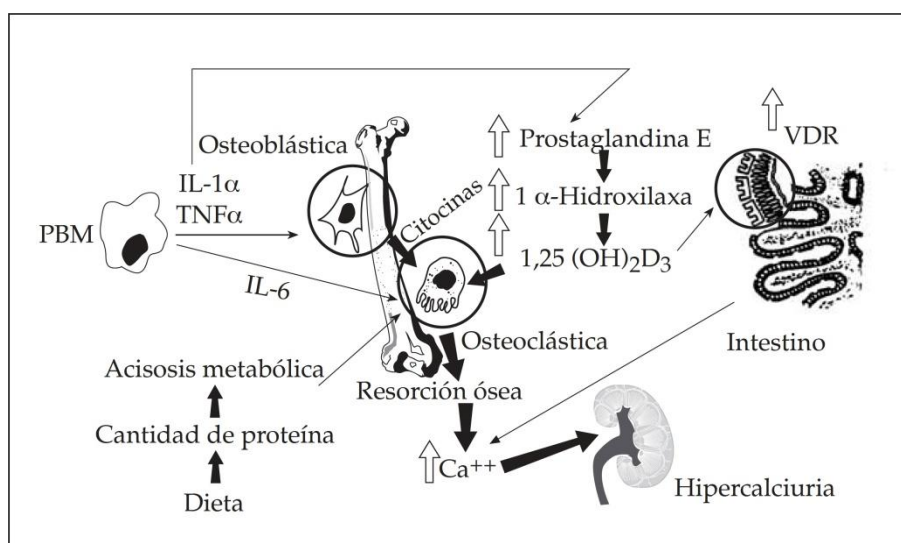
La eliminación de prostaglandinas E2 (PGE2) está incrementada en la Hipercalciuria idiopática. Este metabolito tanto estimula la síntesis de calcitriol como tiene efecto resortivo directo a nivel óseo.

#### **2.4.5. Hipercalciuria Idiopática por exceso de actividad de citocinas:**

Es la conocida Hipótesis de Weissinger y cols, quienes determinaron que la actividad osteoclástica ósea estaba aumentada por el incremento de la actividad de citocinas como son la interleucina-1 (IL-1) y otras de origen monocitario (factor de necrosis tumoral- $\alpha$ , factor estimulante de los granulocitos macrófagos). La IL-1 estimula la producción de PGE2 por lo que existirá una ampliación en la producción de calcitriol.

Con ésta hipótesis se determina que la Hipercalciuria idiopática es de origen óseo (resortivo) e intestinal (incremento de la absorción intestinal de calcio)<sup>2</sup>. En la figura 1 se muestra el mecanismo fisiopatológico de Wessinger.

**Figura 1. Esquema de Weissinger**



**Fuente: García Nieto VM, Luis Yanes MI<sup>2</sup>**

## 2.5. MÉTODOS DIAGNÓSTICOS.

### 2.5.1. Métodos analíticos sanguíneos y urinarios.

Para establecer un diagnóstico claro y diferencial de la Hipercalciuria idiopática, primero se han de descartar las posibles causas detonantes de esta patología. Así, tubulopatías (en concreto, acidosis tubular renal), diabetes mellitus, inmovilización prolongada, artritis reumatoide, etc, conforman ese grupo de causas<sup>2</sup>; no obstante, la mayoría de las causas son alteraciones monogénicas poco frecuentes: antecedentes familiares o consanguinidad (o procedencia de lugares que en el pasado existía consanguinidad), en el caso que nos ocupa. Éstas, junto con antecedentes familiares de litiasis renal, enfocan a un diagnóstico más específico: Hipercalciuria idiopática familiar<sup>1</sup>.

Posteriormente, se procede a la realización de pruebas complementarias que nos objetivan a establecer un diagnóstico definitivo<sup>1</sup>:

- *Análisis de orina básica.* En primer lugar, se realiza un análisis de orina básica con el objetivo de estudiar el sedimento y el pH urinario, es la prueba más clarificativa del diagnóstico de Hipercalciuria idiopática. Frecuentemente, la determinación de calciuria en 24 horas con un valor superior a 4 mg/kg/día, es la prueba más llevada a cabo en pacientes continentales. No obstante, existen otras alternativas de analizar la orina respecto a ésta última, (haciéndose dos análisis de orina con un período de distancia, de un mes):



- Análisis de orina una hora después de ingesta de lácteos, análisis después de la cena o análisis después del desayuno. Todas ellas nos dirigen a conocer el componente absorbivo intestinal.
  - Análisis de orina, en la primera hora de la mañana. Se estudia el componente resorptivo óseo.
- *Análisis sanguíneo.* Se realizará, conjuntamente con lo anterior, una analítica sanguínea donde los parámetros de referencia son<sup>9</sup>: hemograma, uremia, magnesemia, glucemia, fosfatemia, calcemia, uricemia, hormona paratiroidea y creatinemia por método enzimático. La Hipercalciuria idiopática conforma tanto problemas absorbivos (aumento de la absorción intestinal de calcio en la dieta) como renales (disminución de la reabsorción tubulorrenal de calcio), apreciándose valores séricos de calcio y hormona paratiroidea (PTH) normales en el paciente<sup>7</sup>.
  - *Prueba de acidificación con furosemida.* La citraturia juega un papel importante por el riesgo de padecer litiasis renal (si cociente Ca:citrato es >0,33 mg:mg) y probable pérdida de masa ósea como consecuencia de una acidosis sistémica. Una Hipercalciuria combinada con hipocitraturia (< 8mg/kg/día) es sugestiva de acidosis tubular distal incompleta con probabilidades de convertirse en acidosis tubular distal completa<sup>11</sup>. Para su prevención, hay casos en los que se realiza la prueba de acidificación con furosemida (sobre todo llevada a cabo en niños), donde se debe de mantener un pH <5,35.

### **2.5.2. Métodos de imagen.**

Se han descrito varios métodos de imagen enfocados al diagnóstico de las posibles complicaciones: litiasis renal y osteopenia. Hablamos de:

- *Ecografía renal.* Se trata del método de elección para el diagnóstico de litiasis, microlitiasis o malformaciones renales<sup>1</sup>, sobretodo en niños, debido a su alta sensibilidad (84%)<sup>2</sup>. La imagen típica que plasma es hiperecogénica con sombra sónica posterior. Además, establece el riesgo de padecer estas complicaciones en la edad pediátrica.
- *Radiografía simple de abdomen.* Es útil en el 54% de los casos, siendo su uso más recomendable para el diagnóstico de cálculos localizados a nivel uretral<sup>2</sup>.

- *Cistouretrografía miccional.* Permite la visualización de la vejiga con tinción radiopaca<sup>12</sup>. No suele ser de gran utilidad para el diagnóstico salvo si la Hipercalciuria idiopática está asociada con reflujo vesicouretral<sup>4</sup>.

- *Radiografía de carpo.* Se solicita si la talla del paciente es baja, o existen antecedentes de fracturas o dolores óseos<sup>1</sup>.

- *Densitometría ósea.* Valora la pérdida de densidad en los huesos. Existen varias técnicas de medición pero la más frecuente es la que emite un haz monoenergico o doble haz de energía que proviene de una fuente de rayos, ya que tiene mayor precisión y crea una menor exposición a la radiación<sup>13</sup>, se denomina DXA (Dual energy X-ray Absorptiometry) Se obtiene un resultado más fiable en zonas como las caderas y la columna lumbar ya que existe una alta concentración de huesos trabeculares. Las indicaciones para su realización son<sup>1</sup>:

- Hipercalciuria asociada a hipocitraturia.
- Defecto de acidificación, tras estímulo con furosemida o presencia de un cociente de concentraciones urinarias de calcio y creatinina (UCa/UCr) elevado en primera orina del día.

## **2.6. ACTITUD TERAPÉUTICA.**

### **2.6.1. Medidas dietéticas.**

La Hipercalciuria idiopática familiar, como hemos mencionado anteriormente, porta un componente genético que inclina a que la persona que presente esta enfermedad tenga predisposición a sufrir otras patologías (osteopenia, litiasis renal, hematuria, etc...) durante toda la vida. Se ha demostrado<sup>9</sup> que instaurar una elevada ingesta de líquidos, una dieta normoproteica y con bajo contenido en sodio, puede lograr un control de la enfermedad y una reducción de las patologías asociadas. Por ello, el tratamiento por excelencia de la Hipercalciuria idiopática familiar, generalmente asintomática, es establecer una serie de medidas dietéticas con el objeto de disminuir la calciuria e incrementar la eliminación urinaria de factores urinarios inhibidores de la litogénesis, sobre todo. También, se recomienda la realización de ejercicio pues minimiza la pérdida ósea.

