

# NEFROGEN

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

Nº1

**AIRG**  
España

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

## CONTENIDOS:

ACTUALIZACIÓN EN  
CISTINOSIS

DIAGNÓSTICO  
GENÉTICO DE LA  
POLIQUISTOSIS RENAL  
AUTOSÓMICA  
DOMINANTE

PRIMERA JORNADA  
ANUAL DE LA AIRG-E

INFORMACION BÁSICA  
SOBRE ALIMENTACIÓN

POLIQUISTOSIS RENAL  
AUTOSÓMICA RECESIVA  
O "INFANTIL"

TESTIMONIOS

EL DUELO EN LA  
ENFERMEDAD  
HEREDITARIA

LA GOMERA, ¿ISLA  
COLOMBINA O ISLA DE  
LAS PIEDRAS?

NUEVAS EXPECTATIVAS  
TERAPEUTICAS EN LA  
POLIQUISTOSIS RENAL  
AUTOSÓMICA  
DOMINANTE.

genzyme

Shire

 **RENTA**<sup>®</sup>  
CORPORACIÓN  
*Fundación Privada*

**AIRG**  
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 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. Xosé Lens. Hospital Clínico. Santiago de Compostela.

Dr. Serafín Málaga. Hospital Central de Asturias. Oviedo.

Dr. Juan Martín Govantes. Complejo Hospitalario Virgen del Rosario. Sevilla

Dra. Isabel Marín. 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 y 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 Infancia. Valencia.

Dr. Ángel Vila. Hospital Materno Infantil Valle Hebrón. Barcelona.

### JUNTA DIRECTIVA

Presidente : Ramón Ángel Quintilla Díez

Vicepresidente : Alfonso Beltrán Schmitt

Secretario : María Carmen Cabañero

Tesorero : Conrad Ibbera

Vocales : Nuria Miana Batista, Lidia Subiat Marco,

Rosa María Segares Delgado

Revista Informativa sin ánimo de lucro. Verano 2006.

Diseño y Maquetación: José L. Expósito.

Foto Portada: Cristina Marín.

Imprime: Gráficas Gispu S.L. (Barcelona).

# EDITORIAL

Hace ya tiempo empezó la singladura de la ARG-E y, no con poco esfuerzo por parte de todos, la asociación se mantiene viva y activa. El pasado mes de Noviembre disfrutamos de la primera Jomada de la ARG-E que no puedo clasificar de otra manera que fantástica y hay que agradecer a todos aquellos que hicieron posible. El número de miembros de la asociación ha ido aumentando e incluso se está creando el núcleo en la capital. Pero no solo las buenas noticias son las del día a día de la asociación sino que hay buenas noticias científicas, como es el próximo inicio de ensayos clínicos para el tratamiento de la poliquistosis renal autosómica dominante. Esperemos que de la mano de estos progresos vengan otros nuevos descubrimientos en enfermedades hereditarias. Los progresos en el conocimiento de las bases moleculares de las mismas hacen vislumbrar un futuro esperanzador para todos.

Desde el Comité Científico de la ARG-E animamos a todos los afectados de enfermedades hereditarias a participar activamente en la difusión de las mismas. Sobre el mejor conocimiento sobre estas enfermedades puede palpar la sociedad a la que se enfrentan gran parte de los afectados y a través del camino a la investigación.

Roser Torra  
Presidente del Comité Científico de la ARG-E

Comentaba en la editorial del N° 0 de Nefrogen, que estábamos iniciando un largo camino. Pues bien es una enorme satisfacción para mí poder escribir estas líneas y reseñar que este largo camino que se iniciaba oficialmente en Mayo 2005 está empezando a recomenzarse con paso firme y seguro. Aquellos entusiastas que iniciamos el proyecto ya tienen hoy a su lado a un numeroso grupo de socios y colaboradores que hacen consolidar la idea inicial de la ARG-E.

La 1ª Jomada celebrada el pasado 29 de Octubre de 2005 fue el espaldarazo definitivo a la Asociación y a su razón de ser, agrupar a todos aquellos afectados por alguna enfermedad renal hereditaria, familiares, amigos etc... Pudimos comprobar cómo el arduo trabajo realizado hasta la fecha se había extendido por todo el territorio nacional y que el foro de nuestra página Web ( ) tenía seguidores en cualquier parte del mundo. Bien todo esto es el pasado, el presente y futuro se vislumbran con entusiasmo y lleno de proyectos. Por citar algunos comentaré la creación de subcomités territoriales, estrechar lazos de colaboración con otras entidades ya consolidadas, atraer nuevos colaboradores que aporten financiación, tener una sede propia y estable, participar en nuestras entidades y Asociaciones, y cómo no la celebración de la 2ª Jomada en Noviembre 2006 de la que serán puntualmente informados y en la cual ya se está trabajando.

Desde estas líneas quisiera aprovechar para agradecer al Comité Científico todo el esfuerzo que está realizando y sin el cual será imposible la edición de nuestra revista Nefrogen.

Ramón A. Quintilla Díez.  
Presidente de la ARG-E España.



## Introducción

La cistinosis consiste en un error congénito del metabolismo del aminoácido cistina caracterizado por la acumulación excesiva del mismo en el lisosoma celular. Este aumento anormal de cistina intracelular determina, con el paso del tiempo, un daño progresivo de diversos órganos como el riñón, bsojps, el páncreas, el hígado, bsm úscubs y el cerebro.

En el curso del metabolismo normal de las proteínas, estas se degradan en el lisosoma, organelo celular, apareciendo toda una serie de componentes de las mismas que son bsm aminoácidos. La cistina es uno de ellos, y tiene unas características especiales como su alta insolubilidad y también su toxicidad, que no provocan problemas en condiciones normales debido a la presencia de un transportador específico de cistina que permite el transporte de la misma al exterior del lisosoma. En la cistinosis, existe un defecto congénito del gen CTNS que normalmente determina la producción de la proteína transportadora de cistina. Así pues, cuando hay un defecto de función de este transportador, la cistina se acumula en el lisosoma llegando a aumentar su concentración hasta 100 veces, lo que conduce a la aparición de cristales de cistina y a una degradación progresiva de las funciones de la célula afectada.

## Herencia

La cistinosis se hereda con carácter autosómico recesivo. Esto implica que ambos padres son portadores del gen defectuoso y que su hijo/o desarrollará la enfermedad cuando herede el defecto de ambos progenitores; en este caso con un riesgo del 25% en cada gestación. Al ser de carácter recesivo, en contraposición al dominante, los portadores no expresan la enfermedad.

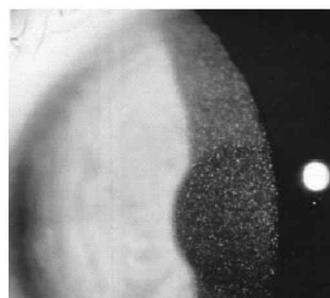
## Presentación clínica

Desde el punto de vista de expresión clínica, existen tres formas de cistinosis: la infantil nefropática, la juvenil intermedia, y la benigna o del adulto.

