

NEFROGEN

Revista de la asociación para la información y la investigación de enfermedades renales genéticas

Nº Invierno
2004

CONTENIDOS:

PRESENTACIÓN

DEL GUISANTE DE
MENDEL A LA GENÉTICA
HUMANA

ENFERMEDADES RARAS

POLQUISTOSIS RENAL
AUTOSÓMICA
DOMINANTE

JORNADAS FRANCIA

CISTINURIA

ENFERMEDAD DE FABRY

PROBLEMAS SEXUALES
Y REPRODUCTIVOS EN
LOS PACIENTES CON
INSUFICIENCIA RENAL
CRÓNICA.

DRA. ROSER TORRA EN
COM RADIO

PREGUNTAS
Y
RESPUESTAS

A1RG
España

Asociación para la información y la
investigación de las enfermedades
renales genéticas.

AIRG

España

La Asociación para la Información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas se creó en 2003 con los siguientes objetivos:

- Informar sobre todos los aspectos relativos a las enfermedades renales genéticas y sus consecuencias en el organismo y en la vida de los pacientes, teniendo en cuenta los estudios y progresos realizados tanto en España como en el extranjero.
- Ayudar a los pacientes y a sus familias ofreciéndoles un lugar de escucha y de apoyo.
- Apoyar, en la medida de lo posible, el desarrollo de todo tipo de investigación que tenga como finalidad luchar contra las causas y las consecuencias de las enfermedades renales genéticas.

COMITÉ CIENTÍFICO

Presidenta: Dra Roser Torra. Fundació Puigvert. Barcelona

Miembros: Dr José Ballarín. Fundació Puigvert. Barcelona
Dr J. Antonio Camacho. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona
Dr Evaristo Fernández. Hospital Universitario. Puerto Real, Cádiz
Dra Ana Gonzalo. Hospital Ramón y Cajal. Madrid
Dr Xose Lens. Hospital Clínico. Santiago de Compostela
Dr. Serafín Málaga. Hospital Central de Asturias. Oviedo
Dr Juan Martín Govantes. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla
Dra Isabel Martínez. Hospital de Galdakano. Vizcaya
Dra Mercedes Navarro. Hospital Materno infantil La Paz. Madrid
Dr Alfonso Pérez. Hospital General Universitario. Valencia
Dr Guillem Pintos. Hospital Germans Trias i Pujol. Badalona
Dr José Carlos Rodríguez. Hospital Dr Negrín. Las Palmas de Gran Canaria
Dr Juan Rodríguez Soriano. Universidad del País Vasco
Dr José Miguel Simón. Hospital la Fe-Infantil. Valencia
Dr Àngel Vila. Hospital Materno infantil Valle Hebrón. Barcelona

JUNTA DIRECTIVA

Presidente: Ramón Ángel Quintilla Díez.
Vicepresidente: Alfons Beltrán Schmidt.
Secretario: Ignasi Miguel Saura.
Tesorero: Jordi Briva Pi.
Vocales: Nuria Miranda Batista, Lidia Subirats Marco,
Rosa Maria Segares Delgado.

EDITORIAL

Hace tan sólo unos meses no me hubiese podido imaginar, que tendría la enorme satisfacción de formar parte de un pequeño pero entusiasta grupo de personas que acaba de constituir la Asociación para la información y la Investigación de la Enfermedades Renales Genéticas. AIRG-España. Dicha Asociación de pacientes viene a sumarse a las ya existentes dentro del ámbito de los enfermos renales, con la diferencia de quererse hacer eco de las denominadas enfermedades raras, las cuales cómo su nombre indica afectan a un menor número de individuos y por consiguiente son menos conocidas entre la población en general. En nuestras frecuentes reuniones de trabajo para ir definiendo las líneas básicas de actuación de la Asociación nos hemos planteado en diferentes ocasiones, si no deberíamos englobarnos en otros proyectos ya existentes en el ámbito renal y por lo tanto nos estábamos cuestionando si realmente la Asociación tenía una razón de ser. Pero siempre nuestras reflexiones acababan en el mismo lugar, había que seguir adelante ya que las denominadas enfermedades raras no tienen todavía suficiente respaldo por parte de la sociedad en general. Ni desde la Administración, ni desde la Industria Farmacéutica, ni desde la Comunidad Científica hay una suficiente concienciación, de que el menor porcentaje de pacientes portadores de las mencionadas enfermedades no les hacen diferentes al resto y por lo tanto tienen que tener igualdad de recursos a su alcance.

Pretendemos que la Asociación sea un auténtico

foro de intercambios, entre pacientes y familiares, profesionales de la medicina y todo aquel que quiera conocer de cerca las experiencias de unas personas que en muchas ocasiones desconocen hasta bien avanzada su enfermedad que son portadores de la misma y que en la mayoría de los casos les ha sido transmitida y que ellos pueden ser transmisores.

Empezamos a recorrer un largo camino y con la colaboración de todos esperamos mejorar ó cómo mínimo aliviar las situaciones que vivimos los que somos portadores de alguna enfermedad renal hereditaria. Ayudar a los familiares a comprender mejor la situación, ellos que son auténticos protagonistas en la sombra en la mayoría de los casos. Dar a conocer a todos las enfermedades de: Alport, Fabry, Poliquistosis Renal Autosómica, Nefronoptosis etc...

No quisiera dejar pasar éste importante momento que es el inicio de un nuevo proyecto para dar las gracias a todas las personas que están colaborando con nosotros: Fundación Puigvert, Laboratorios, Comité Científico y una mención especial para nuestros compañeros de la Asociación Francesa AIRG que con su apoyo y respaldo han contribuido de forma importante a nuestro nacimiento.

Ramón A. Quintilla
Presidente AIRG-E

Del guisante de Mendel a la genética humana

Profesor Jean Louis Serre Laboratorio de citogenética y genética molecular humana Universidad de Versailles, Saint Quentin en Yvelines, Versailles.

Mendel, el padre natural de la genética

En 1900, los botánicos de Vries, Correns y Von Tschermak vieron que sus experimentos sobre el cruce de guisantes, maíz, crisantemos, verónicas y muchas otras plantas daban resultados idénticos a los publicados en 1865 por un monje moravo, Gregor Mendel. Se dieron cuenta entonces que 35 años antes había nacido una teoría de la herencia, sin que, ni ellos mismos hasta entonces ni Mendel, hubieran sido conscientes de ello. De este “redescubrimiento” de las leyes de Mendel ha nacido la leyenda del “genio incomprendido y olvidado”. Es efectivamente una leyenda, ya que no hay nada misterioso en ello. En realidad Mendel nunca pensó que investigaba las leyes generales de la herencia. Estaba interesado en dos problemas, el uno teórico, el otro práctico.

- El problema teórico consistía en preguntarse si cada uno de los sexos tenía un papel en la procreación (para Aristóteles, el sexo masculino lo determina todo, la mujer no tiene más que un papel de portadora); para resolver el problema Mendel demuestra experimentalmente que el contenido de las células sexuales o gametos, tanto masculinos como femeninos, tiene un papel en la herencia.

- El problema práctico es el de la estabilidad de los cruces o “híbridos”. A lo largo de los dos últimos siglos, los “hibridólogos” intentaron cruzar cepas puras para conseguir híbridos estables, con un claro interés agronómico. Con sus cruces de guisantes, Mendel demuestra se puede conseguir a una multitud de descendientes

híbridos, algunos de los cuales pueden ser estables: el mismo crea un híbrido estable de fucsia y proporciona un método práctico a los hibridólogos que pretenden conseguir variedades nuevas.

Pero en ningún momento pensó Mendel que las leyes de la herencia en el guisante pueden tener un alcance universal en todo el reino viviente, incluidos los vegetales, hongos y animales, entre ellos por supuesto el hombre. Mendel concibió la genética sin saberlo, es su padre natural.

Lo que descubrió Mendel y lo que vino después

La visión que tiene Mendel de los fenómenos naturales proviene de su formación de físico y se apoya sobre principios racionalistas. Consiste primero en concebir dos universos, el de los efectos y el de las causas que los determinan, en segundo lugar en considerar que se puede observar un fenómeno lo suficientemente sencillo para ser el resultado de una única causa.

Apoyándose en estas dos ideas reinterpreta los resultados del cruce de distintas variedades de guisante (*Pisum sativum*) conocidos por todos los hibridólogos botanistas desde el año 1820.

Sigamos el razonamiento de Mendel, y aprovechemos para definir los términos de la genética moderna a cuyo nacimiento el destino no le permitió asistir.

1. Dispongo de dos variedades puras de guisantes, la una con flores malvas, la segunda con flores blancas. Estas variedades son puras ya que si se

les deja reproducirse espontáneamente (por autofecundación), la descendencia es idéntica a los padres: flores malvas en el primer caso, blancas en el segundo. Me interesa una característica observable de los guisantes, el color que mis sucesores, los genetistas, definirán como **carácter**.

Este carácter puede adoptar dos formas llamadas **fenotipos**, el fenotipo malva y el blanco que mis sucesores denominarán fenotipos.

2. Si considero que la diferencia de color entre las dos variedades depende de una causa única, esta también puede adoptar dos formas: la forma A, responsable del color malva y la a, responsable del blanco. Mis sucesores darán a este factor el nombre le nombre de **gen**, y las dos formas de este gen, implicadas en la realización de los dos fenotipos, serán denominadas **alelos** del gen.

3. Realizo cruces entre estas dos variedades con castración previa de las anteras (son los órganos que forman el polen es decir los gametos masculinos) para así poder fecundar los estigmas (son los órganos que contienen los gametos femeninos) con polen procedente de la otra variedad. De esta manera hago dos cruces llamados recíprocos: en un caso el polen procede de una planta con flores malvas, en el otro de una planta con flores blancas.

4. Observo que todas las plantas que proceden de estos dos cruces tienen flores malvas, ninguna las tiene blancas.

5. Puedo concluir que si solo uno de los sexos importase, el

masculino o el femenino, todos los descendientes de un cruce serían blancos y los del otro cruce serían de color malva. Este no es el caso, en consecuencia Aristóteles se equivocaba. También tengo que concluir al ser todas las flores de color malva que el fenotipo malva es "dominante" y el blanco "recesivo".

6. Pero no observo más que los fenotipos, es decir lo producido por las causas, y se que estas causas están transmitidas tanto por el polen como por el óvulo. Se trata de saber si, los individuos con fenotipo malva procedentes de los cruces solo poseen alelos A responsables del fenotipo malva, o si también pueden contener alelos cuyo efecto no se podría manifestar de forma simultánea al del alelo A. Esto explicaría el que el fenotipo A sea el único presente en esta generación.

