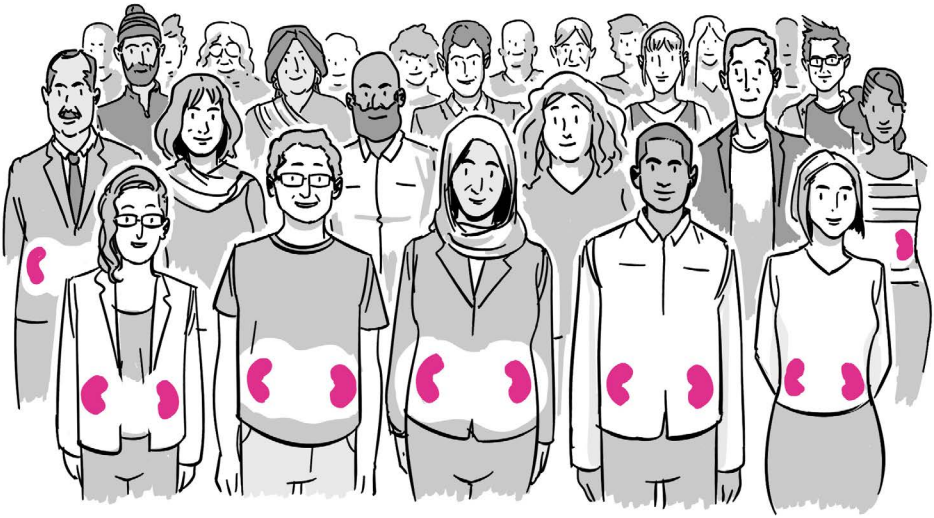
Viver com Rins Poliquísticos

Folheto informativo para pacientes com Doença Poliquística Renal Autossómica Dominante (DPRAD)



adpkd.com

Otsuka

Índice

Introdução.....3

O que são os Rins Poliquísticos?.....4

O que causa os Rins Poliquísticos?.....4

Os meus filhos também irão ter Rins Poliquísticos?.....5

Quantas pessoas existem com Rins Poliquísticos?.....6

Como é feito o diagnóstico dos Rins Poliquísticos?.....7

Quando começam os sintomas dos Rins Poliquísticos?.....8

Sintomas dos Rins Poliquísticos.....9

Como evolui a doença dos Rins Poliquísticos?.....15

Diálise e transplante renal.....16

Rins Poliquísticos e gravidez.....17

Bem-estar emocional e mental.....18

Recursos adicionais.....19

Dicas para consultas médicas produtivas.....21

Este folheto é uma adaptação de "Viver com DPRAD", originalmente desenvolvido pela Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd.

Nota: este folheto não é um guia completo sobre a Doença Poliquística Renal Autossómica Dominante. Para mais informações, por favor consulte um profissional de saúde e/ou um grupo de pacientes que lhe permita obter informações mais específicas e detalhadas.

Introdução

Foi recentemente diagnosticado com Doença Poliquística Renal Autossómica Dominante, também designada por Rins Poliquísticos? Ou seu companheiro, um familiar ou amigo disse-lhe que tem Rins Poliquísticos ou falou-lhe sobre esta doença? Ou talvez pense que tem a doença e gostaria de saber mais?

Seja qual for a sua experiência, este folheto foi concebido para o ajudar a compreender melhor a doença dos Rins Poliquísticos e responder a algumas das questões e preocupações que possa ter sobre a doença. A informação neste folheto aborda alguns aspetos fundamentais e perspetivas pessoais sobre a vida com Rins Poliquísticos do ponto de vista dos pacientes afetados com a doença.

Viver com Rins Poliquísticos pode ser preocupante e por vezes difícil, quer se tenha a doença, quer se conviva de perto com ela. Mas com uma abordagem positiva e bem informada, a doença não tem que o impedir de viver uma vida feliz e realizada.

O que são os Rins Poliquísticos?