La primera, es la más grave y también la más frecuente (95% de los casos). Suele manifestarse a partir de los primeros meses de vida afectando de manera predecible al riñón. Inicialmente, la afectación renal es de tipo tubular, lo que condiciona una pérdida excesiva de agua y electrolitos determinando una tendencia a la deshidratación

ya la acidosis metabólica. La pérdida de fosfatos conduce a un raquitismo que no se soluciona administrando únicamente vitamina D. En conjunto, la forma de presentación más habitual es la de un niño/a que no crece normalmente, con vómitos intermitentes, a veces con un cuadro de poliuria y poliipsia (orina demasada y bebe mucho), que han de conducir a la sospecha de defecto tubular renal y en consecuencia, descartar la cistinosis infantil. Otros datos clínicos habituales son los oculares, como la fotofobia (molestia a la luz) y el lagrimeo, que se producen por la formación de cristales de cistina en la córnea (Fig. 1). Más adelante en el curso de la enfermedad, se afecta progresivamente la función de filtración renal apareciendo una insuficiencia renal crónica progresiva sino se instaura el tratamiento específico con cisteamína lo antes posible. En el curso de la evolución natural de la enfermedad puede aparecer una afectación del páncreas (diabetes), del tiroides (hipotiroidismo) y también del cerebro

**Figura 1. Cristales de cistina en córnea**



en estadios avanzados. Una característica diferencial de la cistinosis infantil es que prácticamente siempre determina una talla baja.

La forma de comienzo tardío o juvenil suele presentarse después de los 10 años y es de carácter menos grave aunque, sino se instaura el tratamiento específico, determina también la aparición de insuficiencia renal crónica entre la segunda y la tercera década de la vida.

La cistinosis del adulto, también llamada benigna, se caracteriza por la afectación ocular sin afectación del resto de los órganos. Se suele diagnosticar por



la presencia de cristales de cistina en la cómea.

### Diagnóstico

Todas las formas clínicas de cistinosis se pueden diagnosticar mediante la determinación del contenido intracelular de cistina en los glóbulos blancos sanguíneos. La observación de la cómea con lámpara de hendidura puede poner de manifiesto la presencia de cristales de cistina (Fig. 1). Actualmente se puede realizar el estudio genético mediante la búsqueda de mutaciones en el gen *CIN5*. Estos estudios moleculares facilitan la realización de estudios familiares, una vez diagnosticado el caso índice, y posibilitan el diagnóstico prenatal en vesículas coróneas o en líquido amniótico.

### Tratamiento

Debemos distinguir el tratamiento sintomático y el específico. Nos referimos a sintomático cuando este va dirigido a los síntomas fundamentales de la enfermedad, sobre todo en la fase inicial de la misma, cuando domina la pérdida excesiva de agua y sales, el raquitismo, la acidosis metabólica y el fallo de medio. En estas circunstancias hay que tener un cuidado exquisito con el aporte de líquidos, sales de potasio, bicarbonato, citratos, y también aporte suplementario de fosfatos y vitamina D. A algunos niños pueden beneficiarse de un tratamiento inespecífico para disminuir la pérdida de agua y sales, como la indometacina. En ciertos casos, la hormona de crecimiento puede contribuir a una mejora de la talla final, sobre todo si se instaure precozmente antes de la insuficiencia renal. Una proporción importante de niños/as con cistinosis requiere tratamiento con hormona tiroidea, aún estando en fase presintomática.

Aún recibiendo un correcto tratamiento sintomático, antes de existir el tratamiento específico, la evolución de la cistinosis infantil va hacia la insuficiencia renal terminal a la edad de 9-10 años, precisándose la instauración de hemodiálisis o trasplante renal.

El tratamiento específico actual de la cistinosis consiste en la utilización de cisteína. Este producto tiene la capacidad de penetrar en el lisosoma y unirse a la cistina formando un producto mixto de cisteína/cisteína + cisteína (1 cistina = 2 cisteínas) que puede salir fuera del lisosoma, independientemente del transportador de cistina deficitario, deteniendo de esta manera una disminución del contenido intracelular de cistina (Fig. 2). Cuando el tratamiento con cisteína se instaure precozmente es capaz de frenar el desarrollo de la insuficiencia renal y del resto de afectación orgánica, como por ejemplo de la tiroidea. Con el uso de la cisteína, muchos pacientes con cistinosis han llegado a la tercera

década de la vida sin necesidad de trasplante renal. Sin embargo, a pesar de la utilización precoz de la cisteína, la afectación tubular sigue presentándose. La cisteína puede utilizarse también en forma de colirio para disminuir la formación de cristales de cistina en la cómea. Algunos de los problemas del tratamiento con cisteína son su pobre tolerancia gástrica, que a veces obliga a un tratamiento concomitante con un fármaco antiácido (inhibidor de la bomba de protones), el mal absorción y la necesidad de la toma del fármaco cada 6 horas para optimizar la eficacia. El tratamiento con cisteína con dosis adecuadas y a intervalos regulares, junto con la monitorización de los niveles intracelulares de cistina para verificar la eficacia terapéutica son dos factores básicos que contribuirían a la mejora del pronóstico a largo plazo de esta enfermedad.

Figura 2. Mecanismo de acción de la cisteína



### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Gahl WA, Thoene JG, Schneider JA. Cystinosis: a disorder of lysosomal membrane transport. En: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, eds. The metabolic and molecular bases of inherited disease. 8th ed. Vol 3. New York: McGraw Hill; 2001:5085-5108.

Pintos Morell G, Artigas-López M, Azuara-Robles M. Tubulopatías proximales complejas. En: Nefrología Pediátrica. V. García Nieto, F. Santos, eds. Madrid: Aula Médica; 2000: 99-113.

Gahl WA, Thoene JG, Schneider JA. Cystinosis. N Engl J Med 2002; 347:111-121.

Pintos Morell G. Cistinosis: desde los cristales de cistina a la cistinosis. Nefrología 2003; 23 (sup 11): 60-70.



# DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

M<sup>a</sup> José Torres Galván,  
Unidad de Investigación, José Carlos Rodríguez Pérez, Unidad de Investigación, Servicio  
de Nefrología Hospital de Gran Canaria Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria.

## Introducción

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es una enfermedad hereditaria caracterizada por la formación de múltiples quistes llenos de líquido en los riñones. El aumento del número y tamaño de los quistes (a algunos pueden llegar a alcanzar el tamaño de una naranja), y la consiguiente compresión del tejido sano, hacen que los riñones pierdan progresivamente la capacidad de eliminar las sustancias tóxicas del organismo en la orina, tras la filtración de la sangre. El deterioro de la función renal llega hasta la pérdida total de la misma (insuficiencia renal terminal) en la mayoría de los casos. También da lugar a quistes en otros órganos como el hígado, el bazo o el páncreas, y a trastornos gastrointestinales y cardiovascular-cerebrovasculares. Entre las complicaciones clínicas de la enfermedad la más frecuente es la hipertensión arterial, que afecta a más del 80% de los pacientes. Se trata de una de las enfermedades hereditarias más frecuentes, afectando aproximadamente a uno de cada 600 individuos. La poliquistosis renal es responsable del 10% de los pacientes que deben someterse a diálisis. El mal funcionamiento de los riñones suele comenzar a hacerse notar entre los 30 y los 40 años, y el fallo renal llega a alrededor de los 50 años para la mitad de los pacientes. La diálisis, el trasplante renal o ambos, son el destino final de la enfermedad en todos los pacientes. Dentro de las familias afectadas se observan diferencias en la gravedad de la enfermedad de los distintos sujetos, incluso entre gemelos idénticos, y no es posible actualmente conocer de antemano el pronóstico de cada enfermo.

## Base genética de la PQRAD

En 1994 se identificó el primer gen relacionado con la PQRAD, denominado PKD1 y localizado en el cromosoma 16. Un segundo gen (PKD2) fue localizado en el cromosoma 4 posteriormente. En el 85-90% de las familias afectadas la enfermedad está asociada con el gen PKD1, mientras que el 10-15% restante se asocia con PKD2. A pesar de que la enfermedad de los individuos PKD1 y PKD2 presenta similitudes clínicas generales, existen diferencias en la progresión de la enfermedad y la mortalidad, siendo la enfermedad asociada a PKD1 la más grave y la que comienza a manifestarse antes.