7. Para saberlo dejo que estas plantas de primera generación fabriquen sus propios gametos, se auto-fecunden y planto los guisantes procedentes de esta autofecundación. El 75% de las plantas de segunda generación tienen flores de color malva, el 25% las tienen blancas.

8. Puedo concluir que el alelo estaba presente en las plantas malvas de primera generación puesto que su efecto, el fenotipo blanco, está presente en las plantas de segunda generación. Las plantas blancas de primera generación contienen a la vez A y a: mis sucesores dirán que son heterocigotos, puesto que contienen dos alelos diferentes del gen analizado.

9. También puedo plantear la hipótesis que cada gameto del heterocigoto Aa es "puro" y solo contiene uno de los dos alelos, el A con una probabilidad del 50% el a con una probabilidad del 50%. De esta forma la unión al

azar de los gametos durante la autofecundación, tendrá como resultado 25% de AA, 50% de Aa y 25% de aa según el cuadro de cruces. Es exactamente el resultado observado, 75% de plantas con flores malvas y 25% de plantas con flores blancas.

10. También puedo, si mi teoría es exacta, decir que las plantas con flores blancas son puras ya que contienen dos alelos idénticos del gen, se dirá que son homocigotos, y que 1/3 de las plantas con flores malvas son "puras" ya que son homocigotos para el alelo A del gen.

Verifico la validez de mi teoría es exacta. Dejo para ello estas plantas de segunda generación autofecundarse y planto las semillas conseguidas para obtener plantas de tercera generación. Veo que:

Las plantas con flores blancas eran efectivamente homocigotos aa ya que sus semillas solo dan descendientes con flores blancas. Un tercio de las plantas con flores malvas eran efectivamente homocigotos AA ya que sus semillas solo dan descendientes con flores malvas.

Finalmente los otros dos tercios eran efectivamente heterocigotos Aa ya que sus granos dan un 50% de descendientes con flores blancas y un 50% de descendientes con flores malvas.

Precisiones sobre de historia y vocabulario

En 1865, los resultados de Mendel parecían interesantes sin más. Se tuvo que esperar al inicio del siglo XIX para descubrir su importancia y sobretodo para entender que la "ley de la pureza" de los gametos postulada por Mendel, no era sino la consecuencia del comportamiento de los cromosomas portadores de los genes. Cada individuo recibe un grupo de cromosomas del padre y otro de la madre. De esta forma tiene dos ejemplares de cada uno de los genes, uno de origen

paterno y el otro de origen materno.

El padre o la madre solo transmiten la mitad de sus cromosomas, es decir un solo ejemplar de cada uno de los genes. Cada uno de los descendientes tendrá para cada gen, un genotipo formado por dos ejemplares del gen, uno procedente del padre, el otro de la madre.

Consideremos ahora un gen A que tenga varios tipos de alelos: por ejemplo A1, A2 y A3. El padre y la madre pueden ser heterocigotos para este gen, por ejemplo A1/A2 y A1/A3. Puesto que cada uno de los padres transmiten uno solo de los alelos que determinan el genotipo, pueden engendrar hijos distintos genéticamente (A1A1, A1A2, A1A3 o A2A3) según la transmisión al azar de los alelos. La consecuencia de la herencia mendeliana es que los padres no transmiten sus caracteres, solo transmiten la mitad de los genes que determinan los caracteres de los hijos. ¿Porque hablar entonces de los "caracteres hereditarios" ya que no lo son? Por la confusión entre las palabras carácter y fenotipo.

Hemos visto que un carácter puede manifestarse bajo varias formas llamadas fenotipos. Se debería decir que los padres no transmiten el fenotipo, solo transmiten la mitad de los genes que determinan los fenotipos de los hijos.

Aplicación de las leyes de Mendel a las enfermedades hereditarias

Las enfermedades mendelianas

Se dice que una enfermedad es mendeliana o monogénica, si la diferencia entre los fenotipos sanos y patológicos no depende más que de un gen.

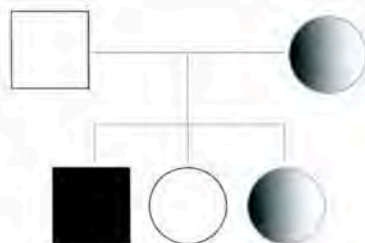
Alelos normales y alelos patológicos

A un gen implicado en una enfermedad, le corresponden uno o varios alelos "normales" y uno

o varios alelos “patológicos” o “patógenos”. La presencia de estos últimos se asocia a la enfermedad. Se dice que los alelos patógenos son alelos que han experimentado una mutación, es decir que son el resultado de la modificación de un alelo normal. Una mutación es la modificación de la secuencia del ADN causada por elementos exógenos (radiaciones, agentes químicos como el alquitrán del tabaco) o con más frecuencia endógenos (radicales libres) o por errores que ocurren en el momento de la replicación, al dividirse las células.

Enfermedades autosómicas y enfermedades ligadas al sexo

Se dice que una enfermedad mendeliana es autosómica si el gen implicado está situado en un cromosoma autosómico es decir en uno de los 22 cromosomas humanos que no son ni el X ni el Y.



Ligada al sexo

Se dice que una enfermedad mendeliana está ligada al sexo si el gen implicado está situado en un cromosoma sexual, X o Y. En este caso la transmisión de la enfermedad depende de la transmisión del sexo. Por ejemplo, una enfermedad que depende de un gen situado en el cromosoma Y, solo puede afectar niños y se transmite de padres a hijos. Veremos más adelante las enfermedades producidas por la mutación de un gen situado en el cromosoma X.

Enfermedades dominantes y enfermedades recesivas

De la misma forma que hemos hablado de los fenotipos dominantes y recesivos en relación con el carácter color en el guisante,

se habla de las enfermedades dominantes y recesivas. Una enfermedad es dominante si la presencia de un único alelo patológico es suficiente para provocarla. En la flor del guisante el fenotipo malva es dominante ya que la presencia de un solo gen A es suficiente (AA y Aa son color malva).

Una enfermedad es recesiva si los dos ejemplares del gen responsables del genotipo son alelos patológicos. En la flor del guisante el fenotipo blanco es recesivo puesto que los dos genes tienen que ser aa para conseguir ese color.

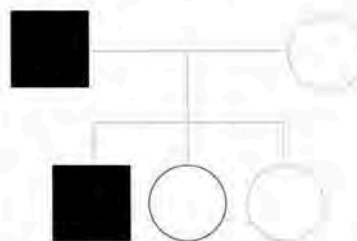
En el caso de una enfermedad recesiva, el heterocigoto Aa es un “portador sano” ya que su fenotipo es normal pero es portador de un gen patológico (en el caso del guisante el heterocigoto Aa tiene flores malvas, pero es portador del alelo a).

El entender el porque una enfermedad es dominante y otra recesiva implica el conocer la función del gen y las consecuencias de las distintas mutaciones que lo pueden afectar.

Modo de transmisión de una enfermedad autosómica dominante

La genealogía de los pacientes presenta las siguientes características:

- Los dos sexos se ven igualmente afectados
- Todo individuo afecto tiene uno de sus padres que también lo está
- Los individuos sanos no transmiten la enfermedad



Autosómica dominante

La transmisión de la enfermedad a lo largo del tiempo es pues “continua”. Esto es fácil de entender si se tiene en cuenta que:

- El gen M implicado en la enfermedad está situado en un cromosoma autosómico, de tal forma que la posibilidad de verse afectados es la misma para los dos sexos.
 - Los individuos afectados son heterocigotos para el gen, es decir que son portadores de un alelo normal N (funcionante) y de un alelo portador de una mutación (patógeno) que tiene un efecto dominante sobre el del alelo normal. Transmiten el gen patógeno a la mitad de su descendencia que se ve afectada; los hijos sanos han recibido un ejemplar sano de cada uno de los padres y no “transmiten” la enfermedad (no se transmite la enfermedad sino el alelo que la provoca).
- Pero también puede ocurrir que los padres de un individuo afecto de una enfermedad autosómica dominante estén sanos. Esta aparente excepción a las reglas se debe a que uno de los gametos de los padres, el gen normal, ha sufrido una mutación, apareciendo un alelo patológico en el hijo.

Modo de transmisión de una enfermedad autosómica recesiva

Una enfermedad “autosómica recesiva” o cuyo modo de transmisión es “autosómico recesivo” tiene las características siguientes:

- Los dos sexos están igualmente afectados
- Los padres de los individuos afectados, no están afectados, pero son una pareja “de riesgo” de transmisión de la enfermedad
- De media, una cuarta parte de los hijos de una pareja con riesgo, está afectada.

- Si los padres están emparentados, el riesgo de que un hijo este afectado aumenta. Es fácil entender estos resultados si se considera que para que la enfermedad aparezca, tienen que estar presentes dos ejemplares con mutación, denominados m, del gen responsable de la enfermedad. En este caso, cada uno de los padres, no afectos, se denominan "portador sano": son heterocigotos N/m, portadores del alelo patógeno m que han transmitido a su hijo afecto, y de un alelo



"normal" funcionante N, cuyo efecto predomina sobre el del alelo patógeno. También se dice que el efecto del gen patógeno es recesivo en relación al efecto del gen normal. Este tipo de transmisión ocurre en las enfermedades como la fibrosis quística, la nefronoptosis o las talasemias.

Enfermedades ligadas al sexo

Están principalmente asociadas a un gen del cromosoma X. Las mujeres solo poseen dos cromosomas X mientras los hombres poseen un X y un Y. Los hombres no poseen más que un ejemplar del cromosoma X: un alelo patógeno del X siempre produce la enfermedad en el sexo masculino. Por el contrario, en el sexo-femenino hay 2 ejemplares de los genes del cromosoma X y la expresión de las enfermedades ligadas al X depende de la dominancia o de la recesividad de los efectos de los alelos patógenos. Estos efectos de

dominancia o recesividad interfieren con el fenómeno de inactivación del X. Se trata de un fenómeno complejo que tiene por consecuencia la inactivación de un cromosoma X en las células del organismo femenino:

- Según la célula, tanto el X paterno como el materno pueden estar inactivados
- El porcentaje de inactivación del X paterno o del materno es variable de una célula a la otra.

Las enfermedades monogénicas "recesivas ligadas al sexo" como la hemofilia o la miopatía de Duchenne se caracterizan por afectar de forma casi constante a los hombres:

- Sea porque la enfermedad es letal y solo sobreviven las portadoras y solo se ven afectados la mitad de los hijos, la mitad de las niñas siendo portadoras.
- Sea porque es muy raro el alelo patógeno (en la hemofilia A, la frecuencia del alelo mutado responsable es de 1/10 000, 1/10000 niños esta afecto pero solo 1/100 millones de niñas lo son!