Entre las medidas dietéticas, se resalta<sup>2</sup>:

- Es conveniente la elevada ingesta líquida, sobre todo de agua. Se recomienda entre 2-3L al día. Con ello se disminuye la saturación urinaria de promotores de la cristalización.
- La ingesta de calcio, como los lácteos, ha de ser adecuada a las necesidades y edad de la persona (por ejemplo, en niños, 500ml al día). Evitar los excesos y, sobre todo, el déficit, pues supondría una afectación en la densidad mineral ósea y un aumento de eliminación de oxalato que conlleva a un incremento de calciuria.
- Comer alimentos, sobre todo, integrales tales como el pan y los cereales (gofio) ya que disminuyen la absorción intestinal de calcio por la formación de complejos fitato-calcio; siendo insolubles al pH intestinal por lo que no permiten la absorción de calcio<sup>14</sup>.
- La ingesta de alimentos con alto contenido en sodio, es la que más influencia tiene. Se recomienda: eliminar el salero de la mesa, restringir alimentos salados innecesarios (embutidos, comidas rápidas, algunos quesos, etc...).
- En cuanto a las proteínas, existen una relación entre la ingesta de las mismas y la excreción urinaria de calcio y ácido úrico. Sobre todo, la carne por su efecto hipercalcúrico. No obstante, los pescados del tipo azul como atún, sardina, salmón, etc...es aconsejable tomarlos porque su alto contenido en ácidos grasos omega 3 actúan como protectores ante la cristalización.

### **2.6.2. Tratamiento farmacológico.**

La utilización de fármacos suele ser la segunda de las opciones en el tratamiento de la Hipercalciuria idiopática familiar. Por lo general, se recurre a ellos en aquellos casos en los que el paciente refiere sintomatología importante como dolor abdominal, disuria persistente, litiasis o cólicos nefríticos, nefrocalcinosis u osteopenia progresiva<sup>2</sup>.

Entre los fármacos indicados resalta el citrato potásico (1-2 mEq/Kg/día)<sup>1</sup>. Al parecer, este fármaco logra complejos con el calcio de forma que se reduce el calcio iónico y la formación de sales de oxalato y de fosfato cálcico<sup>15</sup>.

Otro fármaco utilizado son las tiazidas<sup>16</sup>, siendo las más empleadas la clorotiazida (15-25 mg/Kg/día) y la hidroclorotiazida (1,5-2,5 mg/Kg/día), sobre todo como alternativa al tratamiento anterior<sup>1</sup>. Se considera que las tiazidas es un tratamiento idóneo puesto

que reduce la calciuria al favorecer el aumento en su reabsorción tubular renal distal<sup>2</sup>, y cuenta con un efecto positivo en la densidad mineral ósea ya que inhibe la resorción ósea.

Por otro lado, en cuanto a la prevención de osteopenia se ha demostrado efectos beneficiosos en adolescentes con predisposición a la misma tras el uso de bifosfonatos<sup>2</sup> (potentes inhibidores de resorción ósea). Entre ellos destaca alendronato, que disminuye la calciuria y mejora la densidad mineral ósea a nivel lumbar, no femoral.

### **2.6.3. Tratamiento Quirúrgico.**

El tratamiento quirúrgico de la Hipercalciuria idiopática familiar va enfocado a minimizar las complicaciones, sobre todo la litiasis renal. La técnica quirúrgica más utilizada es la Litotricia Extracorpórea por Onda de Choque (LEOC), sobre todo en el paciente pediátrico<sup>1</sup>. Su finalidad reside en la destrucción del cálculo a nivel renal<sup>17</sup>. Sin embargo, la litotricia se descarta ante la posibilidad de hallar un cálculo con diámetro superior a 1,5cm, precisando de técnicas tales como nefrolitotomía percutánea o pielotomía laparoscópica (incluso puede derivar a cirugía abierta o nefrectomía)<sup>1</sup>. Hay ocasiones en las que el cálculo se aloja en el tracto urinario inferior o en el tracto urinario superior, por lo que la técnica de elección es la fibroureterorenoscopia.

A pesar de ello, las indicaciones quirúrgicas se han reducido al 5% de los casos debido a sus complicaciones (con mayor incidencia en las técnicas más invasivas): infección del tracto urinario, hematuria macroscópica prolongada, estenosis postquirúrgica, entre otras<sup>18</sup>. El tratamiento quirúrgico se considera la opción final, sin embargo, no logra una curación definitiva; cerca del 24% de los pacientes presentan recidivas que se acaban eliminando de forma espontánea<sup>17</sup>.

## **3. METODOLOGÍA DEL ESTUDIO.**

### **3.1. ORGANIZACIÓN DEL ESTUDIO.**

El trabajo de investigación consiste en un estudio exhaustivo de las historias clínicas del Servicio de Hematología del Hospital Nuestra Señora de Guadalupe de la Isla de La Gomera. Concretamente se trata de las historias clínicas de pacientes diagnosticados de Hipercalciuria idiopática familiar y que llevan un seguimiento clínico en

la consulta de Hematología de dicho hospital; además, existe un control por el Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria, en la isla de Tenerife. Se trata de un estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.

La población objeto de estudio se corresponde con todos los pacientes afectos de esta patología, diagnosticados y seguidos en la Isla de La Gomera, valorándose su evolución. El número total de casos estudiados es de 24.

### **3.2. SELECCIÓN DE CENTROS Y PARTICIPANTES.**

El estudio pretende determinar la incidencia del cuadro específico de la Hipercalciuria idiopática familiar en el entorno de la isla de La Gomera, averiguando sus características fundamentales y su evolución en el tiempo. Al mismo tiempo y desde una perspectiva enfermera, se pretende establecer un Plan de Cuidados Estándar en esta patología en orden a prevenir las posibles complicaciones de esta patología.

El Hospital Nuestra Señora de Guadalupe, en la isla de La Gomera, pertenece al Servicio Canario de La Salud. Cuenta en la actualidad con 42 camas de hospitalización y dispone de los Servicios especiales de Urgencias, de Diálisis, de Bloque Quirúrgico y de Rehabilitación. En la cartera de servicios médicos se encuentra: Medicina Interna, Cardiología, Nefrología, Hematología, Neurología, Psiquiatría, Rehabilitación y Pediatría. Y entre los servicios quirúrgicos: Cirugía General, Ginecología, Obstetricia, Oftalmología, Traumatología, Otorrinolaringología, Dermatología y Anestesia y Reanimación. Así mismo se atienden especialidades desplazadas desde el Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria como: Alergología, Cardiología con revisión de marcapasos, Endocrinología y nutrición, Neumología, Oftalmología, Urología, Reumatología y Neurofisiología.

Concretamente, el Servicio de Hematología de consultas externas dispone de 2 profesionales médicos y de ningún enfermero, y atiende, aproximadamente, a un total de 69 pacientes por semana.

Según el Instituto Canario de Estadística (ISTAC) la población de la Isla de La Gomera es actualmente de 20.783 habitantes.

### **3.3. PROTOCOLO DEL ESTUDIO.**

Con objeto de realizar este estudio, primeramente se solicita autorización a Gerencia del Hospital Nuestra Señora de Guadalupe donde se expone los objetivos y finalidad del estudio, así como la metodología y plan de trabajo. Finalmente el estudio ha dispuesto de la autorización expresa de dicha entidad (anexo I). En el estudio se ha contado con la colaboración de profesionales sanitarios del Centro, con enfermeras, con fisioterapeuta y con personal médico, en concreto, un hematólogo; llevándose a cabo el mismo, en un ambiente hospitalario.

Se procede a una búsqueda de las historias clínicas informatizadas de pacientes adultos con diagnóstico de Hipercalciuria idiopática familiar, en la base de datos de la consulta de Hematología del Hospital Insular de La Gomera. La totalidad de los pacientes que se incluyen en el estudio tienen el diagnóstico confirmado descartándose, de este modo, causas de Hipercalciuria secundaria. El total de casos es de 24 pacientes. Los datos se obtienen de la historia clínica informatizada del Hospital Nuestra Señora de Guadalupe (sistema informático Drago), siendo analizados, tratados y controlados de forma anónima, siguiendo lo establecido por el Hospital y las consideraciones éticas en un trabajo de esta naturaleza.

Por otro lado, se lleva a cabo una entrevista a los pacientes, por vía telefónica, con la finalidad de corroborar su enfermedad y conocer la historia familiar, es decir: la procedencia de sus familiares, la extensión familiar y la existencia o no de consanguinidad. Además, con objeto de recabar información más antigua o que no constara en las historias informatizadas, ha sido necesario la consulta de las historias clínicas manuales localizadas a través del propio sistema Drago, de manera que se extrae la información más relevante de cada uno de los casos como su historia de urgencias, de reumatología, de nefrología, de urología, de ginecología, de hematología, de digestivo, de pediatría o de traumatología.

Tras la búsqueda de información en las historias clínicas informatizadas y manuales, el análisis estadístico se realiza según el programa informático Excel 2013.

#### 4. RESULTADOS.

Los hallazgos obtenidos en este estudio hacen referencia al sexo, edad, procedencia familiar y antecedentes familiares, antecedentes personales, manifestaciones clínicas, análisis sanguíneos y urinarios, y complicaciones evolutivas y progreso de la enfermedad

El estudio de los 24 pacientes se desglosa en 11 hombres (45,8%) y 13 mujeres (54,2%) (figura 2). El rango de edad es entre 13 y 80 años, con una media de 41,83 años. La distribución por edades se ha realizado en grupos de edad: de 11 a 20 años, de 21 a 40 años, de 41 a 60 años, y de 61 a 80 años, tal y como se contempla en la figura 3.

Figura 2. Distribución por sexo.