La función de los genes PKD1 y PKD2 no se conoce completamente todavía, pero se cree que podrían intervenir en el control de la estructura del riñón adulto. Una alteración (mutación) en estos genes dará lugar a la formación de quistes por un crecimiento incontenido del tejido.

## El diagnóstico genético

El diagnóstico de la PQRAD se realiza habitualmente mediante ecografía. Sin embargo, las pruebas genéticas pueden ser utilizadas si los resultados ecográficos no son concluyentes, o si se necesita un diagnóstico definitivo en una persona menor de 30 años. El diagnóstico genético no puede predecir el momento de comienzo, la gravedad, el tipo de síntomas o el grado de progresión de la enfermedad.

El análisis genético estudia la transmisión de padres a hijos de una serie de marcadores localizados en los genes PKD1 y PKD2 o en sus proximidades. Este tipo de estudio identifica las variantes de estos marcadores asociadas a la enfermedad en una familia concreta. El conocimiento de estas variantes permite a su vez la identificación de nuevos pacientes en la familia, antes de que aparezcan síntomas de la enfermedad. Para la realización de este tipo de análisis es indispensable un estudio familiar en el que participe un número suficiente de miembros enfermos y sanos. Es una forma rápida y en principio sencilla de realizar el estudio familiar en la PQRAD, sin embargo, no siempre se obtienen resultados concluyentes. Además del tamaño familiar, también influyen algunos factores relativos a los datos genéticos de la familia, desconocidos a priori. La importancia del análisis genético es que permite la aplicación de medidas preventivas, encaminadas a retrasar el inicio de la enfermedad o a evitar las complicaciones derivadas de la misma. La modificación de los hábitos de vida del individuo portador del gen defectuoso, junto con un tratamiento médico adecuado, tiene efectos beneficiosos en el control de la enfermedad. Se trata, en suma, de mejorar la calidad de vida del paciente en lo posible y de retrasar la aparición de la insuficiencia renal terminal.

Otro aspecto importante es el que se refiere al consejo genético familiar, consistente en informar a los enfermos sobre el modo de herencia de la enfermedad y los riesgos de transmisión a su descendencia. La probabilidad de que un individuo poliquístico transmita el gen causante de la enfermedad a sus hijos es del 50%, para cada uno de sus hijos, y es únicamente la casualidad la que inclina la balanza hacia uno u otro lado. En términos de azar, podemos comparar la transmisión del gen causante de la enfermedad con el lanzamiento de una moneda, y la probabilidad de que un hijo herede la enfermedad con la de que salga cara (o cruz). Esta probabilidad tan elevada, junto con la gravedad de la enfermedad, hace aconsejable el empleo de todos los métodos disponibles para la identificación de los enfermos cuando aún no tienen síntomas, en caso de que éstos soliciten, tanto para satisfacer su "necesidad de saber" como para tomar decisiones personales.





El pasado 29 de octubre se celebró en la sede del colegio de arquitectos de Cataluña la primera jornada de nuestra asociación.

Reunidos como a su consejo científico, miembros de la asociación y sus familiares, tuvimos la oportunidad de escuchar las diversas intervenciones de los médicos que participaron en dicha jornada.

Al inicio de la sesión, el presidente de la asociación, Ramón Quintilla, dio la bienvenida a todos los asistentes, agradeciendo su participación y relatando brevemente la corta pero intensa historia de nuestra asociación.

La Dra. Roser Tona, presidenta del comité científico, abrió la primera ponencia moderada por el Dr. José Baladrón, hablando de las enfermedades renales hereditarias en general y su modo de transmisión. A continuación, el Dr. Dominique Chauveau del Hospital Rangueil de Toulouse, expuso las nuevas perspectivas terapéuticas en la poliquistosis autosómica dominante. Después de una pausa, siguieron las ponencias moderadas por el Dr. José Antonio Camacho del Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona. El Dr. Guillem Pintos del Hospital Gemans Tràs y Puig de Badalona, describió las causas, los efectos y el tratamiento de la cistinosis, una de las enfermedades raras que acoge nuestra asociación. Seguidamente, el Dr. Àngel Vila del servicio de nefrología del

Hospital Materno Infantil de Valle Hebrón de Barcelona, habló de las condiciones del trasplante renal infantil y juvenil en España. Finalmente y para concluir las ponencias de la mañana, la Dra. M<sup>a</sup> José Sanahuja del Hospital La Fe de Valencia, presentó una ponencia sobre la insuficiencia renal crónica en la infancia.

Por la tarde se realizó una mesa redonda, moderada por el vicepresidente Alfonso Beltrán, que dio paso a un intercambio de preguntas y respuestas entre médicos, pacientes y sus familiares, sobre los diversos temas que a lo largo de la mañana se trataron.

Nuestros compañeros de ARG-Francia estuvieron representados por Diane Daemans, que nos envió un mensaje a la tona del presidente Jean-Claude Barre, ausente en este encuentro y por Jacques y Ghislaine Vignaud, secretario y tona, respectivamente de la asociación francesa. Fue Jacques Vignaud que en español hizo una exposición sobre los proyectos y perspectivas de nuestros compañeros de ARG-Francia que tuvieron la amabilidad de compartir con nosotros esta jornada.

Jordi Briva, presidente del grupo de autoayuda de la enfermedad de Fabry, nos relató las vivencias más personales de esta enfermedad, compartiendo sus sentimientos con toda la audiencia y que todos agradecemos con la misma sinceridad.





Finalmente llegó el turno para que todos los asistentes pudieran hablar de sus enfermedades y experiencias personales, llegando a un intercambio vivo de opiniones en las cuales se demostró que preocupaciones que pueden ser muy personales e íntimas, son vividas del mismo modo por otras personas, y asociaciones como la nuestra sirven entre otras cosas también para compartir.

El hecho de que a lo largo de la jornada pasaran más de 100 personas entre pacientes y familiares,

llenando la sala de actos, es una muestra clara del interés que despierta nuestra asociación entre los enfermos renales genéticos que hasta ahora no tenían ningún punto de encuentro en España.

Concluyó el acto el secretario de ARG-España, Ignasi Miquel, dando las gracias a todos los participantes por su participación y a todos los socios y familiares de ARG-España por su asistencia y emplazándonos para el próximo año.

## TESTIMONIOS

### Poliquistosis renal autosómica recesiva

Somos padres de un niño de 13 años y una niña de 10 años afectados de Poliquistosis renal autosómica recesiva. Durante el transcurso de estos años, muchas han sido las incertidumbres, la angustia, la sensación de desgracia y el sufrimiento. El vivir con una mala preparación para los constantes ingresos hospitalarios de alguno de los niños, o de los dos a la vez, como en alguna ocasión, la interrupción de vacaciones, las largas noches de hospital junto a nuestros hijos, la lista interminable de medicaciones, las lágrimas, el desasosiego y la desolación nos ha invadido, aún aparece cuando menos esperas. Podemos decir que LA ENFERMEDAD nos ha cambiado, que la vida no es como la imaginábamos y que el desencanto y la desilusión se instala entre nosotros si no nos mostramos firmes. Pero no todo son penas, también hay ilusión, risas, proyectos y, sobre todo, mucha compañía de nuestras familias y amigos, ¡tenemos tanto que agradecerles!

La alegría y el ánimo de nuestros hijos nos convence cada día de que la felicidad también es para los enfermos.