¿Como entender el que un carácter sea recesivo o dominante?

Para entenderlo hay que saber cual es la función de los genes y cuales son las consecuencias de las mutaciones que los pueden afectar. Hemos elegido como ejemplo dos enfermedades que no afectan los riñones:

- ¿Por qué es recesiva la fibrosis quística?
El gen responsable esta localizado en el cromosoma 7 (es una enfermedad autosómica). Su función consiste en codificar un

canal que permite a los tejidos secretores secretar agua para fluidificar las secreciones. Cualquier mutación que altere el mensaje o la expresión del gen, provocando ausencia o mal funcionamiento del canal, sería una mutación patológica. De hecho los pacientes con fibrosis quística tienen secreciones demasiado espesas que permanecen estancadas en los tejidos provocando alteraciones de los tejidos (páncreas y sobre todo pulmones). Los individuos heterocigotos (N/m) portadores de un gen no funcional producen una cantidad suficiente de canales para fluidificar las secreciones y permanecen sanos.

- ¿Por qué la hipercolesterolemia familiar es dominante? Todos los organismos necesitan una cierta cantidad de colesterol que encuentran en los alimentos o que se produce por síntesis endógena en las células. Un receptor regula la producción endógena informando las células de la concentración del colesterol circulante en las arterias y venas. Este receptor esta codificado por un gen para el cual existen alelos mutados no funcionales.....

Al revés de lo que ocurre en la fibrosis quística, la presencia de un solo alelo no funcional es patológica. El déficit de receptores a la superficie de las células las engaña sobre la concentración real de colesterol circulante y estas células producen más colesterol de lo debido, lo que provoca sobrecarga, un deposito arterial y finalmente un aumento de los riesgos de ruptura vascular o de trombosis, sobretudo si se añaden los riesgos relacionados a la ingesta excesiva de alimentos. En estos sujetos, hay riesgo de infarto alrededor de los 40 años, y en portadores de dos alelos no funcionales, el riesgo esta aumentado y ocurre a partir de los 20 años.

LAS ENFERMEDADES RARAS

Alfons Beltrán

Se llaman enfermedades raras aquellas que afectan a un número limitado de personas respecto a la población general, a menos de 1 por cada 2.000 personas. Aunque este número parece pequeño, afecta a 230.000 personas de los 25 estados de la Unión Europea. La mayoría de estas enfermedades son menos frecuentes, afectando a 1 de cada 100.000 personas o menos.

Se calcula que a día de hoy existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes que afectan entre un 6 y 8% de la población total.

Un 80% de las enfermedades raras tiene un origen genético identificado que equivale a un 3 o un 4% de los nacimientos. Las otras causas pueden ser infecciosas, alérgicas, degenerativas o proliferativas.

Las enfermedades raras son enfermedades graves, crónicas y progresivas. Pueden manifestarse desde la infancia, sin embargo, más del 50% de las enfermedades raras son de manifestación adulta.

Las personas afectadas por este tipo de enfermedades, encuentran todo tipo de dificultades en su búsqueda de diagnóstico, para obtener información y para ser dirigidas a los profesionales conocedores de estas enfermedades. Este tipo de pacientes son más vulnerables desde el punto de vista psicológico, social, económico y cultural. A causa de conocimientos científicos y médicos insuficientes, un gran número de enfermos no es diagnosticado. Su enfermedad permanece desconocida y su tratamiento es sintomático. Evidentemente no es posible desarrollar una política específica para cada enfermedad pero un nuevo enfoque, hasta ahora fragmentado, puede llevarnos a una solución. Una aproximación global a las enfermedades raras, permite salir del aislamiento y crear auténticas políticas sanitarias en el área de la investigación científica y biomédica, el desarrollo de los medicamentos, la política de la industria, información

y formación, beneficios sociales, etc...

Normalmente ignoradas por los médicos, científicos e investigadores, solamente aquellas enfermedades raras que han atraído la atención pública se benefician de una política de investigación sanitaria. Generalmente esto ha sido posible por las asociaciones de pacientes o grupos de profesionales.

El proyecto conseguido así para ciertas enfermedades, permite a los enfermos vivir mejor y más tiempo, y consigue un mayor avance social.

Se espera en un futuro un profundo cambio en el progreso científico y terapéutico para todo este tipo de enfermedades. En la actualidad para las enfermedades raras no existen suficientes programas públicos de investigación, los medicamentos desarrollados para este grupo de pacientes son aún un número muy limitado.

Su situación de exclusión del sistema de salud y la experiencia adquirida por el manejo de la enfermedad en la vida diaria, les ha llevado a la creación de numerosas organizaciones de enfermos.

Estas organizaciones a parte de dar a conocer la enfermedad en el entorno médico y la sociedad en general, también son un lugar de encuentro para compartir experiencias. En este sentido, desde AIRG España, donde damos cobijo a los pacientes con enfermedades renales genéticas, también contamos con un gran número de las enfermedades raras como la enfermedad de Fabry, Alport o la nefronoptosis. Es por ello que en las próximas semanas AIRG-España va a incorporarse como asociación a la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) que agrupa a las asociaciones de pacientes que tienen este tipo de enfermedades.

POLQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

Dra. Roser Torra. Fundació Puigvert. Barcelona

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es la enfermedad hereditaria renal más frecuente, afectando a una de cada 800 personas. Aproximadamente un 10% de pacientes en diálisis o trasplantados se hallan afectados de esta patología.

Se caracteriza principalmente por el desarrollo y progresivo crecimiento de múltiples quistes en ambos riñones. Estos quistes crecen en número y tamaño durante toda la vida, de manera que pueden afectar la función del riñón, llegando el enfermo a precisar tratamiento sustitutivo de la función renal mediante diálisis o trasplante renal. También pueden aparecer quistes en otros órganos, principalmente el hígado, pero a diferencia del riñón nunca afectan a la función de dicho órgano. Así mismo, la enfermedad se asocia a la presencia de algunas otras alteraciones en mayor frecuencia que en el resto de la población, como pueden ser los aneurismas de arterias cerebrales o anomalías en las válvulas cardíacas.

La PQRAD es una enfermedad genética (causada por una mutación en un gen) y hereditaria (es transmisible a la descendencia). Cada persona con un progenitor afecto de PQRAD tiene un 50% de probabilidades de haber heredado la enfermedad, afectando por igual a ambos sexos. Aun así, existe la rara posibilidad de que una persona presente PQRAD sin que ninguno de sus padres esté afecto, siendo ella la primera en padecer la mutación en su familia; esto sólo se encuentra en el 5-10% de los casos de PQRAD, y esta persona también tiene un 50% de probabilidad de transmitir la enfermedad a su descendencia. También es importante saber que esta patología no salta generaciones; es decir, que si un paciente afecto no transmite la enfermedad a su hijo-hija, los hijos de éstos no padecerán la enfermedad.

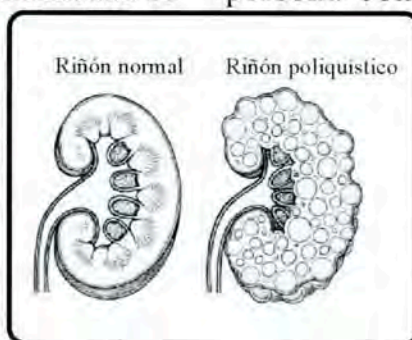
La denominación de autosómica viene dada por el hecho de que el gen alterado se halla en uno de los cromosomas de los llamados autosomas.

Decimos que es dominante porque la afectación del gen en uno de los dos cromosomas de la persona es suficiente para producir la enfermedad. Se ha descubierto que mutaciones en genes diferentes pueden provocar esta enfermedad. En el 85% de familias afectas el gen alterado es el llamado PKD1, situado en el cromosoma 16. El 15% restante presenta una mutación en el llamado gen PKD2, situado en el cromosoma 4. Por otro lado, las mutaciones son diferentes de una familia a otra, ya que el tipo de alteración en el gen en cuestión puede ser de varios tipos. En cambio, lógicamente todos los miembros de una misma familia tienen la misma mutación. Actualmente el llamado análisis de ligamiento permite decir cual es el gen alterado y si una persona con riesgo está o no afecta de la enfermedad simplemente realizando una extracción sanguínea a varios miembros de la familia de los que sepamos perfectamente si están o no afectados de la enfermedad. La búsqueda de la mutación concreta es un trabajo largo y costoso que no se realiza rutinariamente.

La persona afecta puede

permanecer asintomática durante mucho tiempo y descubrir la enfermedad por la presencia de antecedentes familiares al realizar una ecografía, que es la prueba diagnóstica por excelencia. Para que los quistes crezcan y sean visualizados por la ecografía pueden pasar bastante años; así, aunque en algunos casos ya se visualizan quistes en la infancia, cabe recordar que una ecografía normal antes de los 20 años no descarta una PQRAD.

Como ya se ha comentado, la presencia de quistes en los riñones puede llevar a la insuficiencia renal, por lo que la enfermedad puede descubrirse por este hallazgo analítico. De hecho aproximadamente un 50% de pacientes están en programa de diálisis o trasplantados a los 60 años; el resto entrarán más tarde o no la precisarán. El promedio de inicio de diálisis en pacientes PKD1 es de aproximadamente 53 años,



mientras en PKD2 es de 72 años.

Pero habitualmente se detectan otros datos que llevan al diagnóstico antes de la presencia de insuficiencia renal. Una de las manifestaciones más frecuentes y precoces que llevan al diagnóstico es la presencia de hipertensión arterial; otras son la presencia de dolores lumbares o abdominales, de sangre en la orina (hematuria), piedras en la vía urinaria (litiasis) o infecciones urinarias de repetición.

El hecho de que la enfermedad sea descubierta de forma precoz no significa que la evolución a la insuficiencia renal sea forzosamente más rápida. De hecho no es ninguna rareza hallar quistes en niños afectados por la enfermedad.

En los raros casos de afectación severa en la infancia es importante diferenciarla de la poliquistosis renal autosómica recesiva, en la que la alteración genética, la transmisión, la evolución y la conducta terapéutica serán diferentes.

Es muy importante que los pacientes sean controlados periódicamente por un nefrólogo, el cual realizará un seguimiento clínico, analítico y ecográfico.

Actualmente no existe tratamiento que cure o frene la evolución de la enfermedad. Sí es cierto que el control de la tensión arterial es un factor muy importante, ya que los pacientes hipertensos no controlados tienen una evolución más rápida hacia la insuficiencia renal. Son recomendables algunas medidas de ámbito general como una dieta equilibrada, la ingesta adecuada de líquidos, evitar la cafeína, no fumar y

practicar ejercicio siempre y cuando no se trate de deportes de contacto. Se deben evitar así mismo ciertos medicamentos potencialmente tóxicos para el riñón. En caso de presentar ya una insuficiencia renal avanzada, el tratamiento va dirigido a corregir las alteraciones hidroelectrolíticas derivadas de la misma.