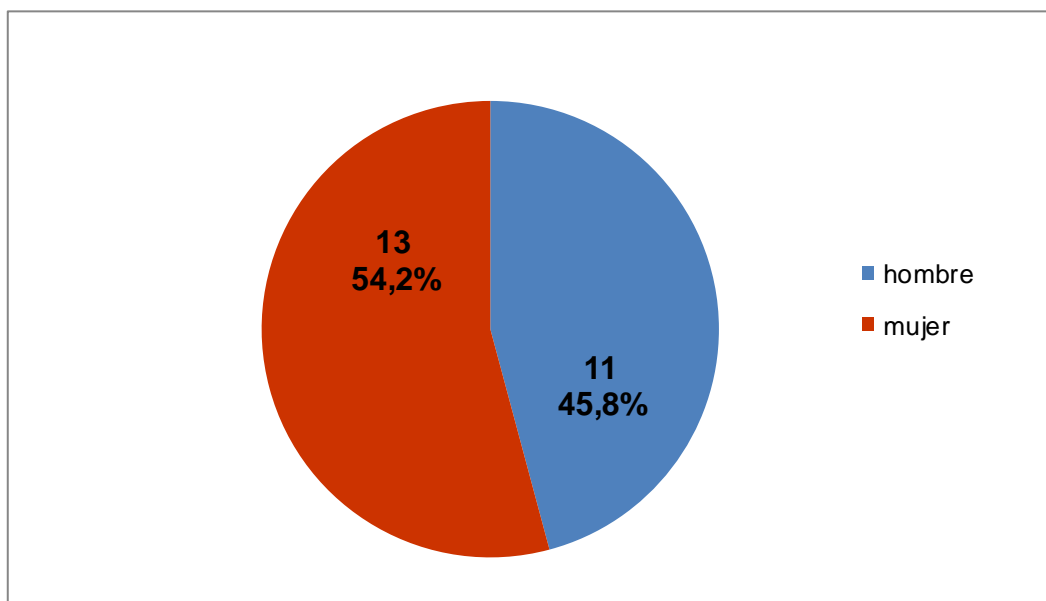
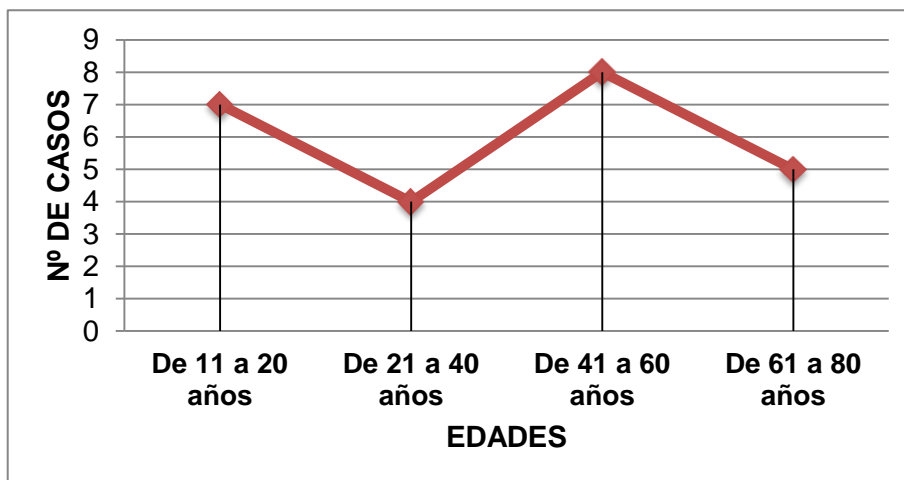
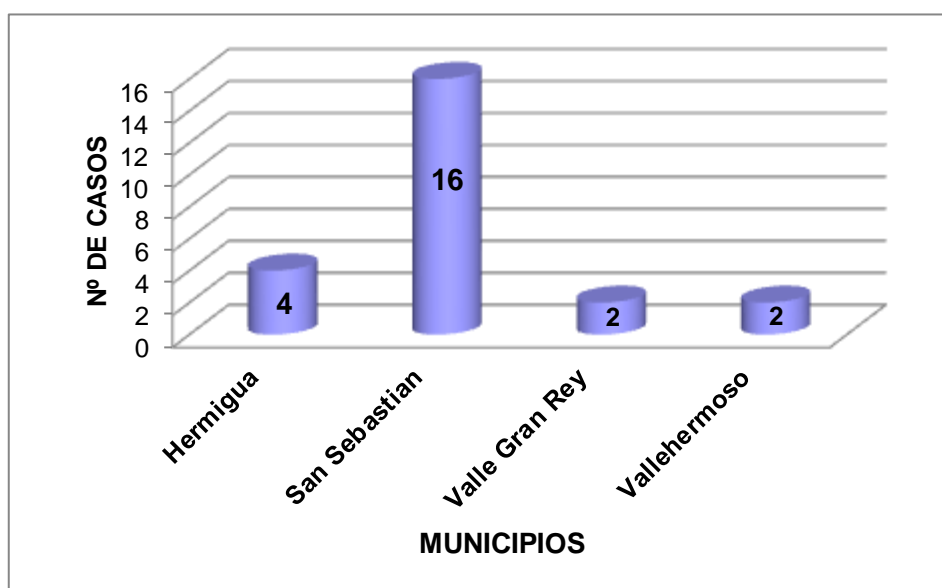


Figura 3. Distribución por edades.



En la valoración del municipio de procedencia familiar, a todos los pacientes se les preguntó, a través de vía telefónica, el origen de procedencia de sus familiares, tomando como referencia los padres o los abuelos. El municipio predominante fue San Sebastián, apareciendo en 16 pacientes, seguido de Hermigua con 4, y Valle Gran Rey y Vallehermoso con 2 cada uno, como se refleja en la figura 4. No obstante, al conocer la residencia actual de cada uno de nuestros 24 pacientes, en 22 de ellos su residencia es en la capital de la isla, San Sebastián.

Figura 4. Procedencia familiar.





La evolución de la población de la isla de La Gomera desde el año 2000 hasta el año 2015, ha pasado de 18.300 habitantes a los 20.783 (tabla 1), mostrando un incremento de 13,6%. Así mismo, la población en los municipios de Hermigua, San Sebastián, Valle Gran Rey y Vallehermoso ha sufrido una variación dispar (tabla 2).

**Tabla 1. Población absoluta de la isla de La Gomera**

AÑOS	POBLACIÓN ABSOLUTA	NÚMERO DE HOMBRES	NÚMERO DE MUJERES
Año 2000	18.300 habitantes	9.318	8.982
Año 2015	20.783 habitantes	10.590	10.193

Fuente: Instituto Canario de Estadística (ISTAC)

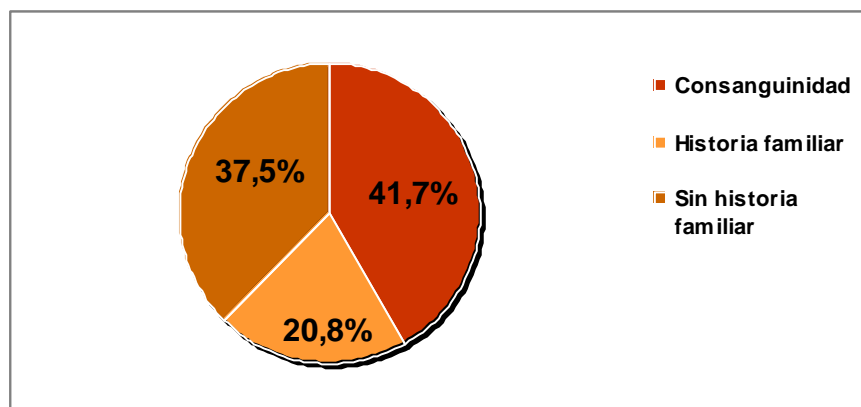
**Tabla 2. Habitantes por municipios**

MUNICIPIOS	AÑO 2000	AÑO 2015
Hermigua	2.131 habitantes	1.950 habitantes
San Sebastián	7.001 habitantes	8.591 habitantes
Vallehermoso	2.680 habitantes	2.913 habitantes
Valle Gran Rey	4.002 habitantes	4.223 habitantes

Fuente: Instituto Canario de Estadística (ISTAC)

Respecto a los antecedentes familiares en los pacientes a estudio, en la figura 5, se aprecia que un 41,7% se debe a historias de consanguinidad entre los familiares; en un 20,8% no se conoce la existencia de consanguinidad pero sí existe una historia familiar que justifica la evidencia de la enfermedad; y en un 37,5% no se conoce la historia familiar.

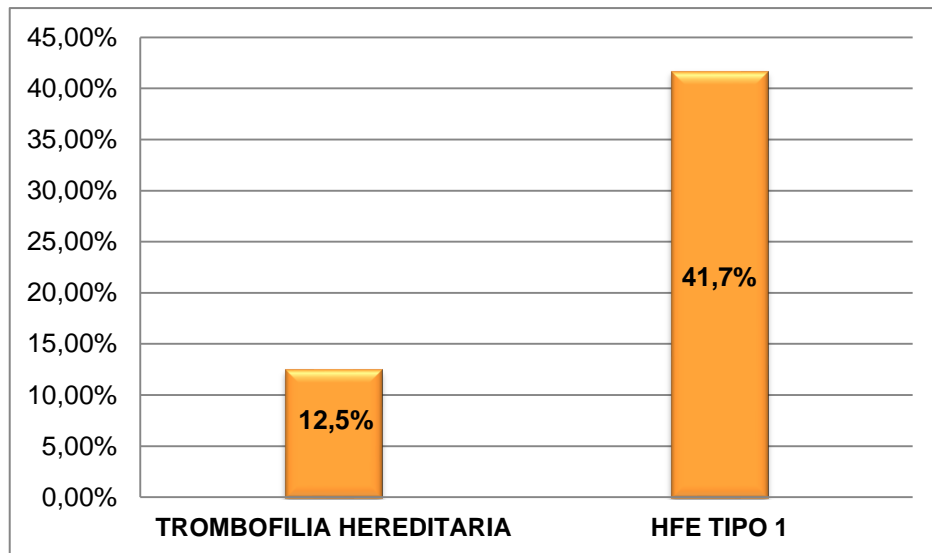
**Figura 5. Antecedentes Familiares**



Por otro lado, en el estudio que se lleva a cabo se detecta que de los 24 pacientes con Hipercalciuria idiopática, catorce pacientes confirman que se trata de una enfermedad de origen familiar ya que afecta a cinco familias, realizándose un familograma por cada una de estas cinco familias.