Recientemente hemos contactado con ARG, nos hemos conocido y hemos encontrado un lugar en el que nos sentimos menos "raros". Esperamos caminar juntos y luchar por un objetivo común.

Sofía y Javier  
Madrid



## Una mirada atrás.

Como el año 1970 cuando por motivos laborales tuve que realizar viajes a Estados Unidos. Los aviones no eran ni rápidos ni cómodos como los de ahora y senhace tam poco. Como ejemplo, dié que el trayecto era Barcelona, Madrid, Lisboa, Londres, Nueva York.

Después de tantas horas de vuelo, al salir de Londres y cuando sobrevolábamos el Atlántico, me empezó a doler en uno de los costados, al principio no le di importancia pero a medida que iba pasando el tiempo, el dolor se volvía cada vez más soportable, hasta tal extremo que tuve que pedir auxilio a la azafata. En aquella época los aviones llevaban un botiquín muy primitivo así que pocos calmantes me suministraron. Tuve que atenderme unos pasajeros del vuelo que se identificaron como médicos y decidieron ponerme un bata en el pasillo del avión con bolsas de agua caliente.

Como todo aquel dolor no remitió, el comandante del vuelo, al llegar a la costa este americana, decidió pedir una aterrizaje de emergencia en el estado de Virginia. Al aterrizar, en la pista ya me estaba esperando la ambulancia que me trasladó al hospital más próximo, me intentaron hacer el diagnóstico y me iban a llevar a Nueva York. Allí tuve ingreso a unos días y finalmente me dijeron que podrían ser unas piedras renales. Al salir del hospital tuve que seguir mi peregrinaje por Estados Unidos tomando calmantes constantemente.

Al regresar a España me puse en manos de los médicos y después de una ecografía me diagnosticaron poliquistosis renal. ¿Poliquistosis? No me sonaba de nada la palabra, tampoco la enfermedad. La función renal era la correcta, debía controlar la tensión arterial y visitar regularmente al nefrólogo.

Ahora, 36 años más tarde, estoy feliz porque desde hace 2 años tengo un nuevo riñón y, por supuesto, se sabe que es la poliquistosis. ¿Los aviones? Los he seguido cogiendo siempre.

Núria Miranda

## Cistinosis. La AIRG-E en el tercer congreso internacional.

¡"Pequeños Grandes amigos"! Gracias, por permitirme compartir con vosotros y vuestras familias un momento de sonrisas.

Desde la Sala Tránsito -zona de juegos- acondicionada de forma acogedora, hemos vivido el tiempo del 3er Congreso de Cistinosis con la alegría que irradian estos niños vitales y valientes. Aun sin entendernos, con algunos, por medio de la palabra hemos ostentado la oportunidad de expresar lenguajes no verbales: la mirada, el movimiento, el juego, el arte, la risa, la caricia, la ternura, la simpatía...

He constatado, con satisfacción, que tienen la suerte de contar con la dedicada atención de sus padres (de ambos) así como de sus abuelos y amigos.

Me respeto a la clase médica sensible y cercana a la vida diaria de sus pacientes. Gracias, también a todos los mecenas, porque sin su patrocinio el avance científico-divulgativo y humano que supone la organización de estos encuentros no sería posible.

Fantástico el esfuerzo de los responsables de intendencia en el cuidado de los detalles, del personal del hotel y los camareros puestos a satisfacer las demandas infantiles.

Con vuestro permiso, quiero acariciar un sueño: UN MUNDO MEJOR ESPERABLE. Un lugar donde impere el respeto hacia todas las diferencias de las personas, también las ocasionadas por motivos de salud. Todos en este proyecto, tenemos algo que aportar cada uno en su campo de acción. Decido creer que si cada uno suma esfuerzos dentro de sus capacidades y disposición lo que resta la enfermedad será más llevadero.

Siento una proximidad especial hacia los niños enfermos. Si ellos han de vencer dificultades excepcionales, bueno es que los adultos que estamos a su lado desarrollemos una complicidad positiva para hacer posible que ejerzan su derecho a ser niños con toda plenitud. En conversaciones con las familias es común afirmar que el contacto con la enfermedad te cambia la vida y has de establecer nuevos criterios de valores y prioridades nuevas.

Personalmente ofrezco mi grano de arena a esta buena causa en la certeza de que eso me ayuda a crecer como persona.

Saludos cordiales.

Cam en Crespo Martí Voluntaria de la AIRG-E responsable del cuidado de los niños en el tercer congreso internacional de cistinosis llevado a cabo en Tarragona los días 9, 10 y 11 de julio de 2004.



## ENFERMEDADES QUISTICAS RENALES

Los quistes renales son relativamente frecuentes en los niños. Pueden ser o no hereditarios, unilaterales o bilaterales. Puede tratarse de un fenómeno aislado o formar parte de un síndrome malformativo (Tabla 1). La presencia de quistes se asocia, a veces, a insuficiencia renal crónica. Este será el caso de una poliquistosis renal autosómica recesiva también llamada antiguamente infantil por ser diagnosticada habitualmente en el recién nacido.

## CLASIFICACIÓN DE LOS QUISTES RENALES

1. Quistes simples solitarios
2. Quistes diploicos
  - a. Diploica multiquistica \*
  - b. Quistes corticales con obstrucción de la vía urinaria baja
3. Quistes corticales con malformaciones múltiples
4. Quistes medulares
  - a. Nefronoptosis\*
  - b. Espongiosis renal
5. Poliquistosis
  - a. Enfermedad glomerulocística \*
  - b. Poliquistosis renal autosómica dominante o "del adulto" \*
  - c. Poliquistosis renal autosómica recesiva o "infantil" \*

\*= enfermedades con una alta probabilidad de desarrollar insuficiencia renal crónica terminal

## POLQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA RECESIVA

Se trata de una enfermedad hereditaria rara, afectando a uno de cada 20.000 a 40.000 recién nacidos. La enfermedad afecta tanto a niñas como a niños. Se transmite mediante una herencia autosómica recesiva, debido a un gen defectuoso (NPHS1) que se localiza en el cromosoma 6 y codifica para una proteína llamada fibroquina. Se han descrito más de 65 mutaciones en este gen. La patogénesis de la formación de los quistes no está bien definida pero estudios experimentales recientes sugieren la aparición de quistes han dado resultados esperanzadores. Se ha demostrado una sobreexpresión de factores de cre-

cimiento en modo autosómico con esta enfermedad. La administración intraperitoneal de inhibidores de estos factores ha permitido frenar de forma eficaz la progresión de los quistes en modo autosómico.

## Formas de presentación

El modo de presentación de la poliquistosis infantil es muy variable (3). Puede producirse sus efectos en la vida fetal, al nacimiento, en la primera infancia o más tarde. Los padres no tienen quistes renales.

En el feto, el primer signo de poliquistosis puede ser una dilatación de líquido amniótico (oligoamnios). La orina, que constituye una parte muy importante del líquido amniótico, no se produce en cantidad suficiente por parte de los grandes riñones poliquísticos. De esta manera, el feto, comprimido dentro de la cavidad uterina no podrá desarrollarse de forma normal: se afecta la cara, las extremidades y el esqueleto. Asimismo los pulmones no pueden desarrollarse. En los casos más graves, esta hipoplasia pulmonar conducirá a la muerte por asfixia a las pocas horas de vida.

En otros casos menos severos, la ventilación mecánica permitirá al recién nacido adaptarse a la vida extrauterina y sobrevivir.