En caso de dolores lumbares persistentes y de elevada intensidad que no responden al tratamiento médico, volumen renal importante que cree molestias digestivas o bien si existen episodios de infección o hematuria repetidos puede ser necesaria la punción de algún quiste o incluso la extracción de un riñón si el paciente está en diálisis o trasplantado. En caso de que los problemas sean derivados de algún quiste hepático también se puede realizar punción del mismo.

Hoy día las técnicas de diálisis y el trasplante renal han evolucionado de manera que la calidad de vida de los pacientes que lo requieren es mucho mejor que años atrás. La enfermedad no reaparece nunca

en el riñón trasplantado.

Por último, recordar la posibilidad de la existencia de aneurismas de arterias cerebrales que aunque infrecuentes pueden provocar dolores de cabeza o algún síntoma neurológico, lo que exige la práctica de alguna exploración complementaria si existen estos síntomas. La ruptura de alguno de estos aneurismas es una urgencia neuroquirúrgica. Es importante para una persona con riesgo de padecer la enfermedad (por existir antecedentes familiares) saber si se halla afecto o no, ya que el control de algunos factores como la hipertensión arterial puede enlentecer la progresión de la enfermedad. En caso de progresión a la insuficiencia renal crónica, que puede ser asintomática en las primeras fases, también es beneficioso un control periódico que permita corregir las alteraciones metabólicas que ésta va produciendo.

Por otro lado, el hecho de saber que se tiene la enfermedad conlleva la posibilidad de que los descendientes se hallen afectados, información que se les debe transmitir en el momento adecuado.

El diagnóstico de la PQRAD se realiza habitualmente mediante la ecografía, un método altamente sensible

y específico a partir de los 20 años. El estudio genético resulta útil para el diagnóstico en casos de ecografía dudosa o bien para el diagnóstico presintomático en pacientes menores de 20 años con ecografía normal. Aunque es posible realizarlo, raramente se solicita el diagnóstico prenatal.

Por otro lado, estos estudios averiguan si los pacientes en una determinada familia son PKD1 o PKD2, lo cual matiza

el pronóstico en cuanto a la hipertensión y la insuficiencia renal.

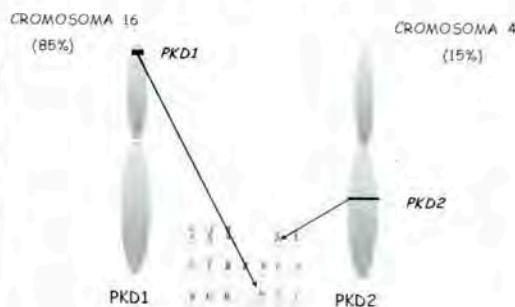
En los últimos años, se han postulado teorías sobre el mecanismo molecular que lleva a la formación de quistes. Así mismo, se han estudiado diversos factores que influyen en la multiplicación celular y la secreción de fluido que llevan a la formación de los mismos.

También se han identificado los genes PKD1 y PKD2 y han sido caracterizados sus productos proteicos (la poliquistina 1 y 2). En estos momentos se estudia el posible papel de cada una de estas proteínas en la aparición de los quistes.

Otro punto importante es el estudio de los factores modificadores de la progresión de la enfermedad, tanto genéticos como ambientales.

Los hallazgos derivados de estos estudios contribuirán, sin duda, en la búsqueda de un tratamiento que cure la enfermedad o enlentezca su progresión.

Genes de la poliquistosis renal autosómica dominante



JORNADAS ANUALES DE LA AIRG-París 15-16 de Mayo 2.004



el periodista Alfons Beltrán y cómo no presentamos la maqueta del nº 0 de la revista NEFROGEN la cual está ya en nuestras manos.

Por parte de todas las exposiciones hubo un denominador común, aportar la máxima información sobre las enfermedades renales genéticas a sus asociados y familiares así como a todo aquel que se interese por ellas, en resumen concienciar a la sociedad en general de nuestra problemática. En lo que respecta al apartado científico la Dra. Roser Torra realizó una conferencia sobre La investigación de las enfermedades renales hereditarias en España y el Dr. José Ballarín participó en una debate entre familias y expertos sobre los avances en la investigación sobre la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante.

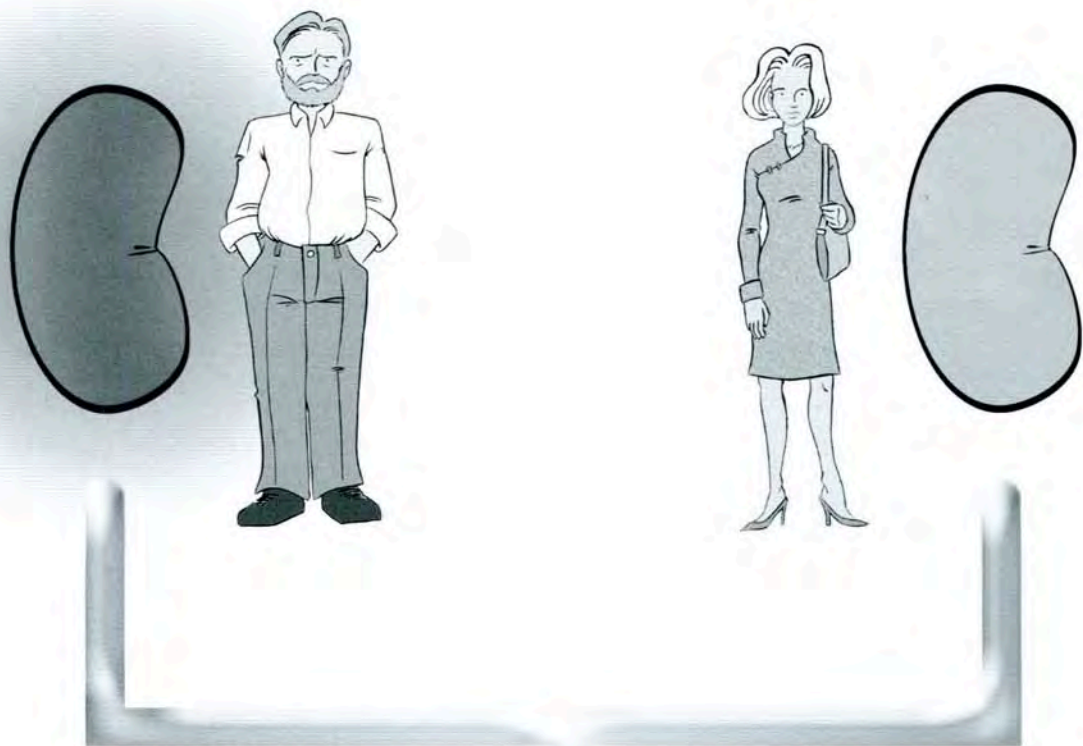
El pasado 14 y 15 de Mayo de 2.004 tuvimos la ocasión de asistir en calidad de invitados al congreso anual de la AIRG-France que tuvo lugar en París. La representación de AIRG-España estaba formada por la presidenta del Comité Científico, Dra. Roser Torra, el colaborador de dicho comité, Dr. José Ballarín, el Vicepresidente y el Presidente de AIRG-E. Sres. Alfons Beltrán y Ramón Quintilla. Pudimos comprobar los avances realizados por la AIRG-France después de 10 años de existencia y comentar ampliamente con algunos de sus componentes las dificultades y los contratiempos que durante éste periodo han tenido que superar. Tanto su Presidente Sr. Jean-Claude Barre y su secretario Sr. Jacques Vignaud entre otros fueron unos excelentes anfitriones y nos aportaron gran cantidad de ideas para seguir consolidando nuestra Asociación, en éstos sus primeros pasos. Durante el congreso, hubo un apartado dedicado a las nuevas AIRG que se están formando en Europa. Presentó su proyecto la AIRG-Suisse (Frédéric Barbey) y la AIRG-Belgique (Dr. Yves Pirson) y por supuesto la AIRG-España.

Nuestra exposición tuvo la colaboración del Dr. José Ballarín, el cual contribuyó a hacer llegar a los asistentes, la mayoría de habla francesa, las inquietudes, los logros y los proyectos de nuestra Asociación.

Hicimos un repaso a los Estatutos, presentamos en sociedad el cartel que nos está dando a conocer entre la comunidad médica, los enfermos y sus familias. Nos encantó lucir, que aún y con nuestra juventud disponemos de un pequeño apartado en un programa de radio, en una emisora pública como COM-RADIO. Un "Ronyo per herencia" programa conducido por

AIRG
España

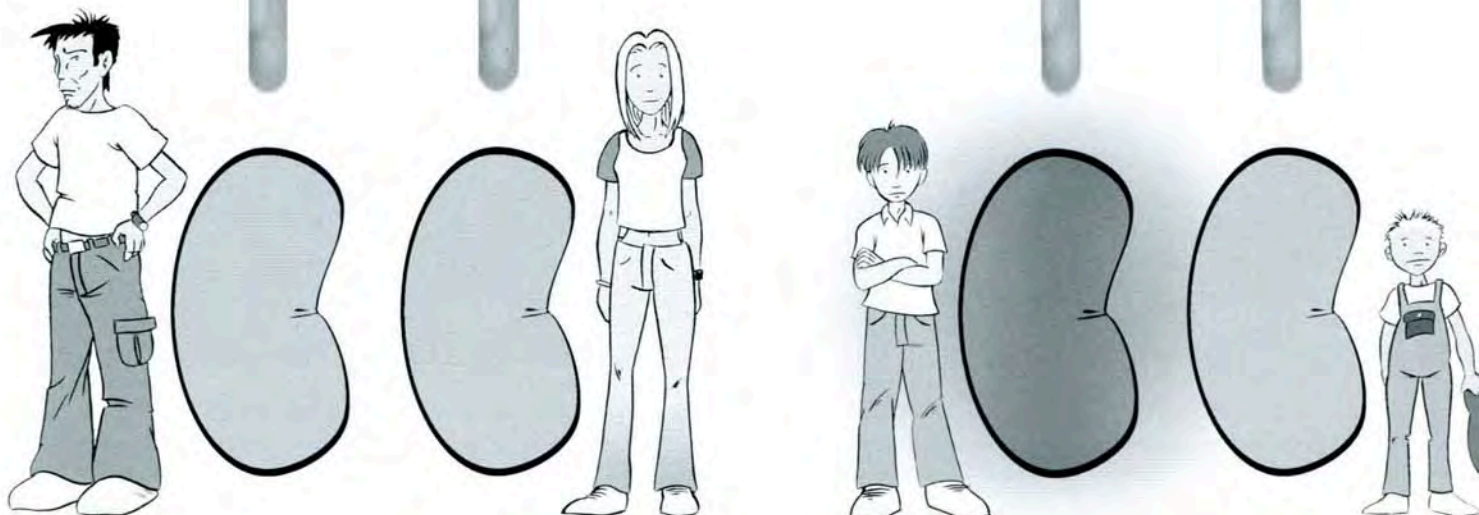




AIRG

España

Asociación para la información y la
investigación de las enfermedades
renales genéticas.