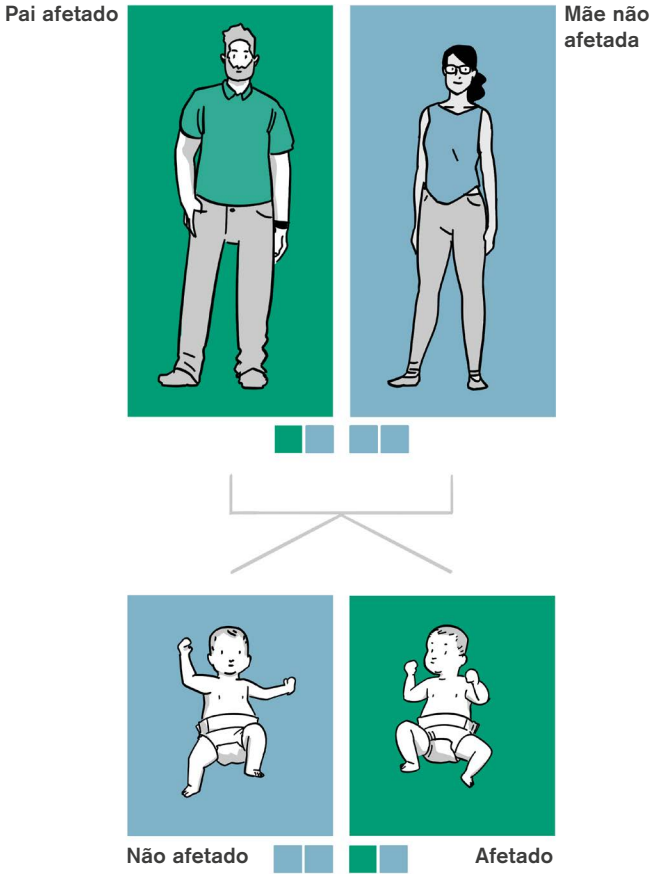
A Doença Poliquística Renal Autossómica Dominante ou Rins Poliquísticos é uma doença hereditária que, ao longo dos anos, causa a formação de quistos renais cheios de líquido. Com o tempo, estes quistos afetam a função renal, ou seja, a forma como os rins filtram os líquidos em excesso, os minerais e os resíduos do sangue.

O que causa os Rins Poliquísticos?

Os Rins Poliquísticos são uma doença genética com um padrão de hereditariedade "dominante", o que significa que é suficiente que um dos pais seja afetado para transmitir a doença ao(s) filho(s). Por isso, se a sua mãe ou pai tiver Rins Poliquísticos, terá uma probabilidade de 1 em 2 de herdar a doença. Devido a este padrão de hereditariedade, é possível existirem pessoas com Rins Poliquísticos cujos irmãos não herdaram a doença. Embora os Rins Poliquísticos sejam uma doença genética, é raro realizarem-se testes genéticos, a não ser para confirmar diagnósticos que deixam dúvidas, tais como crianças que apresentam sintomas numa idade particularmente precoce. Receber o diagnóstico pode ser difícil e preocupante, mas é importante perceber que existe informação e apoio disponíveis e que existem formas de gerir os sintomas decorrentes da doença, de forma a que não o impeçam de viver a vida que deseja.

Os meus filhos também irão ter Rins Poliquísticos?

Se o seu pai ou mãe têm Rins Poliquísticos, terá 50% de probabilidades de herdar a doença.

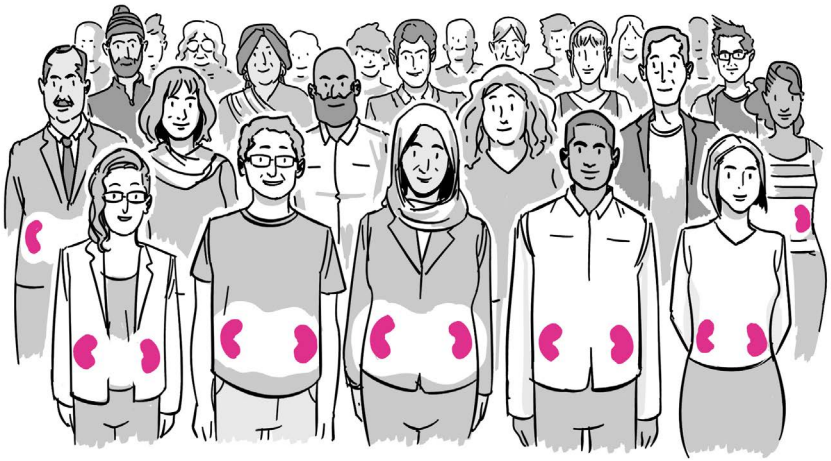


A maioria das pessoas herdam os Rins Poliquísticos através da mutação do gene PKD1 ou PKD2. A doença também pode surgir através de uma mutação genética espontânea, mesmo quando nenhum dos pais é portador da doença. No entanto, esta situação é pouco comum e ocorre apenas em cerca de 4 a 7% dos casos.