En el neonato la poliquistosis recesiva se manifiesta por la presencia de riñones palpables, a menudo voluminosos. Hipertensión arterial a menudo detectada ya en los primeros días de vida, que precisa un tratamiento hipotensor enérgico. Los fármacos de elección son los inhibidores del sistema renina-angiotensina. Pero, frecuentemente la hipertensión es refractaria a la monoterapia y deben asociarse varios fármacos. La afectación urinaria comprende una dificultad en la concentración de orina, lo cual puede dar lugar a deshidratación, fiebre, diarrea y vómitos.

La poliquistosis infantil se asocia a una afectación hepática de severidad variable. El hígado aumenta de volumen, como consecuencia de fibrosis hepática y puede haber dilatación de los conductos biliares. La función hepática se mantiene



nomal. La fibrosis hepática comprime la circulación de la vena porta y da lugar a la aparición de hipertensión portal con las consiguientes varices esofágicas y riesgo de hemorragia digestiva. Esta situación requiere frecuentemente una intervención quirúrgica para mejorar la hipertensión portal.

La forma de presentación de la poliquistosis infantil es variable. El diagnóstico se basa en el interrogatorio familiar y postnatal, la exploración física y la ecografía del recién nacido y de los padres. La palpación abdominal revela la presencia de grandes quistes (nefromegalia). El hígado se encuentra, a veces agrandado (hepatomegalia). Una vez se ha realizado el diagnóstico de poliquistosis se deben explorar a los hermanos y hermanas, incluso si no presentan ningún síntoma. La resonancia nuclear magnética permite detectar si existe dilatación de los canales biliares. El diagnóstico prenatal se realiza mediante el método indirecto, lo cual es posible si se dispone de ADN del caso índice de la familia.

### Complicaciones

Sea cual sea la forma de presentación inicial la evolución de la poliquistosis puede asociarse a complicaciones diversas: dificultad de nutrición, retraso ponderal y estatural e infecciones urinarias recurrentes. La infección ascendente de las vías biliares dilata las vías con porta un riesgo de sepsis no despreciable. Este riesgo aumenta a la espera de

paciente en un suprimido tras un trasplante renal. La evolución a la insuficiencia renal terminal es más o menos rápida. Puede retrasarse con un buen control de la hipertensión arterial.

### Pronóstico

El pronóstico de la poliquistosis infantil ha mejorado considerablemente en los últimos 20 años. El mejor soporte nutricional, el mejor tratamiento de la hipertensión y de las infecciones, y el tratamiento conservador bien llevado de la insuficiencia renal crónica, explican por qué la fase terminal de la insuficiencia renal aparece actualmente mucho más tarde. Los estudios estadísticos efectuados entre 1987 y 1997 muestran que la mortalidad es máxima en el primer mes de vida, y para los niños que han sobrevivido al período neonatal, las probabilidades de supervivencia a los 1 año son del 75 al 90%, a los 5 años del 70 al 85% y a los 15 años del 50 al 80%.

### Tratamiento sustitutivo

Cuando se hace necesario un tratamiento renal sustitutivo el niño puede entrar en un programa de diálisis/trasplante. Si es posible se puede hacer diálisis peritoneal. Si las condiciones son de gran tamaño se puede realizar una nefrectomía unilobulillar. El trasplante renal, en el niño, ha mejorado a la vez de llevar una vida normal.

AIRG  
España



# 1ª Jornada de la AIRG en Barcelona

AIRG  
España

## AIRG España

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

OBJETIVOS AIRG  
España

- Informar sobre todos los aspectos relativos a las enfermedades Renales Genéticas.
- Ayudar a los pacientes y sus familias. Foro de intercambios.
- Apoyar el desarrollo de todo tipo de investigación, que tenga como finalidad luchar contra las causas y las consecuencias de las Enfermedades Renales Genéticas.

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

ACTIVIDADES AIRG  
España

- Realización de una Asamblea General Anual.
- Elaboración de una Revista Semestral, NEFROGEN.
- Folletos y publicaciones sobre las principales enfermedades Renales Genéticas.
- Página Web.
- Consejo Científico.

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

PAGINA WEB AIRG  
España

[www.airg-e.org](http://www.airg-e.org)

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

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

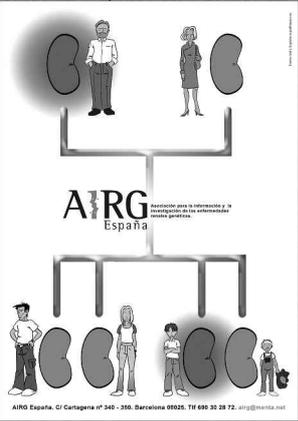
- Informar sobre todos los aspectos relativos a las enfermedades renales genéticas y sus consecuencias en el organismo y en la vida de los pacientes, teniendo en cuenta los estudios y progresos realizados tanto en España como en el extranjero.
- Ayudar a los pacientes y a sus familias ofreciéndoles un lugar de escucha y de apoyo.
- Apoyar, en 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.

REVISTA AIRG  
España



- ARTICULOS DE OPINION
- DOCUMENTOS CIENTIFICOS
- PREGUNTAS Y RESPUESTAS
- COLABORACIONES
- EXPERIENCIAS
- PROPUESTAS
- BUZON DEL ASOCIADO

AIRG  
España



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

CARTEL DE PRESENTACION

AIRG España, C/ Casagosa nº 340 - 350, Barcelona 08025. Tlf 490 33 28 72. [airg@meinta.net](mailto:airg@meinta.net)



PROGRAMA DE RADIO  
TOTS PER TOTS

AIRG  
España

" Un ronnyó per herència "

- Un espacio conducido por el periodista Alfons Beltrán.
- Dedicado al diálogo sobre las enfermedades renales genéticas. Alport, Fabry, Poliquistosis, etc...



COMRàdio

COLABORADORES  
1ª Jornada 29.10.05  
Barcelona

AIRG  
España

Nuestro agradecimiento a:

genzyme



RENTA  
CORPORACIÓN  
Fundación Privada



Col·legi d'Arquitectes  
de Catalunya  
Demarcació de Barcelona

Escola Sert

REVISTA

AIRG  
España



EVENTOS CELEBRADOS EN  
2.004

AIRG  
España

• 3rd International Cystinosis Congress  
2004

The Third International Cystinosis Congress was held, July 9-11, 2004 in Tarragona, Spain. This Congress was a collaboration among the Cystinosis Foundation, AIRG France, AIRG Spain, Sigma Tau, and Orphan Europe.

L'AIRG à l'heure de l'europe

Journées annuelles de l'AIRG - Paris 15 -16 Mai 2004  
ASTEM - 6 rue Albert de Lapparent - 75007 PARIS

AIRG Association pour l'Information  
et la Recherche sur les maladies  
Renaux Génétiques

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



Uno de los objetivos fundamentales de la ARG es ofrecer un lugar de escucha y apoyo a las personas afectadas de enfermedades hereditarias y a sus familias.

Las repercusiones del diagnóstico de una enfermedad hereditaria son siempre complejas. Dado que la enfermedad está en los genes y se transmite, el diagnóstico trasciende al propio paciente para afectar potencialmente a toda la familia. Recibir una correcta información acerca de la naturaleza de la enfermedad, sus causas, patrones de transmisión y riesgo de recurrencia es fundamental para todos. Es lo que llamamos el Asesoramiento Genético. No obstante, más allá de la genética y la salud física, es importante atender a la salud psicológica tanto del afectado como de sus familiares, pues el diagnóstico tiene un fuerte impacto emocional sobre todos y sus consecuencias pueden ser devastadoras.