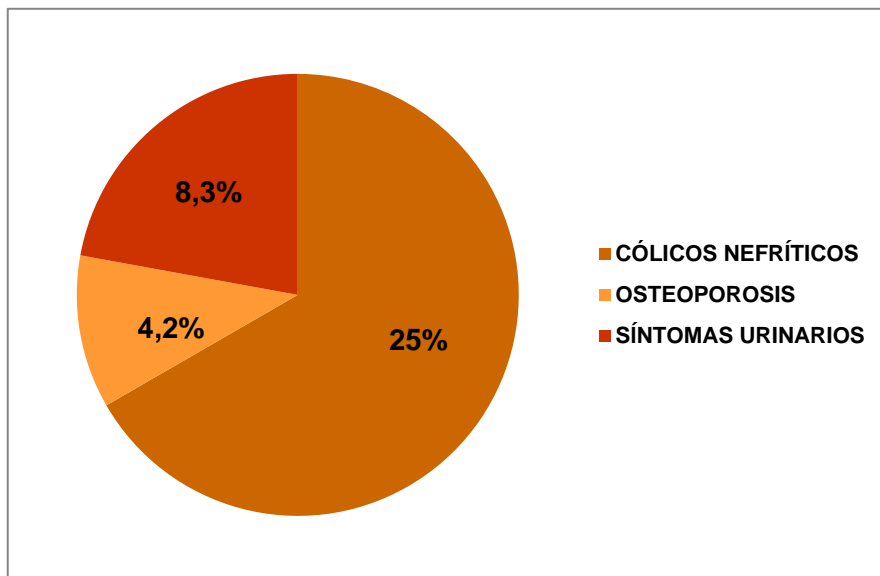
En cuanto a los antecedentes personales, resulta curioso destacar que en 13 pacientes se ha evidenciado enfermedades hematológicas, entre ellas: un 12,5% trombofilia hereditaria y un 41,7% Hemocromatosis hereditaria tipo 1 (HFE tipo 1) (figura 6).

**Figura 6. Antecedentes Personales**



En relación a la sintomatología, el 65,5% de los pacientes son asintomáticos, mientras que el 37,5% restante han presentado algún tipo de sintomatología; así: el 25% ha sufrido cólicos nefríticos, el 4,2% ha manifestado síntomas relacionados con osteoporosis, y el 8,3% de los pacientes ha cursado con problemas y síntomas urinarios (incontinencia urinaria, polaquiuria y nicturia, entre otras). La figura 7 muestra los distintos tipos de cuadros clínicos detectados en los pacientes sintomáticos.

**Figura 7. Manifestaciones clínicas.**



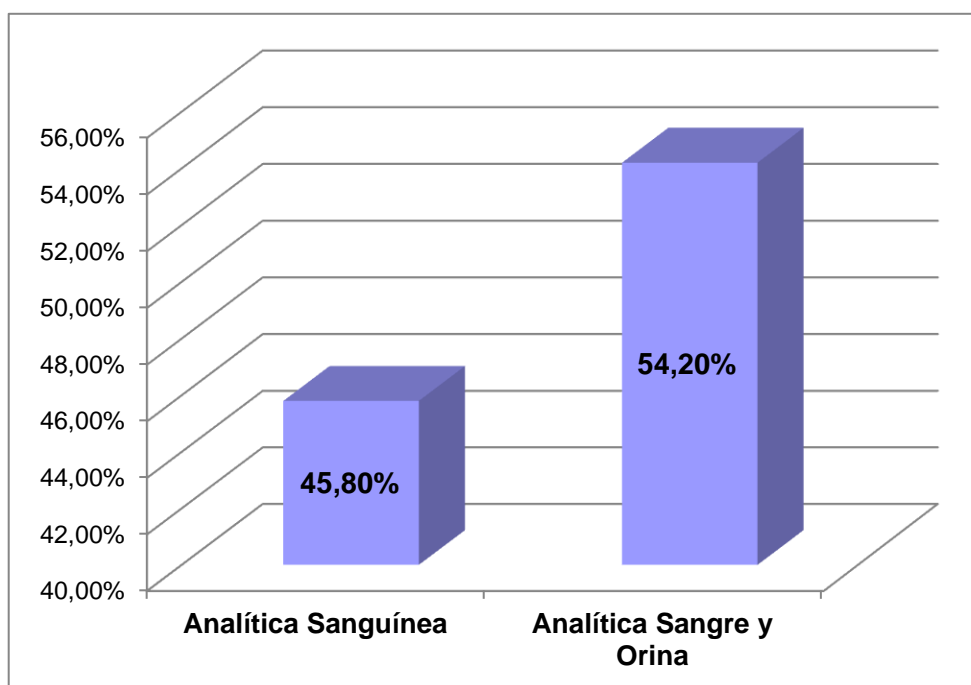
El estudio exhaustivo de los cólicos nefríticos, detectados en el 25% de los pacientes, muestra un dolor tipo cólico con diferentes localizaciones, irradiaciones y sintomatología acompañante diversa, tal y como se aprecia en la tabla 3.

**Tabla 3. Características sintomáticas en una nefrolitiasis**

Síntoma	Tipo	Posibles Localizaciones	Posibles Irradiaciones	Posible sintomatología acompañante
Dolor	Cólico	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fosa renal: derecha y/o izquierda.</li> <li>- Fosa ilíaca: derecha y/o izquierda.</li> <li>- Flanco: derecho y/o izquierdo.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fosa renal: derecha y/o izquierda.</li> <li>- Fosa ilíaca: derecha y/o izquierda.</li> <li>- Flanco: derecho y/o izquierdo.</li> <li>- Área de la ingle o de los genitales (testículos o pene, en el caso del hombre).</li> <li>- Hipogastrio.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Náuseas.</li> <li>- Vómitos.</li> <li>- Estreñimiento.</li> <li>- Escalofríos.</li> <li>- Tenesmo vesical.</li> <li>- Disuria.</li> <li>- Polaquiuria.</li> <li>- Cortejo vegetativo (palidez y sudoración)</li> </ul>

En la consideración diagnóstica y evolutiva de los cuadros se requiere el estudio de los análisis sanguíneos y fundamentalmente urinarios, especialmente en el momento del diagnóstico y a lo largo de su evolución. Se aprecia que un 45,8% no dispone de analíticas de orina registradas, sólo analíticas de sangre; y un 54,2% cuenta con analíticas tanto sanguíneas como de orina (figura 8). No obstante, de las analíticas obtenidas, matizar que un 12,5% de los pacientes presentaba la primera analítica (próxima al diagnóstico) y última analítica registrada; otro 12,5% de los pacientes, contaba con las tres analíticas necesarias (primera, intermedia y última); y un 29,16% de los pacientes sólo disponía de una analítica de orina registrada.

**Figura 8. Analíticas.**



La tabla 4 muestra los parámetros analíticos, así como sus valores de referencia, seguidos en la determinación y evolución de la enfermedad, teniéndose en cuenta, no obstante, las características propias de condiciones especiales como edad y patología asociada.