Quantas pessoas existem com Rins Poliquísticos?

O número exato de pessoas com Rins Poliquísticos na Europa não é conhecido, uma vez que nunca se realizou uma investigação conclusiva.

No entanto, a Agência Europeia do Medicamento (EMA) estima que os Rins Poliquísticos afetem cerca de 205 mil pessoas na Europa.



“Dois ou três meses depois do meu diagnóstico, fui fazer uma apresentação numa reunião. Com 250 pessoas na assistência, percebi que não estava sozinha. Você também não está.”

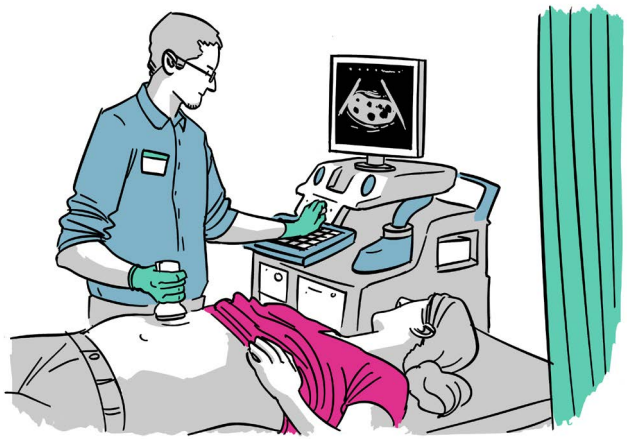
Anna, Suécia

Como é feito o diagnóstico dos Rins Poliquísticos?

Geralmente, os Rins Poliquísticos são diagnosticados quando as pessoas demonstram sintomas da doença e o médico realiza exames adicionais. Por exemplo, os pacientes com Rins Poliquísticos têm uma maior probabilidade de ter tensão arterial elevada do que as pessoas sem a doença e as consultas de rotina costumam avaliar este parâmetro. As análises de urina também poderão detetar vestígios de sangue, o que também está associado aos Rins Poliquísticos. Poderá consultar informação mais detalhada na secção “Sintomas dos Rins Poliquísticos” deste folheto.

Os sintomas dos Rins Poliquísticos também podem estar associados a outras doenças, por isso pode ser difícil chegar ao diagnóstico apenas com base nos sintomas. No entanto, alguns pacientes com Rins Poliquísticos já conhecem a sua história familiar com a doença, o que ajudará a chegar ao diagnóstico. Em alguns casos, as pessoas apresentam poucos ou nenhuns sintomas enquanto a doença não evolui, pelo que podem não ser diagnosticadas durante vários anos.

Na maioria dos casos, o diagnóstico de Rins Poliquísticos é confirmado através de uma ecografia que deteta os quistos, embora também se possam realizar outros exames, tais como ressonância magnética, tomografia axial computorizada (TAC), entre outros.



Quando começam os sintomas dos Rins Poliquísticos?

Os Rins Poliquísticos afetam cada paciente de forma diferente, com os sintomas a poderem aparecer em idades diferentes e estadios diferentes da doença. Nas fases mais precoces da doença, muitas pessoas não apresentam quaisquer sintomas.

Embora os quistos comecem a formar-se durante a infância, algumas pessoas não começam a sentir os sintomas antes dos 30 anos. Em comparação com as pessoas saudáveis, os pacientes com Rins Poliquísticos têm maior probabilidade de ter a tensão arterial elevada, pelo que é importante discutir com o seu médico como deverá manter um estilo de vida saudável com esta doença.

"Com um maior conhecimento, consegue ter mais controlo sobre a doença. Quando dá o primeiro passo da viagem, o resto torna-se mais fácil."

Justin, Reino Unido

Sintomas dos Rins Poliquísticos

Dor

Os Rins Poliquísticos podem causar uma dor temporária e de curta duração, devido à rutura de um quisto ou devido a outro sintoma, tal como uma infeção ou pedra no rim. Em alguns casos, a dor pode tornar-se mais persistente, devido ao desenvolvimento de quistos ou à pressão que os rins aumentados fazem nos outros órgãos.