El apoyo y cuidado psicológico debe atender primeramente al paciente en aquellos casos en que la patología renal se inicia de forma tardía, o bien a los padres en la forma de inicio precoz, especialmente cuando la enfermedad afecta gravemente al bebé. El proceso de asimilación del diagnóstico es, en el fondo, un proceso de duelo. El duelo hace referencia al proceso psicológico y emocional por el que pasa la persona que sufre una pérdida, en este caso la pérdida de la salud y/o de las expectativas de vida, las cuales suelen ir acompañadas de una disminución en la calidad de vida debida a la insuficiencia renal. Más allá de la pérdida de la salud, además, se produce una pérdida de la autoimagen: la imagen que tenemos de nosotros mismos, la imagen que ofrecemos a los demás y lo que es quizás más importante: la imagen que los demás nos devuelven, directamente recibida con la autoestima. En el caso de los padres, éstos pueden perder a su hijo o bien se produce una pérdida de las expectativas e ilusiones que tenían sobre él. Experimentar estas pérdidas se experimenta como dolor. El dolor suele ir acompañado de otros sentimientos: miedo, enfado, culpa, tristeza, ansiedad, soledad, impotencia, frustración, confusión; a veces insensibilidad. Intentar reparar estos sentimientos no es sano, puede llevar fácilmente a estados crónicos de inestabilidad, a la depresión, a la aislamiento. Tal como dice Schwartz-Borden "es conveniente de aprender a la angustia y de aprender a

expresiones; saber sentir en el fondo de la vida lo que ha ocurrido". Este proceso de experimentar con plena conciencia todas las emociones y sentimientos asociados a la enfermedad y a la pérdida de la salud requiere tiempo, y se realiza mejor acompañado que solo. Por lo tanto, el duelo es necesario la ayuda de un asesor psicológico que facilite, contenga y acompañe el proceso a lo largo de sus distintas fases.

A continuación describiremos estas fases o tareas por las cuales suele pasar la persona ante el diagnóstico de una enfermedad hereditaria. Hablamos de tareas para indicar que la persona debe tomar un papel activo para atravesarlas y superarlas. La primera reacción ante la noticia suele ser la negación, la sensación de que "no es verdad", "esto no puede estar pasando conmigo", "seguro que se han equivocado". Una forma más ligera de negación puede ser minimizar el significado del diagnóstico ("no será tan grave", no tomar la medicación, etc.). La negación es normal y protectora en un principio, pero no debe quedarse enganchado a ella. Llegar a aceptar la realidad y sus consecuencias lleva tiempo, pues la aceptación debe ser no sólo intelectual sino también emocional.

La segunda fase o tarea estaba por las emociones: el dolor, la rabia, la ira, la angustia, la culpa. Cualquiera conducta que intente evitarlas o bloquearlas no hará más que alargar el dolor y enquistarlo, y a la larga éste saldrá disfrazado con otras vestimentas. Los típicos comentarios de familiares y amigos "hay que ser fuerte", "tú puedes", "necesitas estar fuerte", aumentan la incompreensión, la culpa y el sentimiento de soledad del afectado, le hacen sentir que no tiene derecho a sentirse mal, aumentan sus defensas y bloquean el proceso de duelo. Por el contrario, compartir estos sentimientos que inevitablemente afectan a todos puede servir para acrecentar la unión y facilitar el tan necesario apoyo familiar y social. En esta tarea es la que el asesor psicológico puede ayudar más, facilitando y acompañando en tan difícil proceso.

La tercera tarea consiste en adaptarse a convivir con la enfermedad y sus consecuencias. Wiliam W orden nos habla de tres áreas de adaptación: 1) las adaptaciones externas: cómo influye la enfermedad en la vida cotidiana de la persona



y de la familia. Todos deben reajustarse la nueva realidad. Tal como comenta un paciente que es también psicólogo en el forum de la página web de la asociación: "la enfermedad organiza la vida de la familia o, mejor dicho, la organiza de forma diferente" (¡ver también Nefogen, n.º =, p. 21). 2) las adaptaciones internas: cómo influye la enfermedad en la imagen que la persona tiene de sí misma. El afectado o afectada debe adaptarse a un nuevo sentido de sí mismo. El amor propio y la sensación de eficacia personal pueden quedar dañados. Attig señala que esta tarea consiste en poder contestar a las preguntas "¿quién soy ahora?, ¿en qué soy diferente de antes?" y 3) las adaptaciones espaciales: cómo influye la enfermedad en las creencias, valores y supuestos sobre el mundo que tiene la persona, en su sentido de la vida, y de la muerte. Hay distintas formas de atascarse en esta tarea: luchar en contra de la realidad, caer en la impotencia, aislarse.

Sólo cuando la persona se recobra emocionalmente a sí misma, con su enfermedad y sus consecuencias, puede asumir su realidad y continuar viviendo. La energía emocional se retira entonces de la enfermedad y se vuelve a invertir en la vida. Conseguir esto en una enfermedad crónica y progresiva es difícil. Conseguirlo cuando se sabe que puede haberse transmitido el gen mutado a los hijos, incluso a los nietos, es todavía más. La culpa se convierte fácilmente en compañera. También para los padres portadores, que siendo sanos han transmitido la dolencia a sus hijos. En la enfermedad genética, la culpa puede afectar incluso a los hermanos sanos. Debido al vínculo y al amor, la persona sana vive el dolor del afectado e, inconscientemente, puede sentirse culpable de su salud, un "privilegio" que el otro no tiene.

Esta culpa puede generar mandatos no conscientes como "estoy contigo", "yo te sigo", que llevan al individuo a una privación del permiso de vivir con plenitud (Hellinger). También en estos casos la figura del asesor o del terapeuta puede ser importante para que la persona pueda tomar su vida y aprenda a vivirla con plenitud.

Porque todos sabemos que no es fácil ni conveniente reconocerse al camión, la ayuda entre grupos de enfermos y familias a través de la Asociación resulta también un soporte fundamental. Por medio de ella, afectados y profesionales se brindan mutuamente información, apoyo y protección. La enfermedad implica una situación de pérdida, de dolor y de estrés, pero también de reto y de ganancias. Por medio de ella podemos adquirir una nueva visión de la vida que puede ir acompañada de un enriquecimiento y fortalecimiento personales.

#### Bibliografía:

- Attig, 1996. How we grieve: Reclaiming the world. Oxford, Oxford University Press.
- Hellinger, 2001. Órdenes del amor. Herder.
- Nefogen, Revista de la Asociación para la información y la investigación de enfermedades raras genéticas, ARG España, n.º 0, invierno 2004.
- Schwartz-Borden, 1986. Griefwork: Prevention and intervention. Social Casework, p. 499-505.
- Worden, 2004. El tratamiento del duelo: asesoramiento psicológico y terapia. Paidós Psicología Psiquiatría Psicoterapia, 2ª edición revisada.

**ARG**  
España





La intervención nutricional es importante como prevención y posteriormente como tratamiento indispensable en las diferentes fases de la enfermedad renal, por tanto debemos proporcionar el asesoramiento dietético desde la aparición de los primeros síntomas.

## SAL

Para lograr una alimentación baja en sodio hay que reducir o suprimir la sal común y no utilizarla ni durante la cocción ni añadirla después en la mesa. Si se requiere una dieta más estricta, deberán suprimirse los alimentos preparados culinarios que tengan altos contenidos en sodio. Hay que tener en cuenta que todos los alimentos llevan en mayor o menor proporción.