**Tabla 4. Parámetros y valores de referencia analíticos.**

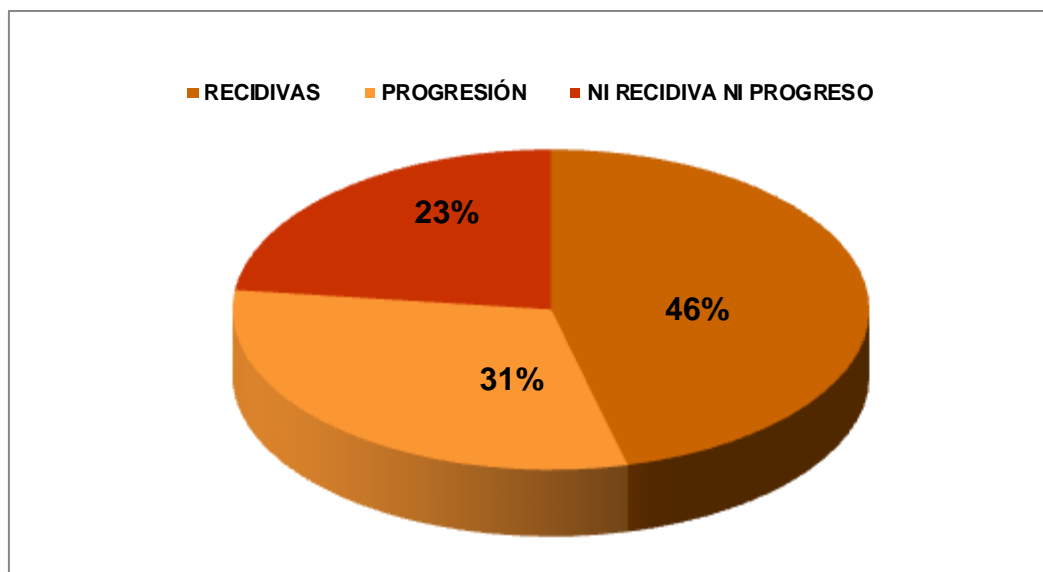
Parámetros analíticos	Valores de referencia
Calcio suero	8.1 – 10.4 mg/dL
Fósforo suero	2.5 – 17.5 mg/dL
Hormona Paratiroidea intacta (PTH)	15.00 – 65.00 pg/mL
Vitamina D	30.0 – 100.0 ng/mL
Calcio orina	2.0 – 17.5 mg/dL
Calcio orina 24 horas	100.0 – 240.0 mg/24h
Creatinina orina 24 horas	1000.0 – 2000.0 mg/24h
Aclaramiento de creatinina	90.0 – 120.0 mL/min
Cociente calcio/creatinina	< 0.20 mg/mg
Oxalato orina 24 horas	4 – 31 mg/24h
Fósforo orina	20.0 – 60.0 mg/dL
Fósforo orina 24 horas	400.0 – 1300.00 mg/24h

Por otro lado, desde la vertiente terapéutica, todos los pacientes estudiados se controlan con tratamiento dietético, si bien en algunos casos ha sido preciso la utilización de fármacos como el hidrosaluretil específicamente para la hipercalcemia o bien calcio carbonatado e hidroclorotiazida fundamentalmente para cuadros de osteopenia e hipertensión arterial, respectivamente.

Las complicaciones asociadas a los cuadros de Hipercalcemia idiopática familiar fundamentalmente se centran en nefrolitiasis en un 54,2% (13 pacientes) y osteoporosis en un 4,2% (1 paciente), mientras que en un 41,7% (10 pacientes) no se detecta ningún tipo de complicación.

Del total de pacientes con complicaciones, se observa que un 25% ha presentado recidivas; un 16,7% ha progresado; y un 12,5% ni recidivó ni progresó (figura 9). De esta manera, se muestra la respuesta de la enfermedad al tratamiento global que incluye, tanto las medidas dietéticas y farmacológicas como la cirugía.

**Figura 9. Evolución de la enfermedad.**



## **5. DISCUSIÓN.**

La Hiper calciuria idiopática familiar se trata de una enfermedad con una incidencia importante en la isla de La Gomera; presentándola, por el momento, 24 pacientes del Hospital Insular de la isla, concretamente 11 hombres y 13 mujeres, entre 13 y 80 años, no existiendo aparentemente diferencias significativas en la predominancia del sexo.

La Hiper calciuria idiopática familiar se considera una enfermedad metabólica que, entre otros motivos etiológicos, porta un origen genético autosómico dominante<sup>3</sup>. Sin embargo, la frecuencia de presentación de una enfermedad genética depende de los antecedentes familiares, del grado de consanguinidad existente entre la familia, de la alteración cromosómica, de la herencia o de las leyes de probabilidad<sup>5</sup>. Por el momento, no se asocia a una anomalía cromosómica sino a historias familiares<sup>2</sup>. No obstante, en nuestro estudio, hemos comprobado que la Hiper calciuria idiopática familiar asociada a historias familiares ocupa el 20,8% de los casos; pero son las historias de consanguinidad las que presentan un mayor porcentaje (41,7%), observándose que puede ser un factor contribuyente o decisivo en la aparición de la enfermedad. Este acto de emparentarse unos familiares con otros redundará, sobre todo, en poblaciones pequeñas y aisladas<sup>3</sup> como pueden ser en Las Islas Canarias, en concreto, la isla de La Gomera.

Según lo señalado por García Nieto<sup>3</sup>, teniendo en cuenta la procedencia familiar en el estudio realizado en el año 2000, los municipios de Valle Gran Rey, de Chipude y de La Dama, han presentado una mayor incidencia de Hipercalciuria idiopática, por ser zonas orográficas más aisladas e internas respecto a San Sebastián (capital de la isla), que cuenta con el puerto marítimo, pudiendo ser este hecho un hilo conductor de mayores relaciones interpersonales. En aquel entonces, la isla de La Gomera contaba con una población de 18.300 habitantes, existiendo actualmente un incremento del 13,6%; sobre todo, se aprecia un mayor crecimiento poblacional en la capital de la isla. Este hecho, posiblemente asociado al "efecto fundador", tal y como decía García Nieto, ha podido ser el detonante a observar que, en nuestro estudio, la mayor prevalencia se encuentra en San Sebastián con un 66,7%, seguido de Hermigua con 16,7%; Valle Gran Rey, sin embargo, ocupa el porcentaje más bajo del estudio (8,3%) junto con el municipio de Vallehermoso (8,3%).

Por ello, apoyándonos en los datos demográficos de las zonas de la isla a estudio, donde el incremento poblacional de los municipios de San Sebastián es un 22,7 %, de Valle Gran Rey un 5,5 %, de Vallehermoso un 8,7 % y de Hermigua, existiendo en este caso un descenso poblacional de 8,5%, se plantea que, a lo largo de los años, la cifra de Hipercalciuria idiopática familiar irá en aumento en el municipio de San Sebastián ya que, además, el 91,7 % de los pacientes a estudio (es decir, 22/24 pacientes) residen actualmente en este municipio.

Por otro lado, durante el análisis de datos de los antecedentes personales de cada paciente, hemos apreciado que el 41,7% de los casos padece Hemocromatosis hereditaria tipo 1. Se trata de un defecto genético que impide la correcta regulación de absorción de hierro, provocando así una absorción intestinal excesiva que originará sobrecarga férrica<sup>19</sup>. Por lo general, sólo un 10% de hierro se absorbe mediante la dieta, jugando un papel fundamental los factores promotores y los factores inhibidores. A los pacientes con esta afectación se les recomienda, entre otros consejos dietéticos, la no ingesta de proteínas animales por favorecer la absorción de hierro a nivel intestinal y, por ello, agravar el cuadro; recomendación dietética que comparte con la Hipercalciuria idiopática familiar. A su vez, se aconseja una dieta rica en calcio pues éste actúa como quelante natural del hierro<sup>20</sup>; inhibiendo la absorción intestinal del mismo.

Como hemos mencionado, la Hemocromatosis hereditaria tipo 1 está causada por la afección de un gen (HFE, High Iron Fe) por lo que la Hipercalciuria idiopática familiar

no puede formar parte de la historia etiológica de esa enfermedad pero tras observar que, aproximadamente, cerca de la mitad de los pacientes presentan Hemocromatosis hereditaria creemos que, quizás, pueda existir una relación entre ambas patologías. Probablemente, la Hiper calciuria idiopática familiar se trate de un factor desencadenante puesto que, al haber un exceso de eliminación de calcio, disminuye este factor inhibitorio que aumenta la absorción intestinal de hierro. Quizás, esta idea pueda abrir nuevos caminos en el estudio de la Hiper calciuria idiopática, en concreto, establecer una asociación entre ambas enfermedades por la influencia del calcio en el hierro, como factor de inhibición en la absorción.

La Hiper calciuria puede darse de manera aislada, o asociada a hiperuricosuria o hiperoxaluria<sup>17</sup>. Tanto la Hiper calciuria idiopática como la Hiperoxaluria primaria, se caracterizan por la probabilidad de formación de cálculos de oxalato-cálcico<sup>7</sup>, debido a la excreción urinaria excesiva o por encima de los valores normales, de calcio y de oxalato en orina; derivando, entre otros, en problemas renales como es la nefrolitiasis. A pesar de ser enfermedades que comparten ciertas características y que, en algunos casos pueden ser concomitantes<sup>17</sup>, en nuestro estudio se ha observado que el 12,5% de los pacientes a los que se les ha valorado oxalato en orina, no presentaban Hiperoxaluria primaria; mientras que al resto de pacientes (87,5%), no se les ha analizado oxalato en las analíticas, y tampoco consta, en sus historias clínicas, la presencia de Hiperoxaluria primaria.

A pesar de que la Hiper calciuria idiopática y la Hiperoxaluria primaria se relacionen fisiopatológicamente, cabe resaltar que ambas enfermedades tienen un origen familiar<sup>3,21</sup>. En el caso de la Hiperoxaluria primaria<sup>21</sup>, se trata de una enfermedad de herencia autosómica recesiva que, a diferencia de la Hiper calciuria idiopática familiar, sí existe un gen afecto. La Hiperoxaluria primaria actualmente es objeto de estudio por diversos investigadores<sup>21</sup>, de manera que recientemente se ha referido cómo afecta a 8 familias en la isla de La Gomera<sup>22</sup>, siendo una isla que cuenta con una historia de aislamiento, tal y como ya se ha comentado. Sin embargo, resulta curioso destacar que la Hiper calciuria idiopática, siendo una de las alteraciones metabólicas más frecuentes con nefrolitiasis<sup>17</sup> (65%), en nuestro estudio cuenta con un menor número de familias afectas. Dentro de los 24 pacientes a estudio, el 58,3% de los mismos demuestran de una manera más verídica, que se trata de una enfermedad de origen familiar; puesto que al establecer familiogramas de la totalidad de los casos afectados, se ha apreciado que la Hiper calciuria idiopática familiar ha afectado a 5 familias.