Geralmente, a dor devido aos Rins Poliquísticos pode ser tratada indo diretamente à sua causa. Por exemplo, administrando antibióticos caso se trate de uma infeção urinária, ou removendo as pedras do rim. O médico saberá aconselhá-lo sobre a melhor forma de controlar a dor através da medicação e outras medidas, tais como massagens e aplicação de almofadas térmicas.

"É o seu corpo e tem que viver com ele. Foi difícil aceitar que estava doente, mas quando se aceita, tem que se respeitar. Simplesmente continuei a viver a minha vida."

Anna, Suécia

Se sentir ou tiver preocupações sobre estes ou quaisquer outros sintomas, procure e siga as indicações do seu profissional de saúde.

Hipertensão arterial

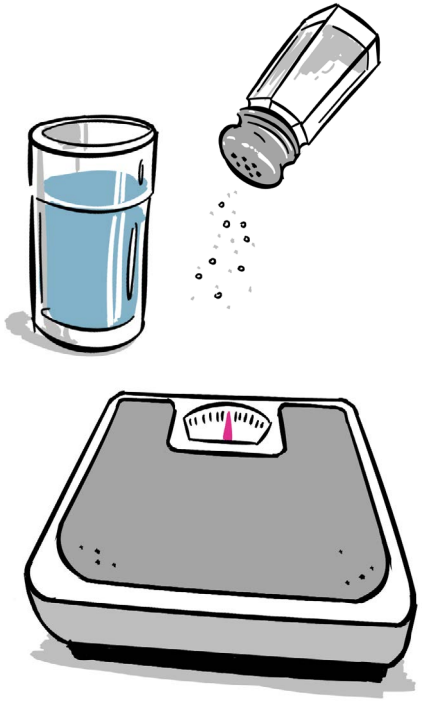
Os Rins Poliquísticos podem causar hipertensão arterial, a qual pode danificar ainda mais os rins, ao sobrecarregá-los em excesso. A hipertensão arterial não controlada durante um longo período de tempo pode provocar um AVC ou um ataque cardíaco.

Para reduzir ou manter uma tensão arterial normal, mantenha um regime alimentar equilibrado, baixo em sódio (sal), açúcar e gorduras saturadas.

A evidência sugere que a resposta do organismo à desidratação aumenta o crescimento dos quistos. É importante compreender qual deve ser o seu consumo de líquidos e tentar cumprir esta recomendação.

Perder peso em excesso e realizar exercícios aeróbicos regularmente pode ajudar a reduzir a tensão arterial.

Fumar danifica os vasos sanguíneos dos rins, por isso deve ser evitado quando se tem Rins Poliquísticos.



Se sentir ou tiver preocupações sobre estes ou quaisquer outros sintomas, procure e siga as indicações do seu profissional de saúde.

Infeções urinárias

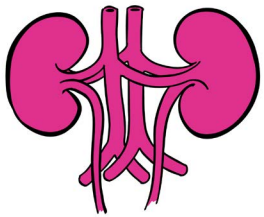
As infeções do trato urinário são mais comuns em pessoas com Rins Poliquísticos porque os quistos renais podem interferir com o fluxo normal de urina, aumentando as probabilidades de infeção. Os principais sintomas de infeções urinárias são dor ou ardor ao urinar ou uma sensação urgente de urinar em pequenas quantidades.

Geralmente, as infeções urinárias podem ser tratadas com recursos a antibióticos e deverão ser evitadas através de uma adequada ingestão de água para evitar a desidratação e eliminar bactérias do trato urinário, tratando a obstipação e mantendo uma higiene urinária adequada.

Infeções dos quistos renais

Se a infeção urinária se alastrar, as bactérias podem chegar aos quistos renais.

As infeções dos quistos renais podem causar dor, embora possam ser tratadas com recurso a antibióticos prescritos pelo médico. Por vezes, poderá ser necessária uma cirurgia de “aspiração do quisto”, em que o mesmo é cuidadosamente puncionado e o líquido infetado é drenado.



Sangue na urina (hematúria)

A urina cor-de-rosa, vermelha ou castanha pode indicar a presença de sangue. Este sintoma é mais comum em pessoas com hipertensão arterial, mas também pode ocorrer caso haja uma infeção urinária ou danos nos vasos sanguíneos dos rins, devido aos quistos.