Esa consecuencia con el pan sin sal, por tanto se de un alimento básico que suele formar parte de nuestra alimentación diaria. Suprimirás también las carnes curadas con sal, los quesos curados, ahumados, fiambres, como las enlatadas y precocinadas, refrigerados, palmitas, chips, aceitunas, cacahuetses, sopas en polvo, caldo en cubitos, etc. No debemos olvidar que esa consecuencia evitar algunas bebidas carbonatadas, (tipo Vichy) o refrescos que contengan conservantes.

Para mejorar el sabor de los alimentos, se pueden utilizar condimentos naturales, ajo, cebolla, pimientos. Dentro de las hierbas aromáticas, podemos buscar la más indicada para cada producto, por ejemplo: para las pastas italianas las más idóneas son el orégano y la albahaca; con los pescados, huela y nuez moscada; con carnes y aves, romero, hierbas provenzales, finas hierbas, etc. Como se aprecia, a cada preparación se le puede aplicar el aderezo más adecuado. No debe utilizarse la mostaza. Excluir las sales llamadas de régimen, por su alto contenido en potasio.

## POTASIO

El potasio se encuentra en todos los alimentos, excepto en grasas y aceites puros. En las verduras

y frutas, se halla en una proporción importante, pero se puede reducir, al menos en las primeras horas (mínimo una) antes de su cocción. Si se requiere, una dieta más estricta, se hervirá dos veces, tirando la primera agua después de 10 minutos de ebullición y se continuará la cocción en otra agua nueva.

No se tomarán tampoco los alimentos integrales, como el pan y bollería.

El potasio de las carnes y aves, disminuye al hervirlas, pero persiste en los caldos, por tanto no hay que aprovecharlos.

## APORTE PROTEICO

Las proteínas de origen animal, son las de más alto valor biológico, se encuentran en las diferentes carnes y aves. Así mismo en todos los pescados, mariscos y crustáceos y también en todos los productos lácteos, excepto en la mantequilla que está incluida en el grupo de las grasas. En los huevos las proteínas se hallan en la clara. Existen además las proteínas de origen vegetal dentro de este grupo, las legumbres son la fuente más importante, seguida de los cereales (trigo) y el arroz.

En algunos casos puede estar indicada una reducción del aporte proteico de forma individual, la dieta deberá pautarse contemplando además de las diferentes necesidades nutricionales, otros factores como grado de afectación y evolución, por tanto la dieta se adecuará siempre a los criterios facultativos.

Como punto final, hay que incluir la importancia de mantener el peso, equilibrando en lo posible la planificación alimentaria adecuada al gasto energético que podamos realizar.



## La enfermedad de Fabry Experiencia personal del tratamiento

Barcelona, 29 de octubre de 2005  
1ª jornada anual de la AIRG-España

## Enfermedad de Fabry



- Es un síndrome o conjunto de síntomas que es muy poco común en nuestra sociedad y que produce un conjunto de defectos crónicos, que en su mayor parte **no** son reconocidos a simple vista por una persona externa.

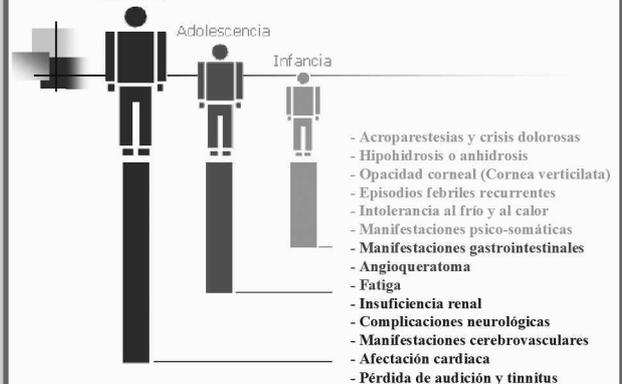
La enfermedad de Fabry es un desorden hereditario causado por una alteración genética. Esto hace que el organismo no produzca o lo haga en forma defectuosa, una enzima denominada alfa-galactosidasa o ALFA-GAL.

Ante la falta de esta enzima, ciertas sustancias son incapaces de degradarse, por lo que con el tiempo se van acumulando preferentemente en las paredes de los vasos sanguíneos de la piel, riñones, corazón y del sistema nervioso.

Edad Adulta

Adolescencia

Infancia



## No hay dos enfermos iguales

- No hay un paciente-tipo estándar.
- Cada paciente-tipo dispone de un entorno que lo moldea.
- En cada situación hay factores externos.
- En vista de cada situación hay diferentes puntos a tener en cuenta.



## La variable del tiempo



- El tiempo avanza y la enfermedad de Fabry va ligada al tiempo.
- Esto no significa que nuestra enfermedad tenga que avanzar de la misma forma como lo hace el tiempo.



## Enfermedad rara

- Las Enfermedades Raras son aquellas enfermedades críticas o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la comunidad, según la definición de la Unión Europea.
- "Rare" = Poco común



## Enfermedad crónica

- Una enfermedad crónica es persistente o continúa durante un período de tiempo prolongado. Una enfermedad crónica dura por mucho tiempo y no se puede curar en forma rápida o fácil.

## El momento del diagnóstico

- Acostumbra a ser el resultado de la suma de numerosas visitas médicas.
- El paciente se da cuenta de que los profesionales de la salud tienen dudas.
- El proceso de diagnóstico no es rápido.
- Se genera una serie de miedos a lo "raro".



## Fabry en los niños

- Los niños pequeños no están diagnosticados de Fabry.
- Empiezan a tener "problemillas" que fácilmente son "confundidos".
- Acabamos siendo niños enfermizos, poco deportistas, ...
- Las niñas presentan un empeoramiento algo desfasado.



## Fabry en los niños

- Para ellos el tiempo juega a su favor.
- El estudio genético es una vía segura.
- El correcto control es aquel que es el necesario.



## Los jóvenes

- En la adolescencia los síntomas se vuelven problemas, y los problemas se convierten en obsesiones.
  - ¿qué me pasa?
  - ¿por qué a mí?
  - ¡ me siento muy desgraciado ... !
  - Cuando me voy a curar?



## La negación de la realidad

- Frente al diagnóstico aparece la fase normal de negación.
- Absorbemos las dudas y las ponemos de coraza protectora.
- Internamente tenemos una sensación de alivio que no queremos expresar.
- Creemos encontramos mejor.



## Que pasa con el tiempo

- ¿Esto no funciona?.
- Debería mejorar pero me encuentro igual que antes.
- Cuando voy a notar mejora.
- Algo mejora, algo empeora, el resto sigue igual.
- El tiempo pasa sin "el milagro".



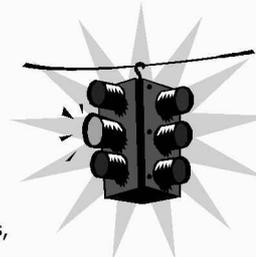
## Asumimos el problema

- Llegamos al equilibrio médico-paciente.
- Tenemos un importante rebaja de nuestra autoestima.
- La resignación no tiene efecto positivo.
- Empezamos a necesitar información.
- Necesitamos mucho soporte sanitario.



## Pendiente de tratamiento

- Todo nuestro objetivo se basa en alcanzar el tratamiento enzimático.
- Sin este tratamiento no entendemos que la enfermedad tenga solución.
- Entramos en una fase de stress.
- Aparecen nuevas deficiencias, o las existentes evolucionan.



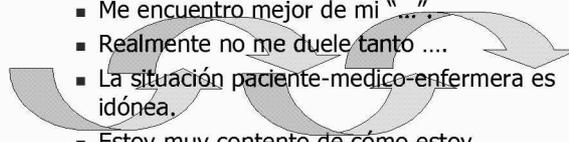
## Entramos en tratamiento

- Creemos que tratamiento es la solución.
- Precisamos un cambio de hábitos.
- Entramos en una situación de rutina.
- Derivación del médico a la enfermería.
- Nos encontramos "mejor".