Cistinuria

Ferrán Rousaud. Unidad de Litiasis Renal.
Fundació Puigvert. Barcelona.

La cistinuria es una enfermedad hereditaria que se transmite de forma recesiva (no dominante). Quién la padece presenta un aumento de la concentración de aminoácidos básicos y cistina en la orina (cistina, lisina, arginina y ornitina), debido a un defecto en el transporte tubular renal e intestinal de los mismos.

¿Qué consecuencias clínicas comporta?

La única manifestación clínica conocida de la cistinuria es la formación de cálculos de cistina en el riñón. El cálculo se forma por la excesiva concentración de cistina en la orina y a su gran insolubilidad sobre todo en orinas ácidas (pH urinario 5).

Al ser una enfermedad hereditaria la tendencia a desarrollar cálculos en el riñón se mantiene toda la vida.

¿Qué sabemos de la genética de la cistinuria?

Conocemos los genes causantes de la enfermedad:

- Gen SLC3A1 (rBAT), localizado en el brazo corto del cromosoma 2.

- Gen SLC7A9 (bo,+AT de rBAT), localizado en el brazo largo del cromosoma 9.

Con el conocimiento de éstos genes, de sus mutaciones correspondientes y relacionando estos datos con aspectos clínicos se ha podido clasificar la enfermedad en tres tipos fenotípicos:

1. Cistinuria de tipo A: causada por mutaciones en ambos alelos del gen SLC3A1. Los portadores de la enfermedad tienen unos niveles de aminoácidos en orina normales.

2. Cistinuria de tipo B: causada por mutaciones en ambos alelos del gen SLC7A9. Los portadores presentan elevación urinaria de cistina y aminoácidos básicos, pero en un 14% de los casos los aminoácidos urinarios pueden ser normales.

3. Cistinuria de tipo AB: causada por una mutación en SLC3A1 y otra mutación en SLC7A9. Este tipo es infrecuente.

Manifestaciones clínicas

Son las propias de cualquier enfermedad litiasica. Los pacientes pueden presentar crisis de dolor cólico (cólico nefrítico), obstrucción de la vía urinaria, hematuria, infección urinaria debido a los cálculos, pielonefritis aguda, sepsis. Al ser un tipo de litiasis que se reproduce con cierta facilidad, con el tiempo, algunos pacientes pueden desarrollar insuficiencia renal.

¿Cómo se diagnostica la enfermedad?

La presencia en orina de cristales de cistina y/o la presencia de cistina como componente de un cálculo urinario nos da el diagnóstico de certeza. La confirmación se hará determinando los niveles de cistina y aminoácidos en la orina.

Tratamiento

El tratamiento es común para todo paciente cistinúrico, independientemente del tipo de cistinuria.

Medidas generales

Es muy importante mantener un volumen urinario por encima de los 3 litros/24 horas, de esta manera la concentración urinaria de cistina disminuye. Se aconseja incluso orinar 1 o 2 veces durante el período nocturno y aprovechar para beber 1 o 2 vasos de agua.

Hay que reducir el consumo de sal de la dieta, de esta manera, a nivel del riñón se produce una disminución de la concentración de cistina al reabsorberse ésta a través del túbulo junto con el sodio.

En estos pacientes la orina es habitualmente ácida (pH 5), por lo tanto debe alcalinizarse intentando conseguir pH de 7; de esta manera se consigue solubilizar la cistina y se evita que cristalice en forma sólida.

Debe reducirse el consumo de carne roja. La cistina proviene del aminoácido esencial metionina presente en este tipo de alimento.

Medidas farmacológicas

Existen algunos medicamentos

que actúan uniéndose a la cistina aumentando su solubilidad. Estos fármacos son la D-penicilamina y la mercaptopropionilglicina; ambas actúan por igual, la diferencia entre ambos se encuentra en que la D-penicilamina tiene unos efectos secundarios muy importantes y su uso debe hacerse con cuidado. Existen otros fármacos que también actúan o disminuyendo la concentración urinaria de cistina o reduciendo su insolubilidad pero se utilizan con menos frecuencia por sus resultados variables.

Medidas intervencionistas

Se aplican para extirpar el cálculo de cistina del riñón o vía urinaria cuando éste ocasiona algún problema como obstrucción de la vía urinaria, cólico nefrítico refractario por cálculo enclavado o deterioro de la función renal.

Los cálculos de cistina como cualquier tipo de cálculo se pueden extirpar mediante cirugía (cirugía tradicional), cirugía laparoscópica, técnicas endourológicas (a través de la vía urinaria) o bien por vía percutánea. Todas ellas tienen sus indicaciones, sus ventajas e inconvenientes.

La litotricia extracorpórea por ondas de choque, método poco cruento, que emplea una emisión de ultrasonidos para fragmentar el cálculo en riñón o vía urinaria y facilitar su expulsión espontánea, tiene sus limitaciones cuando se trata de cálculos de cistina debido a la gran dureza de los mismos.

En cuanto al enfoque terapéutico en general lo ideal es planificar una metafilaxis eficaz e individualizada, con las medidas generales y farmacológicas anteriormente comentadas, de cara a retrasar al máximo una probable recidiva litiásica.

¿Es conveniente realizar el estudio genético del paciente y su familia?

Una vez diagnosticada la enfermedad, lo ideal es contar con la colaboración de la familia para el estudio genético-clínico.

No es infrecuente encontrar, dentro de la misma línea familiar del paciente (hermanos), otro/s afectos de la enfermedad pero que aún no han desarrollado cálculos al riñón.

Es importante contar para el estudio genético familiar, si es posible, con los progenitores y los hermanos del paciente.

Para realizar el estudio sólo hace falta una muestra de sangre para el estudio de DNA y una muestra de orina de 24 horas para la determinación de aminoácidos.

El estudio genético permite caracterizar el gen responsable y sus mutaciones así como el fenotipo de la enfermedad.

Conclusión

A pesar de ser una enfermedad infrecuente hay que tenerla presente ante cualquier paciente que inicia su enfermedad litiásica en edad infantil o juvenil, en pacientes con una historia de litiasis de larga data con recidivas frecuentes, en pacientes con gran historia familiar de litiasis renal.

La presencia de cristales de cistina en el sedimento urinario o la presencia de cistina como componente de un cálculo es diagnóstico de la enfermedad.

La metafilaxis debe aplicarse de por vida sobretudo en aquellos pacientes con un índice de recidiva litiásico elevado.

El estudio genético del paciente y su familia es importante para caracterizar el gen causante, el mapa mutacional, el fenotipo y la caracterización de nuevos pacientes que aún no han desarrollado la clínica litiásica.

AIRG
España

ENFERMEDAD DE FABRY

Dra. Roser Torra Fundació Puigvert

INTRODUCCION

En 1898, dos dermatólogos, Johann Fabry y William Anderson describieron independientemente la llamada enfermedad de Fabry. Cuarenta años más tarde, se descubrió que la enfermedad era producida por el depósito de una **sustancia grasa** (globotriaosilceramida) en las paredes vasculares por todo el organismo. En 1960, el defecto primario fue identificado como el déficit hereditario de la enzima a galactosidasa A, la cual es responsable de la degradación de la globotriaosilceramida. El gen causante de esta enfermedad fue identificado y caracterizado en 1986. Estos avances han permitido optimizar en gran medida el diagnóstico de pacientes y portadoras así como desarrollar una terapia enzimática substitutiva. La prevalencia estimada de la enfermedad es de 1 caso por cada 117.000 habitantes.

¿CUÁL ES LA NATURALEZA DEL DEFECTO METABÓLICO EN LA ENFERMEDAD DE FABRY?

La globotriaosilceramida se encuentra en la mayoría de células del organismo y está compuesto por 3 azúcares y una sustancia grasa llamada ceramida. Normalmente la globotriaosilceramida es metabolizada a lactosilceramida mediante la acción de la enzima a galactosidasa A. En los pacientes con enfermedad de Fabry esta enzima está ausente o no funciona correctamente, por lo tanto la globotriaosilceramida no se degrada y se acumula en los tejidos. Por

este motivo la enfermedad de Fabry pertenece a las llamadas enfermedades por depósito lisosomal. Este depósito ocurre preferentemente en los vasos sanguíneos de la piel, riñones, corazón y sistema nervioso.

¿CÓMO SE HEREDA LA ENFERMEDAD DE FABRY?

El patrón de herencia de la enfermedad de Fabry es recesivo ligado al sexo. El gen causante de la enfermedad se encuentra en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X y por lo tanto una mujer portadora tendrá un gen defectuoso y otro sano que la protegerá contra las manifestaciones mayores de la enfermedad. De todas formas existen excepciones y hay mujeres que presentan una forma florida de la enfermedad. Esto es debido a que en toda célula del organismo de la mujer uno de los dos cromosomas X permanece inactivo y aunque esto debería ser aleatorio a veces existe una inactivación preferente del cromosoma sano permitiendo que el gen defectuoso produzca más clínica de la esperada. Los varones con la Enfermedad de Fabry solo tienen un cromosoma X en el cual se halla el gen defectuoso con lo cual presentan una forma florida de la enfermedad.

Toda mujer portadora tiene el 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad a su hijo quien padecerá la enfermedad en su forma completa. Tiene también el 50% de probabilidades de que sus hijas sean portadoras al igual que ella.

Si una varón afecto de enfermedad de Fabry y una mujer no portadora tiene hijos, todas las hijas serán portadoras pero ninguno de los hijos varones padecerá la enfermedad.

¿QUÉ SÍNTOMAS PRESENTAN LOS VARONES AFECTOS DE ENFERMEDAD DE FABRY?

Los síntomas se inician típicamente en la infancia en forma de acroparestesias (dolores en manos y pies). Los episodios de dolor pueden ser desencadenados por el ejercicio, fiebre, fatiga, estrés o cambios de condiciones atmosféricas. Además los pacientes presentan desde jóvenes unas lesiones papulares purpúricas diseminadas especialmente localizadas en tronco, así como una sudoración disminuida. Presentan también una lesión corneal típica. La enfermedad progresa lentamente y los síntomas renales, cardíacos y neurológicos suelen aparecer entre los 35 y 40 años. En realidad muchos pacientes no son diagnosticados hasta que aparece sintomatología renal o cardíaca. Incluso puede ocurrir que la ausencia de angioqueratomas no oriente la enfermedad y los pacientes entren en insuficiencia renal terminal sin haber sido diagnosticados de enfermedad de Fabry.