Se sentir ou tiver preocupações sobre estes ou quaisquer outros sintomas, procure e siga as indicações do seu profissional de saúde.

Cálculos renais

As pedras nos rins são substâncias cristalizadas encontradas na urina, as quais são mais comuns nas pessoas com Rins Poliquísticos. Estas substâncias podem ser pequenas partículas que saem na urina, ou fragmentos maiores, que podem precisar de ser extraídos. As pedras nos rins podem causar dores nas costas, de lado ou na virilha.

Para ajudar os seus rins a funcionar bem e evitar a formação de pedras nos rins e o desenvolvimento de infeções urinárias, é importante manter-se hidratado e manter um consumo adequado de líquidos.

“Eu aceitei e disse “Vamos casar-nos. Eu quero ter filhos. Vou começar uma dieta pobre em sódio. Quero perder peso. E isto vai beneficiar-me, porque também vai beneficiar os meus rins.” E este planeamento ajudou-me a sentir que conseguia controlar a minha vida.”

Brenda, Holanda

Se sentir ou tiver preocupações sobre estes ou quaisquer outros sintomas, procure e siga as indicações do seu profissional de saúde.

Doença Poliquística do Fígado

A Doença Poliquística do Fígado é causada pela mesma mutação genética que causa os quistos renais. Os quistos hepáticos são muito raros nas crianças e adolescentes com Rins Poliquísticos, mas por volta dos 30 anos, cerca de 20% das pessoas com esta doença tem também quistos no fígado, valor este que aumenta para quase 75% das pessoas com 60 anos. Embora os quistos hepáticos sejam comuns, a função hepática mantém-se normal, ao contrário da função renal. Os principais sintomas da doença poliquística do fígado são dor e sensação de enfartamento, devido à pressão que o fígado aumentado coloca nos restantes órgãos.

A doença poliquística do fígado pode ser diagnosticada da mesma forma que os Rins Poliquísticos, através da deteção de quistos no fígado e do estudo da história clínica da família. O desenvolvimento de quistos no fígado tem sido associado à hormona feminina estrogénio, pelo que as mulheres têm maior probabilidade de desenvolver quistos numa idade mais jovem. Os tratamentos contracetivos hormonais devem ser cuidadosamente considerados e discutidos com um profissional de saúde.

Os quistos no fígado raramente são tratados, mas se os sintomas forem graves, por vezes torna-se necessário realizar uma cirurgia de “aspiração dos quistos”, descrita na secção “Infeções dos quistos renais”.

“Pode preocupar-se com muitas coisas e pode deixar-se sobrecarregar, mas na realidade, só se deve preocupar com aquilo que está ao seu alcance mudar ou controlar.”

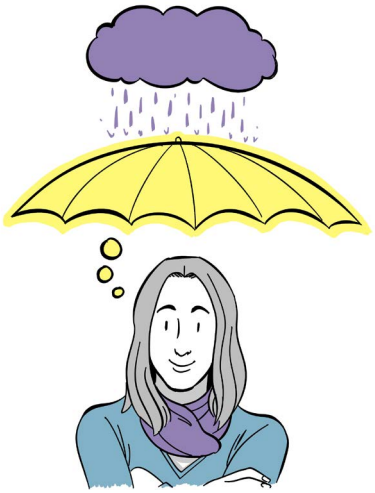
Justin, Reino Unido

Se sentir ou tiver preocupações sobre estes ou quaisquer outros sintomas, procure e siga as indicações do seu profissional de saúde.

Aneurismas cerebrais

Os aneurismas cerebrais surgem quando um vaso sanguíneo do cérebro aumenta de tamanho, devido a uma fragilidade na parede do mesmo. Os genes que causam os Rins Poliquísticos têm também um papel na manutenção da estrutura dos vasos sanguíneos, o que significa que estes pacientes têm um ligeiro risco aumentado de desenvolverem aneurismas cerebrais.

Sabe-se também que a tensão arterial elevada e o tabaco aumentam o risco de aneurisma cerebral. Em situações raras, pode haver rutura de um aneurisma ou hemorragia, causando um derrame cerebral. No entanto os aneurismas pequenos não causam sintomas e, geralmente, não necessitam de tratamento. Apesar de serem pouco comuns, algumas famílias são mais propensas do que outras, pelo que é aconselhável considerar a realização de um rastreio do aneurisma, caso tenha outros casos na família.