## Aceptamos la estabilidad

- Realmente me he estabilizado.
- Mi "....." podría ir mejor.
- Me encuentro mejor de mi "....".
- Realmente no me duele tanto ....
- La situación paciente-medico-enfermera es idónea.
- Estoy muy contento de cómo estoy.



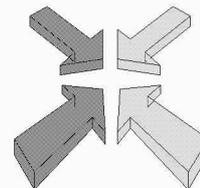
## Mejoramos la calidad de vida

- Aceptamos los temas crónicos.
- Entendemos la necesidad de cuidarnos.
- Aprendemos que la dieta, el ejercicio, la necesidad de medicarse, el estar contentos, ... es fundamental para mejorar la calidad de vida.
- Nuestra enfermedad no es el objetivo nº 1.

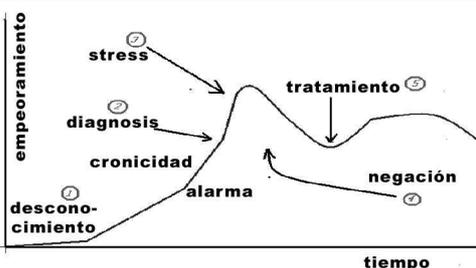


## Confiamos en el futuro

- Estabilidad y mejora frente a empeoramiento continuo.
- Nos volvemos pro-activos frente a la enfermedad.
- La información nos ayuda a reaccionar.
- Vemos que hay futuro.
- Confiamos en las mejoras terapéuticas.



## El papel de las asociaciones.



## Fabry : aspectos claves

- la necesidad de estar informado.
- el tener un concepto claro de la noción del tiempo.



## El control de la información

- La información es un derecho que nadie nos pueden negar.
- La búsqueda de información es una de nuestras obligaciones como enfermos.



## Resumiendo ...

- Fabry = síndrome/raro/crónico/invisible.
- Edades críticas = niños y adolescentes.
- Adultos = hay múltiples fases.
- En cada fase hay situaciones y factores.
- El tratamiento es la solución actual.
- No es una "poción mágica".
- Las asociaciones cumplen su papel, si se precisa.
- Puntos clave = tiempo e información



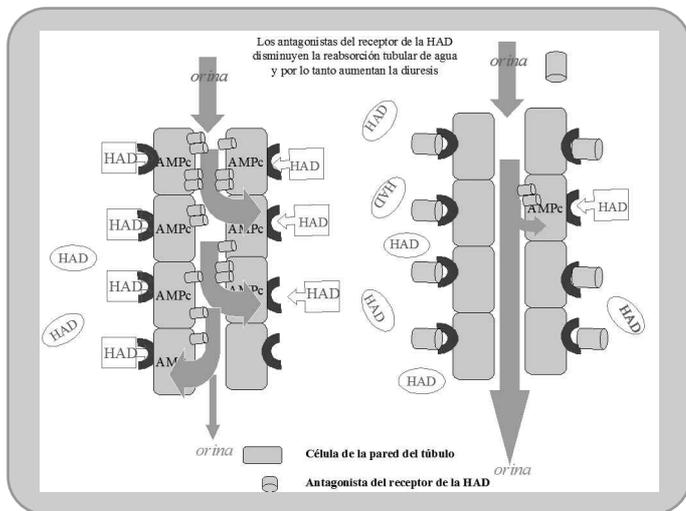
## NUEVAS EXPECTATIVAS TERAPÉUTICAS EN LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE.

Roser Torra. Fundació Puigvert, Barcelona

La existencia de un tratamiento efectivo para la poliquistosis renal es un anhelo por parte de un gran colectivo de pacientes, pues se trata de la enfermedad hereditaria más frecuente. Así como por parte de los nefrólogos; busque nos dedican a esta enfermedad asistimos con impotencia al deterioro progresivo de los riñones, en muchos de los casos, sin poder hacer más que endentecer un poco la progresión de la enfermedad mediante un buen control de la tensión arterial, de los lípidos, de las infecciones, etc..

Pero por fin un rayo de esperanza se cieme sobre el mundo de la poliquistosis: los laboratorios farmacéuticos se han interesado por esta enfermedad y hay un fármaco en estudio. No se trata del primer fármaco que ha demostrado su efectividad en modelos animales de la enfermedad pero sí el primero que podrá administrarse de forma crónica sin riesgos para la salud del paciente. Se trata de un ANTAGONISTA DEL RECEPTOR DE LA VASOPRESINA (Hormona antidiurética) y se encuentra a punto de iniciarse la Fase III del estudio con dicho fármaco.

Somente analizaremos como funciona dicho fármaco:



La hormona antidiurética o vasopresina se produce en el cerebro y se opone a la eliminación de agua, o sea, en presencia de vasopresina orinamos menos y cuando está se encuentra bloqueada o escasea podremos llegar a orinar de 10 a 12 litros al día.

Los receptores de la vasopresina se localizan en el riñón y fijan a la vasopresina formando un complejo como la llave y cerradura. Cada hormona tiene su receptor y algunas tienen muchos receptores (múltiples cerraduras). Este es el caso de la vasopresina que tiene dos receptores distintos: V1 en los vasos sanguíneos y V2 en el riñón. Cuando la vasopresina se fija al receptor V2 se aprecia un aumento de un mensajero celular: el AMP cíclico.

La función principal del AMP cíclico en el riñón es la de abrir canales de agua (aquaporinas) a través de

los cuales se retiene el agua que de otra manera perderíamos.

Los riñones con poliquistosis renal son muy ricos en AMP cíclico. Dicho fenómeno ocasiona: una proliferación de las células de la pared desde losquistes y aumenta la secreción de líquido al interior de los mismos. Por tanto el AMP cíclico parece "un gran culpable" del crecimiento progresivo de losquistes.

Un antagonista es una molécula que se fija en el receptor de la hormona sin darle lugar a ningún efecto e impidiendo que la hormona se pueda fijar y actuar; no se puede abrir la cerradura. Los antagonistas de hormonas son utilizados frecuentemente en nefrología, por ejemplo: los beta bloqueantes y los antagonistas del receptor de la angiotensina (la familia de los sartanes), antagonistas de la aldosterona (espironolactona). Todos estos medicamentos son "antihormonas".

Un antagonista del receptor de la vasopresina aumentará la cantidad total de agua eliminada. Esto es especialmente útil en pacientes con algunos tipos de enfermedades del corazón o hígado que tienden a acumular líquido. Se trata de la acción acuárética de ese fármaco. Hay dos laboratorios que han desarrollado una molécula con esta acción, y han mostrado una buena tolerancia a corto y medio plazo. En los riñones poliquísticos ocurre el mismo efecto pero a la vez se espera un enlentecimiento en la progresión de losquistes. Este hecho ha sido suficientemente demostrado en modelos ratones con la enfermedad y actualmente se está en proceso de demostrarlo en pacientes. Los estudios para demostrar la efectividad son largos (mínimo 3-4 años) y deben incluir la utilización de placebo en parte de los pacientes. Deben ser por tanto estudios randomizados a doble ciego. El camino es largo, pues no se prevé, poder demostrar la eficacia del producto hasta el 2010 y tras demostrar la eficacia se deben obtener la autorización de la agencia europea y americana del medicamento. Pero es, en todo caso, un camino de esperanza y sobre todo es obvio que se ha dado el primer paso de salida para la obtención de un tratamiento para la poliquistosis renal.