LESIONES CUTANEAS

Los angioqueratomas suelen ser una de las primeras manifestaciones de la enfermedad. Son manchas sobreelevadas que van desde un

tono rojizo hasta azulado, suelen estar agrupadas, y se localizan preferentemente en abdomen y muslos teniendo una notable tendencia a la simetría. Frecuentemente existe una notable afectación genital. Existen casos sin afectación cutánea de la enfermedad.

AFECTACION OCULAR

La lesión más típica y que no comporta déficit de visión es la córnea verticilata.

CARDIOPATIA

El depósito de globotriaosilceramida en las células miocárdicas ocasiona invariablemente una afectación cardíaca variable en estos pacientes. Esta afectación cardíaca puede ser en forma de hipertrofia ventricular izquierda, defectos de conducción o afectación valvular. Las manifestaciones terminales de la enfermedad cardíaca consisten en cardiopatía isquémica severa e insuficiencia cardíaca.

Existe una forma muy poco frecuente de la enfermedad en la que la única sintomatología es cardíaca.

AFECTACIÓN NEUROLÓGICA

Las manifestaciones cerebrovasculares de la enfermedad son consecuencia de la afectación de la microvasculatura cerebral. Clínicamente se traducen en accidentes vasculares cerebrales, ataques isquémicos transitorios, isquemia de la arteria basilar, convulsiones, afasia, hemiparesia,

hemianestesia, alteraciones laberínticas e incluso pueden presentar hemorragias cerebrales francas.

AFECTACION RENAL

El depósito de globotriaosilceramida se inicia en el glomérulo (unidad funcional del riñón) y se asocia a una leve proteinuria y ocasionalmente con microhematuria. A medida que progresa la afectación renal aparece una insuficiencia renal progresiva que suele alcanzar la insuficiencia renal terminal entre los 30 y los 50 años aunque no es excepcional que ocurra antes.

Según los registros de la EDTA cada año inician tratamiento renal substitutivo en Europa, entre 4 y 13 pacientes afectados por la enfermedad de Fabry.

El trasplante renal no mejora los niveles de a galactosidasa A pero suele mejorar las crisis de dolor en la mayoría de pacientes. La supervivencia del injerto no muestra diferencias significativas al compararla con pacientes con otras enfermedades renales pero la supervivencia del paciente es ligeramente menor debido a los otros síntomas que presentan. La enfermedad no recidiva en el riñón transplantado.

DIAGNOSTICO

El diagnóstico de la enfermedad se realiza inicialmente en base a la sospecha clínica, al descubrir angioqueratomas y la típica lesión corneal en pacientes con las características crisis de dolor o con proteinuria o cardiopatía o afectación neurológica asociada. La confirmación diagnóstica vendrá

dada por la determinación de los niveles de a galactosidasa A en plasma o en leucocitos. Los niveles muy bajos o indetectables de a galactosidasa A serán diagnósticos de enfermedad de Fabry. En el caso de querer determinar si una mujer es portadora, puede no ser suficiente con conocer los niveles de a galactosidasa A, pues debido al fenómeno de inactivación aleatoria del cromosoma X, estos niveles pueden oscilar desde casi indetectables hasta normales. En estos casos es útil el diagnóstico molecular de la enfermedad mediante la detección de mutaciones.

TRATAMIENTO

Hasta hace poco el tratamiento de la enfermedad era solamente sintomático tratando las complicaciones producidas en los distintos órganos. Desde hace unos años existe la posibilidad de tratar a estos pacientes mediante la reposición de a galactosidasa endovenosa (FABRAZYMTM o REPLAGALTM). Este tratamiento ha demostrado mejorar notablemente la sintomatología asociada a la enfermedad y frenar la afectación sistémica secundaria al depósito de globotriaosilceramida. De esta manera se espera que los pacientes tratados, en fases precoces, no lleguen a requerir tratamiento renal substitutivo. Pero no sólo los pacientes que aun no requieren tratamiento renal substitutivo se benefician de este tratamiento sino que también los pacientes en diálisis o transplantados evitan el deterioro cardiovascular y neurológico gracias a este tratamiento.

PROBLEMAS SEXUALES Y REPRODUCTIVOS EN LOS PACIENTES CON INSUFICIENCIA RENAL CRÓNICA.

E. Ruiz Castañé. Servicio de Andrología. Fundació Puigvert

Todas las enfermedades crónicas pueden alterar la calidad de vida de un individuo pero son especialmente graves cuando afectan a la esfera sexual y reproductiva. Muchos son los factores involucrados en estas anomalías pero sobretodo: anomalías hormonales, enfermedades asociadas a la insuficiencia renal y trastornos vasculares y aspectos psicológicos en relación a la autoestima y al bienestar.

Estos trastornos afectan tanto al sexo masculino como al femenino. Vamos a intentar definirlos y cuantificarlos.

En la mujer:

• Dismenorreas-Anomalías del ciclo menstrual que aparecen en > 10% de los pacientes en diálisis. En algunos casos se produce la ausencia de menstruación (amenorrea) y la presencia frecuente de ciclos anovulatorios condiciona claramente la alta incidencia de esterilidad en los pacientes con insuficiencia renal crónica en diálisis. También la menopausia aparece de forma precoz en estos pacientes.

En el hombre:

• La disfunción eréctil está presente en los hombres con insuficiencia renal crónica en un porcentaje superior al 70% y sobretodo en relación a enfermedades asociadas como la diabetes, trastornos cardiovasculares, hipertensión arterial y sobretodo la disminución de las tasas de testosterona libre. Esta última condiciona en muchos casos una disminución de la libido, un descenso del deseo sexual. Asimismo en los pacientes varones este hecho comporta un aumento de la cifra de LH y de FSH condicionando una disminución de la espermatogénesis que puede llegar

a la azoospermia (ausencia de espermatozoides)

En la mujer se encuentran disminuciones de la tasa de estradiol y ausencia frecuente del pico preovulatorio de LH provocando una disfunción ovárica con la consiguiente irregularidad menstrual.

En los dos casos las tasas de prolactinemia suelen elevarse por disminución de la función renal. Se atribuye a esta hormona elevada en los varones un marcado descenso del interés sexual y favorece la ginecomastia.

La insuficiencia renal crónica por sí misma y cuando se asocia a hipertensión suele provocar dificultad en la obtención de la erección por falta de aporte arterial a los cuerpos cavernosos, así como el uso poco infrecuente de tratamientos agresivos como beta-bloqueantes. La diabetes es responsable de una vasculoneuropatía periférica que suele desembocar en una disfunción eréctil y una pérdida de la eyaculación por eyaculación retrógrada (paso del semen a la vejiga) tras el orgasmo.

Hay múltiples medicamentos que pueden producir como efecto secundario una disfunción eréctil que deben controlarse en los pacientes con insuficiencia renal crónica por sobretodo los ansiolíticos y antidepresivos que pueden actuar directamente sobre el sistema nervioso central o aumentar las tasas de prolactinemia.

Es muy importante no olvidar el impacto emocional sobre un paciente y su familia del diagnóstico de insuficiencia renal crónica, provocando a menudo reacciones de culpabilidad, agresividad, irritabilidad y de pérdida de la autoestima.

Frecuentemente la pareja adopta un

papel protector (paternalista o maternalista) y aumentar esta pérdida de respeto y autoconfianza que todos precisamos. La autoimagen corporal puede estar dañada por las agresiones físicas (fistulas, catéteres peritoneales) y pérdida de capacidad económica con excesiva dependencia de la familia que desvaloriza el rol personal del paciente y dificulta su vida social y sexual.

Tratamientos:

Es recomendable el ajuste o la supresión de todos los medicamentos que puedan estar involucrados en la disfunción sexual.

Mejorar cualquier efecto secundario corregible de la insuficiencia renal o de la hemodiálisis (anemia).

Utilizar psicoterapia si se precisa

Uso de terapia hormonal si es necesaria con controles periódicos e información clara respecto a riesgos maternos si es factible. En el varón debe controlarse si se hace tratamiento con testosterona el peligro de cáncer prostático (con PSA periódico).

Los inhibidores de la fosfodiesterasa (sildenafil, tadalafil y vardenafil) así como el alprostadil (prostaglandina E1) y el uso del vacuum pueden ser útiles para un tratamiento de la disfunción eréctil pero supervisado por un andrólogo.

Resumen

Los trastornos de la sexualidad y de la fertilidad en la insuficiencia renal crónica pueden ser de origen orgánico o psíquico. Deben y pueden tratarse a través del nefrólogo y en algunos casos precisan de la asistencia especializada de un andrólogo.

El pasado mes de Junio de 2003, AIRG-España empezó un espacio en la emisora catalana Com-Radio. El programa de periodicidad mensual, lleva como título "Un ronyó per herència" y trata de todos los temas que nos afectan a los que tenemos este tipo de enfermedades renales hereditarias. El espacio de la AIRG se emite el primer domingo de cada mes alrededor de las 23:00 horas en el 91.00 FM de Barcelona y se incluye dentro del programa "TotsxTots". Otra manera de escucharlo, es a través de Internet, conectando con www.comradio.com, buscar el programa "TotsxTots" y a continuación clicar sobre el espacio "Un ronyó per herència", allí quedan colgados, ha disposición de todos, nuestras entrevistas. La primera fue a la Dra. Roser Torra, nefróloga de la Fundació Puigvert, especialista en enfermedades renales hereditarias y que además esta al frente del Comité Científico de AIRG-España. Esta es la transcripción de la entrevista.

-¿Cuáles son las enfermedades renales hereditarias más frecuentes?

Bien, la más frecuente y la más conocida, es la poliquistosis renal autosómica dominante. En Cataluña, por ejemplo, afecta a 6.000 personas, o sea que es una enfermedad bastante habitual. Como enfermedades menos conocidas, tenemos la enfermedad de Alport, la poliquistosis autosómica recesiva, la nefronoptosis, la enfermedad de Fabry, síndromes nefróticos congénitos y así hasta un número de enfermedades que pueden llegar a la treintena de enfermedades renales hereditarias.

-¿Es la poliquistosis autosómica dominante la que afecta a más población?

La PQRAD afecta a 1 de cada 800 o 1000 personas, es decir, en España afecta a entre 36.000 y 40.000 personas.

-La frecuencia de las otras enfermedades debe bajar bastante.