**“Tem que respeitar e aceitar que por vezes é muito frustrante…
E depois pode voltar a ter pensamentos positivos.”**

Anna, Suécia

Se sentir ou tiver preocupações sobre estes ou quaisquer outros sintomas, procure e siga as indicações do seu profissional de saúde.

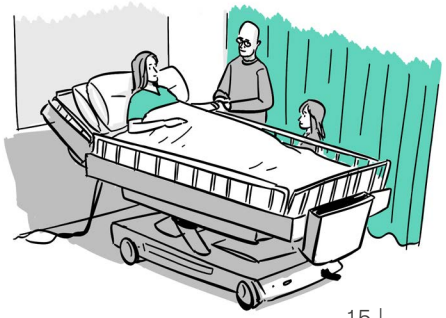
Como evolui a doença dos Rins Poliquísticos?

Atualmente os profissionais de saúde avaliam a evolução dos Rins Poliquísticos pela medida da função renal. Esta medida poderá ser referida como taxa de filtrado glomerular. Ou então poderá ouvir falar na “insuficiência renal crónica” (IRC), a qual se mede em estadios. Quanto mais avançado o estadio, menos os rins estão a funcionar, o que se reflete na taxa de filtrado glomerular.

A deterioração da função renal pode causar cansaço e dificuldade em respirar e afetar o sono e o apetite. Também causa edemas (inchaço) nos tornozelos, devido à acumulação de líquidos que deveriam ser expulsos na urina se os rins funcionassem normalmente.

Quando a IRC atinge o estadio final, passa a referir-se como Insuficiência Renal Crónica Terminal (IRCT), e acontece quando a função renal está gravemente diminuída, sendo necessário passar à diálise ou transplante. A IRCT só surge na fase final da doença dos Rins Poliquísticos e nem todos os pacientes chegam a ter falência renal. Estima-se que cerca de 50% dos pacientes com Rins Poliquísticos irá atingir a IRCT até aos 54 anos. No entanto, esta doença afeta as pessoas de forma diferente, por isso esta estimativa varia muito de indivíduo para indivíduo.

A taxa de filtrado glomerular é uma forma eficaz de medir a função renal. No entanto, a progressão dos Rins Poliquísticos pode avaliar-se antes de a doença começar a afetar a função renal. Por exemplo, o seu médico poderá perguntar de que forma e com que frequência os sintomas estão presentes. Também há médicos que medem o tamanho dos rins, uma vez que o tamanho dos rins pode indicar até que ponto a doença progrediu. Esta medida chama-se “Volume Renal Total”.



Diálise e transplante renal

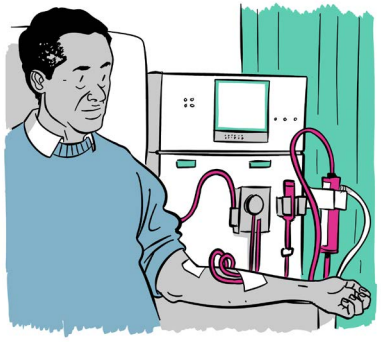
Quando os rins deixam de conseguir filtrar os resíduos do sangue e surge a doença renal crónica terminal, as pessoas com Rins Poliquísticos precisam de começar a fazer diálise e/ou de receber um transplante renal.

Nem todas as pessoas com Rins Poliquísticos chegam a precisar de diálise ou transplante. Para os que precisam, é bom saber que estes procedimentos estão bem estabelecidos e que muitas vezes existem serviços de apoio que ajudam a decidir que tipo de tratamento é o mais adequado para cada paciente.

Diálise

Existem dois tipos de diálise:

- A “Hemodiálise” filtra o sangue através de uma máquina de diálise.
- A “Diálise peritoneal” filtra o sangue através dos vasos sanguíneos do abdómen para remover os resíduos do sangue.