La Hiper calciuria idiopática familiar es en el 62,5% de los casos asintomática, por lo que se diagnostica a través de criterios analíticos (54,2%) o a través de la clínica (41,7%). El cuadro clínico se caracteriza, entre otras cosas, por la sintomatología propia de una nefrolitiasis<sup>2</sup>; considerándose pues la Hiper calciuria idiopática la causa más frecuente de nefrolitiasis, tanto en edad pediátrica como en edad adulta. Liern y Bohorquez<sup>9</sup> en 2013, establecieron que la Hiper calciuria idiopática cursaba, en la mayoría de los casos sintomáticos, con hematuria e infección urinaria, descartando el dolor abdominal por tener un origen multifactorial. Sin embargo, en nuestro estudio se ha comprobado que el síntoma por excelencia es el dolor abdominal tipo cólico (localizado en fosa ilíaca, fosa lumbar o flanco), presente en el 25% de los pacientes sintomáticos; por otro lado, la hematuria y la infección urinaria, presentes en el 8,3% de pacientes, han estado asociadas, probablemente, a otros trastornos no glomerulares tales como cistitis y aumento del tamaño de la próstata (hipertrofia prostática benigna, HPB).

Todos los pacientes que son diagnosticados de Hiper calciuria idiopática familiar, llevan a cabo un tratamiento conservador fundamentado en la dieta<sup>2</sup>: aumento de la ingesta de líquidos; mayor consumo de lácteos y cereales integrales (como el gofio); disminuir la ingesta de alimentos ricos en sodio; entre otros. En nuestro estudio, en todos los casos se ha seguido un tratamiento dietético y sólo el 4,2% ha precisado de tratamiento farmacológico, como son las hidroclorotiazidas; el 8,3% ha requerido cirugía, en concreto Litotricia Extracorpórea por Ondas de Choques. De este modo, con las pautas terapéuticas precisas se intenta evitar y lograr la resolución de posibles complicaciones asociadas, como son la nefrolitiasis y la osteoporosis prematura. Únicamente ha logrado no sufrir complicaciones el 41,7% de los pacientes de nuestro estudio.

Ante la presencia de nefrolitiasis, como ya se ha indicado, sólo el 8,3% ha precisado tratamiento quirúrgico por la imposibilidad de que cese de forma espontánea, bien por el tamaño del cálculo que crea la obstrucción o por las numerosas repeticiones del cuadro clínico. No obstante, ante las múltiples opciones de abordar la enfermedad (dieta, fármacos o cirugía), se ha apreciado que el 25% de los pacientes presentan recidivas; ocupando el mayor porcentaje las nefrolitiasis, 54,2%; y un 4,2%, ha manifestado osteoporosis prematura. Por tanto, se observa un desbalance entre el tratamiento dietético que lleva a cabo el paciente y la respuesta metabólica ante el mismo. Probablemente, se deba a un desconocimiento de métodos preventivos por parte del paciente, o a la falta de implicación por parte del mismo en colaborar con las medidas

dietéticas; de hecho, en la evolución de uno de nuestros casos se comprueba taxativamente la falta de adherencia dietética.

Por último, uno de los objetivos de este trabajo de investigación es la prevención de posibles complicaciones y dado los resultados encontrados resulta pertinente establecer un plan de cuidados estándar. Este Plan de Cuidados pretende dotar de una herramienta sencilla y ágil que facilite tanto a los pacientes que padecen esta enfermedad, como a sus familiares y profesionales que los atienden, unas medidas de prevención para evitar complicaciones y riesgos mayores; se busca mejorar su calidad de vida y reducir una mayor morbimortalidad. En este sentido, además un díptico informativo para el profesional enfermero y para el paciente que se aporta en el anexo II, se resume el siguiente Plan de Cuidados:

## ■ **DIAGNOSTICO: 00162 – DISPOSICIÓN PARA MEJORAR LA GESTIÓN DE LA PROPIA SALUD.** <sup>23-25</sup>

**Dominio 1:** Promoción de la salud.

**Clase 2:** Gestión de la salud.

### ● **Definición.**

Patrón de regulación e integración en la vida cotidiana de un régimen terapéutico para el tratamiento de la enfermedad y sus secuelas que es suficiente para alcanzar los objetivos relacionados con la salud y que puede ser reforzado.

### ● **Características definitorias.**

- Las elecciones de la vida diaria son apropiadas para satisfacer los objetivos (por ejemplo, prevención o tratamiento).
- Describe la reducción de factores de riesgo.
- Manifiesta deseos de manejar el tratamiento de la enfermedad (por ejemplo, tratamiento, prevención de secuelas, entre otras).

### ● **Objetivo (NOC).**

- 1622 Conducta de cumplimiento: dieta prescrita.

#### **Indicadores:**

- 1662205 Toma alimentos compatibles con la dieta prescrita.
- 162206 Bebe líquidos compatibles con la dieta prescrita.

- 162207 Evita alimentos y líquidos no permitidos en la dieta.

► **Intervenciones (NIC) y actividades.**

- 5614 Enseñanza: dieta prescrita.
  - Evaluar el nivel actual de conocimientos del paciente acerca de la dieta prescrita.
  - Conocer los sentimientos/ actitud del paciente/ ser querido acerca de la dieta prescrita y del grado de cumplimiento dietético esperado.
  - Explicar el propósito de la dieta.

● **Objetivo (NOC).**

- 0504 Función renal.

**Indicadores:**

- 050401 Ingesta adecuada de líquidos.
- 050404 Creatinina serológica.
- 050409 Electrolitos de la orina.
- 050417 Formación de cálculos renales.

► **Intervenciones (NIC) y actividades.**

- 5246 Asesoramiento nutricional.
  - Determinar la ingesta y los hábitos alimentarios del paciente: 2-3 l/día de agua; alimentos integrales como el gofio; pescados tipo azul (atún, salmón,...); entre otras.
  - Facilitar la identificación de las conductas alimentarias que se desean cambiar: evitar carnes ricas en proteínas como el hígado; restringir alimentos salados; entre otras.
- 6614 Identificación de riesgos: genéticos.
  - Obtener o estudiar una historia familiar global y construir el árbol genealógico de, como mínimo, tres generaciones.

## ■ **DIAGNOSTICO: 00035 – RIESGO DE LESIÓN.**<sup>23-25</sup>

**Dominio 11:** Seguridad/protección.

**Clase 2:** Lesión física.

### ● **Definición.**

Riesgo de lesión como consecuencia de la interacción de las condiciones ambientales con los recursos adaptativos y defensivos de la persona.

### ● **Factores de riesgos.**

- Factores de riesgos internos:
  - Disfunción bioquímica.
  - Físicos (por ejemplo, osteopenia).

### ● **Objetivos (NOC).**

- 1902 Control de riesgos.

#### **Indicadores:**

- 190201 Reconoce factores de riesgo.
- 190207 Sigue las estrategias de control del riesgo seleccionadas.

#### ▶ **Intervenciones (NIC) y actividades.**

- 6610 Identificación de riesgos.
  - Mantener los registros y estadísticas precisos.
  - Determinar el cumplimiento con los tratamientos médicos y de cuidados.

### ● **Objetivos (NOC).**

- 0211 Función esquelética.

#### **Indicadores**

- 160801 Reconoce el comienzo del síntoma.
- 160813 Obtiene asistencia sanitaria cuando aparecen signos de alerta.

#### ▶ **Intervenciones (NIC) y actividades.**

- 5612 Enseñanza: actividad/ ejercicio prescrito.
  - Evaluar el nivel actual del paciente de ejercicio y conocimiento de la actividad/ejercicio prescrito.
  - Informar al paciente del propósito y los beneficios de la actividad/ejercicio prescrito.

- Informar al paciente acerca de las actividades apropiadas en función del estado físico.
- Remitir al paciente al fisioterapeuta/ terapeuta ocupacional, si procede.

La tabla 5 recoge las características expuestas en cuanto a diagnóstico (NANDA), objetivos (NOC) e intervenciones de enfermería (NIC) ante la patología de Hipercalciuria Idiopática Familiar.