Efectivamente, baja bastante. La siguientes mas frecuentes son enfermedad de Alport, la

poliquistosis recesiva que afecta a 1 de cada 10.000 personas y luego con las otras nos vamos a 1 de cada 100.000 personas y así hasta las que pueden llegar a afectar a unas 25 o 50 personas en toda España

-Por el hecho de ser enfermedades hereditarias ¿todo el mundo con antecedentes en la familia sabe que pueden estar afectados por la enfermedad o hay gente que todavía lo desconoce?

En el caso de la poliquistosis dominante, que como hemos dicho es la más frecuente, sí que acostumbran a haber miembros de la familia que lo saben porque es una enfermedad que se transmite de padres a hijos, o sea que el hijo o hija del padre o madre afecto, tiene el 50% de posibilidades de tener esta enfermedad, pero no ocurre lo mismo con otras enfermedades. Por ejemplo, en las enfermedades que se heredan de forma recesiva o ligadas al sexo, es frecuente que no haya nadie afectado en la familia, entonces una vez se hace el diagnóstico de la enfermedad, se estudia al resto de los familiares para averiguar el origen de la enfermedad pero en muchos casos

no hay nadie más afectado.

-¿Cuál es el proceso clínico de la poliquistosis autosómica dominante?

Esta enfermedad cada vez se diagnostica más porque hay precedentes familiares, pero cuando no es así, es decir, cuando alguien no sabe de sus antecedentes, la hipertensión, dolor lumbar, la presencia de sangre en la orina o la detección de insuficiencia renal en una analítica son las causas principales de detección de esta enfermedad.

-Una vez detectada y diagnosticada la enfermedad ¿cuál es el proceso?

Bien, a partir de aquí puede pasar de todo. Desde personas que tienen la enfermedad y jamás les va a dar ningún problema, que no van a necesitar diálisis, ni van a tener insuficiencia renal o pacientes que les ocurre todo lo contrario.

-¿Cuál es la edad media en la cual se entra en diálisis?

En la poliquistosis autosómica dominante hay dos tipos, una que tienen el 85% de poliquísticos

(PKD1) y la PKD2 que la tiene el 15% restante. La diferencia es la edad al inicio de la diálisis, la mediana está en los 55 años la del primer grupo y de 73 años la del segundo, siempre hablamos de media de edad.

-Y a partir de aquí ¿a esperar un riñón?

Sí, cada vez hay más enfermos en diálisis y cada vez con personas de mayor edad que entran por hipertensión y por la diabetes, sobre todo. Y por lo que respecta a las donaciones, en España somos pioneros.

-¿De donde proceden los riñones de los donantes?

De accidentes, hemorragia cerebral y de bastantes donantes mayores que van bien porque también hay mucho receptor mayor

-¿Cuál es el futuro de estas enfermedades hereditarias? ¿la genética?

Probablemente. El conocer bien la genética y las bases moleculares de este tipo de enfermedades, nos ha de permitir conocer bien y al detalle, porque aparecen y al conocer bien el mecanismo de evolución de estas enfermedades nos ha de permitir encontrar fármacos que puedan influir sobre la cura de estas enfermedades o que puedan evitar, incluso, que aparezcan si es posible de forma precoz. Sea terapia genética o fármacos convencionales de tipo químico que modulen las acciones de los genes.

- El hecho de que sea una enfermedad tan desconocida ¿hace que el enfermo se encuentre a veces desamparado?

-Sí, son enfermedades desconocidas, no ya entre la población, sino entre los profesionales de la medicina y esto hace que los enfermos estén bastante desinformados. Son enfermedades cuyo seguimiento no es muy complejo ni muy sofisticado, pero lo que sí es difícil, es saber como se hereda la enfermedad y se transmite, esto es lo que no es muy conocido.

-¿Y la angustia de las familias?

Efectivamente, son unas enfermedades que al tener este componente familiar tienen unas connotaciones peculiares, pero cada día disponemos de más información y de comunicación entre las familias y esto es lo importante. El futuro es esperanzador.

Preguntas y Respuestas

Soy portador del síndrome de Alport. Mi hijo de 11 años está afectado. Quisiera saber de donde proviene el síndrome de Alport y qué lo desencadena . Quisiera también saber qué debo hacer para tener otro hijo, pero que no esté afecto. Qué indicaciones debo seguir? Cuáles son los riesgos de tener otro hijo afecto? Existen tratamientos actualmente? En qué momento están las investigaciones?

R: El síndrome de Alport es una enfermedad genética. Muchos genes están implicados. Estos genes son los que controlan la fabricación de los elementos de la barrera de filtración del riñón. En el síndrome de Alport, esta barrera está alterada: el riñón deja pasar la albumina y glóbulos rojos en la orina. A la larga, esta alteración implica reacciones de fibrosis en los riñones, así como una destrucción progresiva de los

mismos y por tanto una insuficiencia renal. Estas alteraciones de la barrera de filtración son debidas a la mutación de uno de los genes causantes del síndrome de Alport.

R: Puede ser que usted presente la forma habitual del síndrome de Alport, la ligada al cromosoma X. En esta forma, las mujeres portadoras de la mutación no la desarrollan plenamente; la enfermedad se manifiesta en los varones, los cuales desarrollan una insuficiencia renal y a menudo, sordera. Las mujeres portadoras de la mutación, transmiten la enfermedad a los hijos varones.

El diagnóstico prenatal permite saber si el niño está afecto o no. Si desea un diagnóstico prenatal, debe hacerlo antes del inicio del embarazo.. Es necesario que el diagnóstico del síndrome de Alport se establezca,

que el modo de transmisión sea confirmado y que su familia haya sido estudiada antes del embarazo. El diagnóstico prenatal necesita una extracción de la vellosidad coriónica. El sexo del feto es determinante. Si es una niña, no la desarrollará. La mutación no se produce. Al contrario, si es un niño, la mutación permite saber si el feto está afectado o no.

Podría decirnos entonces si el test practicado por la análisis de la sangre y que permite la detección del sexo es determinante en el caso del síndrome de Alport?

R: Sabemos que las células fetales están presentes en pequeñas cantidades en la sangre materna y que es posible detectarlas. También es posible saber si contienen o no un cromosoma Y, lo que confirma la presencia de un feto de sexo masculino. Las células que contienen un cromosoma Y son distintas de las que contienen un cromosoma X. Pero estos estudios están en sus inicios. Se habla de ellos desde hace 10 años. Su estandarización es complicada. Estos tests, la consecuencia de los cuales es la vida o la muerte de un feto, tienen que ser extremadamente fiables. Estos tests permitirán descubrir mejor que la extracción de la vellosidad corionica, el sexo del feto.

Por tanto, será también necesario que su coste sea aceptado.

Aquesta pregunta es força complexe i la reservaria per un altre número de la revista.

Tengo poliquistosis renal dominante. Tengo muchos quistes renales pero no insuficiencia renal. Tengo dos hijos sanos. ¿Un tercer embarazo puede agravar la enfermedad? Tengo también una deficiencia hormonal y he tenido dos abortos. ¿Esta deficiencia y los abortos están relacionados con la poliquistosis?

R: Un tercer embarazo plantea los mismos problemas de control que los embarazos precedentes. Algunos autores americanos han demostrado que el número de quistes hepáticos aumenta con el número de embarazos, pero esta observación no ha sido confirmada. Según sabemos, las mujeres afectadas de poliquistosis no sufren más abortos que las mujeres de la población en general. Un embarazo en una paciente con poliquistosis sin insuficiencia renal no es considerado un embarazo de riesgo.

Cuales son los criterios sobre los que la comunidad medica se basa para decidir si un pareja puede beneficiarse o no de un diagnóstico preimplantatorio?

R.: Es necesario que la enfermedad sea hereditaria (un progenitor transmisor en el caso de enfermedad dominante, los dos padres transmisores en el caso de

enfermedad recesiva). Es necesario un test realizado directamente sobre una sola célula. Estos tests sólo se desarrollan en enfermedades de especial gravedad. En nuestro país este tipo de test se encuentra en fase de desarrollo para las enfermedades renales hereditarias.

¿Tienen en cuenta los nefrólogos la importancia psicológica de la enfermedad en los niños? ¿Cuales son los medios para acompañar a los niños desde que se les comunica la enfermedad, pasando por la evolución hasta la insuficiencia renal terminal o el periodo post trasplante?

R: . Lo que afecta a un niño, afecta a toda su familia. Querer proteger sin decir toda la verdad no es una buena solución. Sabemos que hace falta tiempo para asimilar una mala noticia, pero debe explicarse lo que es posible que ocurra. Hablar de diálisis, de trasplante está asociado a toda una posibilidad de proyectos, de futuro, de progreso.

Conviene paralelamente a las explicaciones de los médicos, del personal sanitario, de las asistentes sociales, una ayuda psicológica? No tengo respuesta. Antes del trasplante nos parece imprescindible organizar un encuentro entre el psicólogo, el niño y la familia. Pensar en acontecimientos catastróficos puede implicar un rechazo al tratamiento. El niño puede pensar: "no sólo estoy enfermo sino que además me mandan al psiquiatra". Es preferible que las sesiones con los psicólogos se organicen de la misma manera que el resto de controles, como el de corazón, por ejemplo.

Pero en los hospitales, faltan enfermeras, voluntarios y psicólogos...

Desde hace 10 años sé que puedo entrar en diálisis. Durante estos 10 años, nunca se me ha propuesto ir a un psicólogo. Desde que he leído artículos sobre pacientes en curas paliativas, estoy convencido de la necesidad de teorías psicológicas acerca de los pacientes crónicos y que en este sentido queda mucho trabajo por realizar. En mi caso, sufro de insuficiencia renal crónica desde 1980. Desde que en 1975 supe que el proceso hacia la insuficiencia renal había empezado, me condicione y eso sin duda aceleró el proceso de deterioro de mis riñones. Esa fase intermedia fue insoportable. O estaba sano o estaba enfermo. Una cosa o la otra. En marzo de 1980 tuve dolor en el riñón izquierdo y el nefrólogo que me llevaba me dijo: "este señor entra en diálisis, no tiene la tasa de creatinina suficiente, pero está preparado psicológicamente". No sabía, hace 3 o 4 años, que mi marido entraría en diálisis. Lo había preguntado y se me respondía: "No se si mañana lloverá". Además, realizamos la diálisis domiciliaria ya que nos dijeron que podíamos hacerlo. Mi marido se rebeló y yo no estaba preparada para ello ni psicológicamente ni materialmente. Ello afectó a toda la familia. Los

resultados son buenos, pero tenemos demasiadas cosas que superar.