Transplante

Existem dois tipos de transplante renal: ou a partir de “cadáver”, quando existem órgãos que são doados após a morte; ou a partir de “dador vivo”, quando um rim saudável é retirado de uma pessoa em vida e transplantado para a pessoa com insuficiência renal. O transplante renal nos doentes com Rins Poliquísticos é geralmente mais bem sucedido do que noutros doentes (o que significa que há menos probabilidade de o organismo rejeitar o rim), verificando-se que não há um aumento na prevalência de infeções.

Rins Poliquísticos e gravidez

Uma mulher com Rins Poliquísticos que esteja a considerar uma gravidez deverá conversar com um profissional de saúde, o qual lhe deverá oferecer conselhos e informações úteis e, se necessário, assegurar que serão feitos os ajustes necessários aos tratamentos em curso. A maior parte das mulheres com Rins Poliquísticos tem gravidezes perfeitamente saudáveis.

Para assegurar uma gravidez saudável até ao parto, a mulher deverá manter consultas regulares com um profissional de saúde até ao parto. Deverá ainda discutir com o profissional de saúde a probabilidade de o bebé herdar a doença.

Bem-estar emocional e mental

As pessoas com Rins Poliquísticos e os seus familiares e amigos próximos poderão experienciar algumas dificuldades emocionais em consequência da doença. É comum sofrerem de ansiedade e depressão, pelo que é importante que tenham em consideração o seu bem-estar emocional e mental e o discutam abertamente com um profissional de saúde que os possa aconselhar sobre os apoios disponíveis.

Recursos adicionais

Os seguintes grupos poderão ajudá-lo, oferecendo informações adicionais e todo o apoio que necessita.

Associação Portuguesa de Insuficientes Renais
Rua Luiz Pacheco, Lote 105, Loja B
1950-244 Lisboa, Portugal
Tel: +351 218 371 654 www.apir.org.pt

PKD International
24 Rue Le-Royer, 1227 Geneva,
Switzerland, Suíça

www.pkdinternational.org

European Kidney Patients' Federation
Donor House, Block 43A, Parkwest,
Dublin 12, Ireland, Irlanda

Tel: +353 1 620530

www.ekpf.eu

Patients Network for Medical Research and Health EGAN
Koninginnelaan 23, 3762 DA Soest,
The Netherlands, Holanda

Tel: + 31 35 6034040

www.egan.eu

A manutenção e propriedade dos websites referidos é independente da Otsuka Pharmaceutical Europe Ltd e das suas empresas do grupo. Por conseguinte, a Otsuka não pode garantir a exatidão do seu conteúdo.

Para além dos grupos referidos, o site ADPKD.com (disponível em Inglês) é um novo recurso na Internet, um site repleto de informação, conselhos e apoio para todos os que são afetados pela doença dos Rins Poliquísticos.

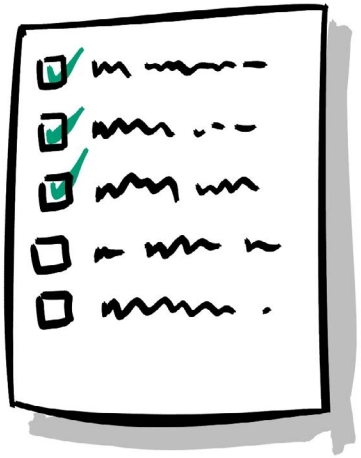
“Se o ajuda falar sobre o assunto então fale sobre o assunto.”

Brenda, Holanda

Dicas para consultas médicas produtivas

Se tem Rins Poliquísticos, tenha em consideração as seguintes sugestões para aproveitar melhor as suas consultas com o médico ou outro profissional de saúde:

- Se tem questões ou assuntos que gostaria de discutir, prepare uma lista antes da consulta. Logo no início da consulta, diga ao seu médico que tem dúvidas ou questões.
- Tome notas durante a consulta – poderá ajudá-lo a lembrar-se do que foi discutido.
- Se não tem a certeza de ter compreendido tudo o que o seu médico lhe diz, peça explicações. Se mesmo assim ainda não estiver claro, não tenha receio de perguntar outra vez.
- Repita por palavras suas a informação que o seu médico lhe transmite, pois isso irá ajudá-lo a lembrar-se do que foi discutido durante a consulta.
- Leve consigo um familiar ou amigo próximo, para que o possa apoiar, ouvir, tomar notas e fazer perguntas também.



Notas

OPEL/1015/GEN/1159
Novembro 2015

adpkd.com

Otsuka