**Tabla 5. Propuesta de Plan de Cuidados estándar en Hipercalciuria Idiopática Familiar**

NANDA	NOC e indicadores	NIC y actividades
<p><b>00162 DISPOSICIÓN PARA MEJORAR LA GESTIÓN DE LA PROPIA SALUD</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ <b>1622 Conducta de cumplimiento: dieta prescrita.</b> <b>Indicadores:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 1662205 Toma alimentos compatibles con la dieta prescrita.</li> <li>- 162206 Bebe líquidos compatibles con la dieta prescrita.</li> <li>- 162207 Evita alimentos y líquidos no permitidos en la dieta.</li> </ul> </li> <li>○ <b>0504 Función renal.</b> <b>Indicadores:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 050401 Ingesta adecuada de líquidos.</li> <li>- 050404 Creatinina serológica.</li> <li>- 050409 Electrolitos de la orina.</li> <li>- 050417 Formación de cálculos renales.</li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ <b>5614 Enseñanza: dieta prescrita.</b> <b>Actividades:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Evaluar el nivel actual de conocimientos del paciente acerca de la dieta prescrita.</li> <li>- Conocer los sentimientos/ actitud del paciente/ ser querido acerca de la dieta prescrita y del grado de cumplimiento dietético esperado.</li> <li>- Explicar el propósito de la dieta.</li> </ul> </li> <li>○ <b>5246 Asesoramiento nutricional.</b> <b>Actividades:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Determinar la ingesta y los hábitos alimentarios del paciente: 2-3 l/día de agua; alimentos integrales como el gofio; pescados tipo azul (atún, salmón,...); entre otras.</li> <li>- Facilitar la identificación de las conductas alimentarias que se desean cambiar: evitar carnes ricas en</li> </ul> </li> </ul>

		<p>proteínas como el hígado; restringir alimentos salados; entre otras.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ <b>6614 Identificación de riesgos: genéticos.</b></li> </ul> <p><b>Actividades:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Obtener o estudiar una historia familiar global y construir el árbol genealógico de, como mínimo, tres generaciones.</li> </ul>
<p><b>00035 RIESGO DE LESIÓN</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ <b>1902 Control de riesgos.</b></li> </ul> <p><b>Indicadores:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 190201 Reconoce factores de riesgo.</li> <li>- 190207 Sigue las estrategias de control del riesgo seleccionadas.</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ <b>0211 Función esquelética.</b></li> </ul> <p><b>Indicadores:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 160801 Reconoce el comienzo del síntoma.</li> <li>- 160813 Obtiene asistencia sanitaria cuando aparecen signos de alerta.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>○ <b>6610 Identificación de riesgos.</b></li> </ul> <p><b>Actividades:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Mantener los registros y estadísticas precisos.</li> <li>- Determinar el cumplimiento con los tratamientos médicos y de cuidados.</li> </ul> <ul style="list-style-type: none"> <li>○ <b>5612 Enseñanza: actividad/ ejercicio prescrito.</b></li> </ul> <p><b>Actividades:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Evaluar el nivel actual del paciente de ejercicio y conocimiento de la actividad/ejercicio prescrito.</li> <li>- Informar al paciente del propósito y los beneficios de la actividad/ejercicio prescrito.</li> <li>- Informar al paciente acerca de las actividades apropiadas en función del estado físico.</li> <li>- Remitir al paciente al fisioterapeuta/ terapeuta ocupacional, si procede.</li> </ul>

## 6. CONCLUSIONES.

1. La Hipercalciuria Idiopática Familiar en la isla de la Gomera presenta una incidencia actualmente de 24 casos, no mostrando diferencias en cuanto al sexo, y siendo la población actual en esta isla similar en cuanto a hombres y mujeres.
2. El municipio de San Sebastián presenta el mayor número de casos de Hipercalciuria Idiopática Familiar en la isla de La Gomera, aun siendo el municipio con mayor conectividad; también es el municipio que ha experimentado un mayor incremento poblacional.
3. La historia de consanguinidad entre familiares es el factor más contribuyente a padecer esta enfermedad. Un total de 5 familias se ven claramente involucradas en la aparición y evolución del cuadro.
4. Destaca la asociación entre Hipercalciuria Idiopática Familiar y Hemocromatosis Hereditaria tipo 1. Dado que el calcio inhibe la absorción intestinal del hierro, cabe plantearse una posible relación entre ambos trastornos.
5. La Hipercalciuria Idiopática Familiar y la Hiperoxaluria primaria tienen un origen familiar y se relacionan fisiopatológicamente en la formación de cálculos de oxalato-cálcico, pudiendo presentarse de manera conjunta. No obstante, en nuestro estudio no se observa concomitancia.
6. La manifestación clínica más relevante es la nefrolitiasis en los pacientes adultos, mientras que en los niños resulta fundamental el análisis de orina. El cuadro clínico constituye un hallazgo diagnóstico importante. La mayor parte de los casos de Hipercalciuria Idiopática Familiar resultan asintomáticos, siendo necesario llevar un tratamiento dietético adecuado.
7. En los casos de Hipercalciuria Idiopática Familiar en la isla de la Gomera se comprueba una alta tasa de recidiva, con cuadros de nefrolitiasis, por lo que debe enfatizarse en el tratamiento conservador prescrito y conseguir una buena adherencia terapéutica.
8. Se propone un Plan de Cuidados estándar para la prevención de complicaciones en la Hipercalciuria Idiopática Familiar.

## 7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Rodríguez Jiménez MD, Vicente Calderón C: Litiasis renal e hipercalcemia idiopática. *Protoc diagn ter pediatr.* 2014; 1: 155-170.
2. García Nieto VM, Luis Yanes MI: Hipercalcemia idiopática. Generalidades. Diagnóstico y seguimiento en Atención Primaria. *BL. S Vasco-Nav Pediatr.* 2005; 38 (1): 5-10.
3. Melián JS, García Nieto V, Sosa AM: Herencia y prevalencia de hipercalcemia en la población infantil de la isla de La Gomera. *Nefrología.* 2000; 20 (6): 510-5146.
4. Balestracci A, Battaglia LM, Toledo I, Martín SM, Wainsztein RA: Idiopathic hypercalcemia in children with urinary tract infection. *Arch Argent Pediatr.* 2014; 112 (5): 428-433.
5. Aparicio Rodríguez JM, Gutiérrez Brito M, Hurtado Hernández ML, Barrientos Pérez M, Huitzil Muñoz E: Propuesta de protocolo de estudio en casos de consanguinidad. Factor de malformaciones congénitas en pediatría y estomatología. *Oral,* 2014; 48: 1.123-1.127.
6. González Cabrera F, Rodríguez A, Checa MD, Valenciano B, Plaza Toledano C, García Nieto V. Diferencias regionales en la prevalencia de algunas glomerulopatías en las Islas Canarias. *Nefrología.* 2009; 29 (1): 83-84.
7. Arrabal Polo MA. Litiasis renal cálcica y pérdida de masa ósea. Aplicación de marcadores en el diagnóstico y control terapéutico [Tesis doctoral]. Granada: Universidad de Granada, Facultad de Medicina; 2012
8. Rosales S, Prieto J, Gelabert JM, et al.: Excreción urinaria de calcio en la población pediátrica: valores de referencia y factores de riesgo de hipercalcemia. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2000; 2 (5): 45-56.
9. Liern M, Bohorquez M, Vallejo G: Treatment of idiopathic hypercalcemia and its impact on associated diseases. *Arch Argent Pediatr.* 2013; 111 (2): 110-114.
10. Cannata Andía JB, Rodríguez García M: Metabolismo calcio-fósforo y sus alteraciones. En: Hernando Avendaño L, director. *Nefrología Clínica* [libro electrónico]. 3ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2009. p.103-115. [Consultado el 3 de Abril 2016]. Disponible en:  
[https://books.google.es/books?id=LfvX3WgYsNIC&printsec=frontcover&dq=nefrologia+clinica&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwjnpoujMAhVGzRQKHfAIB\\_UQ6AEILzAA#v=onepage&q&f=false](https://books.google.es/books?id=LfvX3WgYsNIC&printsec=frontcover&dq=nefrologia+clinica&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwjnpoujMAhVGzRQKHfAIB_UQ6AEILzAA#v=onepage&q&f=false)



11. García Nieto VM, Monge M, Hernández Hernández L, Callejón A, Luis Yanes MI, García Rodríguez VE: Estudio de la capacidad de acidificación renal en niños diagnosticados de hipercalciuria idiopática. *Nefrología*. 2003; 23 (3): 219-224.
12. Pagana KD, Pagana TJ. Guía de pruebas diagnósticas y de laboratorio [libro electrónico]. 8ª ed. Barcelona: Elsevier España; 2008. p. 256-257. [Consultado el 4 de Abril 2016]. Disponible en:  
<https://books.google.es/books?id=JJBech8CAZYC&printsec=frontcover&dq=Gu%C3%ADa+de+pruebas+diagn%C3%B3sticas+y+de+laboratorio&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwiz7-LMyejMAhVFwxQKHTCiBA0Q6AEIHjAA#v=onepage&q&f=false>
13. Schurman L, Bagur A, Claus Hermberg C, et al: Guías para diagnóstico, prevención y tratamiento de la osteoporosis. *Revista Argentina de Osteología*. 2007; 6 (3): 27-42.
14. Mota Blancas E, Perales Caldera E: Los mecanismos de absorción de calcio y los modificadores de absorción con base para la elaboración de una dieta de bajo costo para pacientes osteoporóticas. *Gac Méd Méx*. 1999; 135 (3): 291-304.
15. Jiménez A, Arrabal M, Miján JL, et al: Efecto del citrato potásico en la profilaxis de la litiasis urinaria. *Arch Es de Urol*. 2001; 54 (9):1.036-1.046.
16. García-Nieto V, Monge-Zamorano M, González García M, Luis Yanes ML. Effect of thiazides on bone mineral density in children with idiopathic hypercalciuria. *Pediatr Nephrol*. 2012; 27: 261-268.
17. Santos Ruiz MI, Hidalgo Barquero del Rosal E, García Blanco JM: Urolitiasis en la infancia: revisión clínica y epidemiológica de los últimos años en nuestro medio. *Vox Paediatrica*. 2004; 12 (1): 13-19.
18. González VG: Litiasis renal: estudio y manejo endocrinológico. *Rev Med Clin Condes*. 2013; 24 (5): 798-803.
19. Ortiz Polo I, Paredes Arquiola JM, López Serrano A y Moreno-Osset E: Hemocromatosis: etiopatogenia, diagnóstico y estrategia terapéutica. *Medicine*. 2012; 11 (19): 1153-1561.
20. Martínez C, Ros G, Periago MJ, López G. Biodisponibilidad del hierro de los alimentos. *Archivos Latinoamericanos de Nutrición*. 1999; 49 (2): 106-113.
21. Lorenzo V, Torres A, Salido E: Hiperoxaluria primaria. *Nefrología*. 2014; 34 (3): 398-412.
22. Gomeranoticias. El HUC gana un premio para tratar una enfermedad rara que afecta a ocho familias de La Gomera. *GomeraNoticias*. 12 de marzo 2016. [Consultado el 16 de marzo de 2016] Disponible en: <http://www.gomeranoticias.com/2016/04/12/huc-gana-premio-tratar-una-enfermedad-rara-afecta-ocho-familias-la-gomera/>