R: No es necesario que los pacientes sean informados mas de 3 días antes de entrar en diálisis. Todo lo que decís, es real y hay que luchar contra estos peligros. Un paciente supervisado por un servicio de nefrología, debe ser informado de las modalidades del tratamientos algunos meses antes. Pero es cierto que de un 25 a un 30 % de los pacientes llegan a los servicios de nefrologías un día antes de entrar en diálisis. La demanda de psicólogos ha sido altamente demandada por las asociaciones de pacientes, las cuales han participado en la redacción de decretos sobre la insuficiencia renal crónica

Estamos afectados de poliquistosis renal. Mi madre se dializa. Yo estoy afectado. Mi hija de 23 años también esta afectada. Desconozco si mi hija de 20 años también. Hace 3 años que sabe que tiene un quiste. Hasta la fecha no ha querido ver a un nefrólogo. Pienso que necesitamos asistencia psicológica.

R: Recordemos que el 30 % de las personas afectadas de poliquistosis renal no necesitaran nunca ni diálisis ni trasplante. Tener informaciones médicas precisas sobre la enfermedad es importante. La asociación se ha creado para ayudar a la correcta difusión de esa información. No solo los psicólogos sino también las enfermeras, las asistentes sociales y el medico pueden dar un consejo si es necesario.

En tanto que psicólogo y paciente, estoy muy sensibilizado y soy muy sensible a este tema. Pienso que el aspecto psicólogo es muy amplio. No se trata sólo de afrontar la enfermedad en el aspecto médico. Como en toda enfermedad ésta nos puede desbordar en un momento dado. Estamos obligados a ponernos en manos del médico. Sabemos que necesitamos informaciones precisas y objetivas, pero éstas nunca son recibidas como tales por los pacientes. No es posible. En el discurso del medico hay un decálogo sobre lo que puede decirle al paciente y la manera como este lo recibe. El paciente lo recibe por sus allegados, sus ascendientes y descendientes. Esto nos afecta a muchos niveles. En un momento dado, algunos pueden perder el norte. Entiendo que podáis decir: "El dialogo con el médico, con la enfermera es importante." Efectivamente, es un soporte, pero no es la ayuda psicológica, lo que permite a la gente superarlo. El trabajo psicológico con un profesional se hace a largo termino, sobre cosas que van mas allá de la enfermedad. La enfermedad organiza la vida en familia, o mejor dicho la organiza de manera diferente. No es suficiente tener un soporte puntual en un momento dado.

Cada familia lo vive de manera diferente, en función de su propio sistema de comunicación, de sus valores de su manera de afrontar la vida, la enfermedad, la muerte. Es el trabajo de los profesionales lo que puede conducir a estar mejor. Las enfermedades nos afectan socialmente también. Cada vez conozco mas testimonios y yo mismo lo he vivido en mi familia. Exteriormente, me veis en plena forma. La mayoría de presentes aquí estamos en plena forma. no queremos que nos digan: "tienes buena cara hoy " mientras saben que hay algo en su cuerpo que no funciona.

Efectivamente. Al médico se le hacen preguntas continuamente. Todos nos hacemos preguntas sobre la vida, la muerte, la enfermedad. Pero mucho mas en el caso del paciente. Es un cataclismo. Se le debe encaminar. Pierde amigos, referencias, trabajo. Todo. Como alguien que no sabe nadar y a fuerza de chapotear, consigue salir a flote.

R.: Hay una gran carencia en España de organizaciones que se hagan cargo del apartado psicológico de las enfermedades crónicas y de las graves, en general. Otros países (todo el norte de Europa y los países norteamericanos) han conseguido hacer frente a esa necesidad. También para los médicos es reconfortante trabajar con psicólogos bien formados, con consejeros genéticos. Existen en Canadá, Inglaterra y Holanda. Tienen formación como enfermeras, comadronas, psicólogos o asistentes sociales y hacen 3 años de especialización en genética y consejo genético. Trabajan con los médicos y son el referente para los enfermos para discutir todo lo que no es estrictamente médico.. En las enfermedades genéticas que nos afectan, la parte medica no es mas que una pequeña parte de los problemas que nos afectan. Los consejeros genéticos no sólo conocen la enfermedad, sino que también han sido formados para el dialogo con la gente que sufre, con el concepto de "transmisión de la enfermedad". Las intervenciones anteriores muestran toda la complejidad, sentirse culpable de haber transmitido un gen desfavorable a los hijos y quizás a los nietos y la imposibilidad por parte de los transmisores de verbalizarlo. Es necesaria la ayuda de un profesional, de un intermediario. Esto se tiene que prever. En Canadá se les dice a las familias: "Podeis llamar en cualquier momento al consejero genético". El consejero puede convocar a la familia, hablar con los abuelos.....aquellos que el médico no tiene tiempo de hacer. Mediante eso, la familia se hace cargo de la enfermedad. No se puede pedir a un enfermo o a los padres de un niño enfermo que se encargue de informar a los familiares correctamente y asegurar el soporte psicológico en su propia familia.. Abogo por una formación complementaria a la genética y a las enfermedades crónicas para los profesionales (enfermeras, comadronas, etc...).

Asociarnos...¿Puede ser útil?

Carmen Crespo

Muchas de las personas que afrontamos la vida con la enfermedad como compañera, estamos dotadas de una cualidad humana que nos hace excepcionales.

Ante la adversidad, hemos decidido sacar a flote el lado más positivo de nuestra personalidad y además de enfermos, somos: padres, creativos, trabajadores, simpáticos, artistas, emprendedores, voluntarios, optimistas, pacíficos ecológicos... de manera que las visitas al médico, los controles periódicos, las limitaciones que hemos de asumir, las horas bajas... son sólo un aspecto de nuestro quehacer cotidiano y que libremente –eso sí- ponderando “pros y contras” queremos elegir, de los 86.400 segundos que nos son regalados cada día, en qué emplear el tiempo en que nos encontramos más o menos bien.

En las “horas perdidas” en salas de espera, consultas... al entablar conversación con otras personas podemos usar nuestra capacidad de empatía para comunicarnos y nos es fácil ponernos en su lugar porque hablamos y entendemos el mismo lenguaje.

El diagnóstico certero de una enfermedad con nombres y apellidos sitúa a la persona en un momento de íntima soledad en un asunto de importancia crucial para el resto de su tiempo.

La información serena de nuestro médico facilita el correcto camino a seguir. Contar con el apoyo de la familia y amigos es de gran ayuda. Pero en el proceso de familiarización posterior surgen nuevos interrogantes.

¿Pueden ser útiles las asociaciones?
Rotundamente SÍ

- Como foro de debate y respuesta a las preguntas que nos inquietan.
- Para comunicarnos con personas que tienen problemas similares.
- Para abrir nuestra mente y sentirnos miembros de un colectivo (no estamos totalmente solos).
- Para tomar parte activa en el control de nuestro mal.
- Para estar al día en los avances que la ciencia nos ofrece.
- Para facilitar nuestra adaptación a los cambios.
- Si somos capaces de presionar, para defender nuestros derechos.

Este artículo pretende animaros a perderle el miedo a la enfermedad y buscar respuesta y ayuda desde los grupos de enfermos.

SI NO TE CONFORMAS CON SER
SUFRIDOR PASIVO
¡ÚNETE A NOSOTROS!

Soy madre de un chico diagnosticado a los ocho meses y medio de poliquistosis renal bilateral. Las expectativas de vida en su primer año eran muy difíciles. Nuestras preocupaciones estaban centradas en averiguar todo tipo de información sobre la enfermedad y procurar todas las atenciones y cuidados para nuestro hijo.

Transcurren 15 años, en los que la función renal estuvo estabilizada, siguiendo los controles periódicos por el médico. A esta edad, apareció la “temida y anunciada” insuficiencia renal crónica, y el único camino era la diálisis y como esperanza el trasplante renal. Veíamos éste como una meta muy difícil por las largas listas de espera; tras un periodo de diálisis, al fin llegó un riñón adecuado para David y el 10 de marzo de 1997 se transplantó a nuestro hijo, gracias a la generosidad de una persona anónima y de su familia.

Nunca estaremos lo suficientemente agradecidos a esta familia y al equipo médico de la Fundación Puigvert, pues la calidad de vida de nuestro hijo ha cambiado totalmente. En este último año, hemos visto un poco de luz en cuanto a unos informes genéticos que desconocíamos hasta la fecha, y tenemos esperanzas en cuanto al éxito de las asociaciones que se ocupan de estas enfermedades.

Carme Fabre (Barcelona)

OBJETIVOS

Hace ya más de diez años inicié mi camino en el estudio de las enfermedades renales hereditarias. Centrándome inicialmente en la investigación sobre la poliquistosis renal autosómica dominante. A medida que han ido pasando los años, mi inquietud científica acerca de esta enfermedades tan poco conocida ha persistido y se ha extendido con entusiasmo a las otras enfermedades renales hereditarias. Pero por encima de eso ha prevalecido el descubrir que detrás de esas enfermedades hay pacientes y familiares sumamente necesitados de información, apoyo y comprensión. Son enfermedades "raras" y por ello muy desconocidas entre la población general, pero lo que es peor también entre la comunidad sanitaria. Este hecho conlleva un sentimiento de desprotección entre los afectos y los familiares contra el que desde la AIRG-

E esperamos firmemente luchar. He soñado muchas veces en una asociación como la AIRG-E, que nos permita tocar de pies al suelo, que acerque los conocimientos y progresos científicos a los realmente implicados que no son otros que los pacientes. Creo que la comunidad científica debe dejar de mirarse al ombligo por un rato y pensar para quién trabajamos y a quién dedicamos nuestros esfuerzos. Aunque estos sean brillantes, no debemos conformarnos con eso, hay que transmitirlos a aquellos que desesperadamente ansían un tratamiento, una solución, o en la mayoría de casos lo único que de momento podemos ofrecer: información y apoyo.

Dra Roser Torra

Presidenta Comité Científico AIRG-E

AIRG
España

Me gustaría adherirme a AIRG-E en calidad de SOCIO y colaborar económicamente de la siguiente manera:

Ponga una X donde proceda.

- ☐ Cuota mínima anual de 50€.
☐ Aportación voluntaria de _____ € anuales.

Mis datos personales son los siguientes:

Nombre : _____ Apellidos: _____ Dirección: _____

Población: _____ CP: _____ Provincia: _____ Teléfono: _____ E-mail: _____

Domiciliación bancaria:

ENTIDAD	OFICINA	CONTROL	NÚMERO DE CUENTA
☐ ☐ ☐ ☐	☐ ☐ ☐ ☐	☐ ☐	☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐ ☐

DNI y firma:

AIRG

España

Asociación para la información y la
investigación de las enfermedades
renales genéticas.

genzyme



COMRàdio