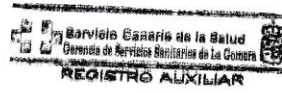
23. Herdman TH, Heath C, Lunney M, et al. Diagnósticos Enfermeros: Definiciones y clasificación 2009-2011. Barcelona: Elsevier España; 2010.
24. Bulechek GM, Butcher HK, Dochterman JM. Clasificación de Intervenciones de Enfermería (NIC). 5a ed. Barcelona: Elsevier España; 2009.
25. Moorhead S, Jonson M, Maas ML, Swanson E. Clasificación de Resultados de Enfermería (NOC). 4a ed. Barcelona: Elsevier España; 2009.

### Otra bibliografía consultada:

- Álvarez Dumont L, Vázquez Céspedes MC, Romero Herreros E, et al.: Estudio de casos y controles sobre cólicos nefríticos y consumo de fármacos predisponentes. Rev Clín Med Fam. 2007; 1 (6): 261-264.
- Battaglia LM, Toledo I, Balestracci A, Wainsztein R: Infección Urinaria e Hipercalciuria Idiopática. Rev Pediatr Elizalde. 2013; 4 (1): 23-60.
- Amorío Casella B, Martínez Arroyo L: Hematuria e hipercalciuria: una forma excepcional de presentación de la artritis reumatoidea juvenil. Arch Pediatr Urug. 2007; 78 (4).
- Arasa Gil M. Influencia del ejercicio físico intenso y prolongado sobre los principales parámetros bioquímicos relacionados con la nefrolitiasis [Tesis doctoral]. Valencia: Universitat de València, Facultat de Medicina i Odontologia; 2008.
- Weineck J. Salud, ejercicio y deporte [libro electrónico]. Barcelona: Paidotribo; 2001. p. 95-107. [Consultado el 20 de abril de 2016]. Disponible en: [https://books.google.es/books?id=tG7pvN7UMC&pg=PA102&dq=ejercicios+fisicos+para+prevenir+osteoporosis&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwil2qSctf\\_MAhWIL8AKHVHiAJUQ6AEINDAA#v=onepage&q=ejercicios%20fisicos%20para%20prevenir%20osteoporosis&f=false](https://books.google.es/books?id=tG7pvN7UMC&pg=PA102&dq=ejercicios+fisicos+para+prevenir+osteoporosis&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwil2qSctf_MAhWIL8AKHVHiAJUQ6AEINDAA#v=onepage&q=ejercicios%20fisicos%20para%20prevenir%20osteoporosis&f=false)

## 8. ANEXOS.

### ANEXO I



Fecha 20 ENE 2018

SALIDA  
NÚMERO: 4169  
888: 28/01/16 Hora: 15:18:33

Alejandro Josue Chávez Padrón

Ref: ABPH/mgutizqh

**ASUNTO: Autorización Trabajo de Investigación en el Hospital de Ntra. Sra. de Guadalupe.**

Por la presente, y visto su escrito de fecha 26/01/2016 y nº de registro 93806/19971, tengo a bien comunicarle la autorización y colaboración por parte de esta Gerencia, para realizar en nuestro centro hospitalario la puesta en marcha de su proyecto de investigación.

De antemano aprovecho para darle las gracias y haber querido contar con el Hospital Nuestra Señora de Guadalupe para realizar este trabajo de investigación de fin de carrera.

Reciba un cordial saludo.

GERENTE DE SERVICIOS SANITARIOS  
HOSPITAL NTRA. SRA. DE GUADALUPE

Fdo. Angélica B. Padilla Herrera



El Langrero, s/n  
38800 - San Sebastián de La Gomera  
Telf.: 922 140 205  
Fax: 922 140 250

## ANEXO II

### DIAGNOSTICOS, OBJETIVOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA

● **Diagnóstico: 00035 Riesgo de lesión.**

► **Objetivo (NOC): 1902 Control de riesgos.**

- 190201 Reconoce factores de riesgos.
- 190207 Sigue las estrategias de control del riesgo seleccionadas.

○ **Intervenciones (NIC) y actividades: 6610 Identificación de riesgos.**

- Mantener los registros y estadísticas precisos.
- Determinar el cumplimiento con los tratamientos médicos y de cuidados.

► **Objetivo (NOC): 0211 Función esquelética.**

- 160801 Reconoce el comienzo del síntoma.
- 160813 Obtiene asistencia sanitaria cuando aparecen signos de alerta.

○ **Intervenciones (NIC) y actividades: 5612 Enseñanza: actividad/ ejercicio prescrito.**

- Evaluar el nivel actual del paciente de ejercicio y conocimiento de la actividad/ejercicio prescrito.
- Informar al paciente del propósito y los beneficios de la actividad/ejercicio prescrito.
- Informar al paciente acerca de las actividades apropiadas en función del estado físico.
- Remitir al paciente al fisioterapeuta/ terapeuta ocupacional, si procede.



## PREVENCIÓN DE OSTEOPOROSIS Y CÁLCULOS RENALES EN PACIENTES CON HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA FAMILIAR



## ACTIVIDAD FÍSICA

- Pasear diariamente durante al menos 30 minutos genera una menor pérdida de masa ósea.
- No se recomienda correr si tiene afectación en las articulaciones ya que a largo plazo puede producir una carga relativamente importante sobre las mismas. En este caso es mejor hacer ciclismo.
- En el excursionismo, ascender fortalece el hueso, pero el descenso puede provocar sobrecarga articular por los movimientos de parada y suspensión.
- Realizar gimnasia con o sin aparatos es ideal para prevenir la osteoporosis pues puede conseguir un aumento o conservación de la masa ósea.
- En ocasiones realizar ejercicios de coordinación y equilibrio, guiados por un fisioterapeuta si lo prefiere, para evitar posibles caídas y así la reducción de fracturas.

## HÁBITO DIETÉTICO

### ¿Qué DEBERÍA comer?

- Aumentar la ingesta de líquidos, sobre todo de agua. Beber entre 2-3 litros al día.
- Ingesta de alimentos ricos en calcio, como lácteos, pero en cantidades adecuadas ya que la ingesta excesiva favorece la eliminación de calcio por la orina y, por otro lado, un déficit provoca una afectación de la densidad mineral ósea.
- Comer alimentos, sobre todo, integrales como pan, gofio, entre otros; hacen que disminuya la absorción de calcio en el intestino.
- Ingerir pescado del tipo azul como atún, sardina, salmón, etc, ya que su alto contenido en omega 3 sirve de protección para evitar la formación de cálculos.

### ¿Qué NO DEBERÍA comer?

- Restringir los alimentos salados como embutidos, algunos quesos, etc. porque el sodio influye en la formación de cálculos renales.
- Evitar carne rica en proteínas, porque aumenta la eliminación de calcio y ácido úrico por la orina.
- Evitar el consumo de tabaco, porque actúa de manera agresiva sobre el hueso.

## DIAGNOSTICOS, OBJETIVOS E INTERVENCIONES DE ENFERMERÍA

### ● Diagnóstico: 00162 Disposición para mejorar la gestión de la propia salud.

#### ► Objetivo (NOC): 1662 Conducta de cumplimiento: dieta prescrita.

- 1662205 Toma alimentos compatibles con la dieta prescrita.
- 162206 Bebe líquidos compatibles con la dieta prescrita.
- 162207 Evita alimentos y líquidos no permitidos en la dieta.

#### ○ Intervenciones (NIC) y actividades: 5614 Enseñanza: Dieta prescrita.

- Evaluar el nivel actual de conocimientos del paciente acerca de la dieta prescrita.
- Conocer los seguimientos/ actitud del paciente/ ser querido acerca de la dieta prescrita y del grado de cumplimiento dietético esperado.
- Explicar el propósito de la dieta.

#### ► Objetivo (NOC): 0504 Función renal.

- 050401 Ingesta adecuada de líquidos.
- 050404 Creatinina serológica.
- 050409 Electrolitos de la orina.
- 050417 Formación de cálculos renales.

#### ○ Intervenciones (NIC) y actividades: 5246 Asesoramiento nutricional.

- Determinar la ingesta y los hábitos alimentarios del paciente.

- Facilitar la identificación de las conductas alimentarias que se desean cambiar.

#### ○ Intervenciones (NIC) y actividades: 6614 Identificación de riesgos: genéticos.

- Obtener o estudio una historia familiar global y construir el árbol genealógico de, como mínimo, tres generaciones.

