

# NEFROGEN

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

**núm 3**

*Participación e implicación*

*Nuevas perspectivas  
terapéuticas en la PQRAD*

*Cistinosis juvenil y del adulto*

*1er. Encuentro AIRG-E*

*Enfermedades renales  
gen TCF-2*

*Testimonio de una familia*

**AIRG**  
España

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

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. 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 Maternoinfantil 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 Negrin. Las Palmas de Gran Canaria

Dr. Juan Rodríguez Soriano. Universidad del País Vasco

Dr. José Miguel Simón. Hospital la Fe-Infantil. Valencia

Dr. J. Nieto. Hospital Maternoinfantil Valle Hebrón. Barcelona

Dr. Ramón Vilalta. Valle Hebrón. Barcelona

Dra. Gema Ariceta. Hospital Cruces. Baracaldo

## JUNTA DIRECTIVA

Presidente: Ramón Ángel Quintilla

Vicepresidente: Javier Casado

Secretario: M. Carmen Caballero

Tesorero: Conrad Llovera

Vocales: Lilli Sanz, Nuria Miranda, Naval Espasa, Luis Martínez, Lidia Subirats,

Angels Pelaò, Ignasi Miquel, Rosa María Segarés, Montserrat Bou

**Revista Informativa sin ánimo de lucro. Verano 2008.**

**Diseño y Maquetación:** Álvaro Sanz (Dzero)

**Foto portada:** Álvaro Sanz (Dzero).

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

# EDITORIAL

Repasando artículos e informes sobre enfermedades renales me detengo en los últimos datos actualizados sobre enfermos, los cuales indican lo siguiente: Aproximadamente 4 millones de españoles sufren alguna enfermedad renal crónica, 2 millones de españoles son portadores de alguna enfermedad renal sin saberlo y 22.000 pacientes necesitan en estos momentos tratamiento de hemodiálisis. Cada año se incorporan a la estadística 6.000 pacientes más. Estamos ante un auténtico problema de salud pública ya que el tratamiento necesario para todos estos enfermos consume un 2% del presupuesto sanitario español. Los datos son demoledores, la insuficiencia renal en cualquiera de sus formas o porcentajes está muy presente dentro del conjunto de la población. A menudo cuándo nos diagnostican una enfermedad y en nuestro caso la renal pensamos que nuestro caso es excepcional y que con pocas personas podremos intercambiar nuestro problema, bien el dato indica lo contrario. Actualmente las asociaciones de pacientes cubren la necesidad de comunicación entre los portadores de una misma enfermedad y así mismo extienden las informaciones y avances en el campo de la investigación y el desarrollo de nuevas técnicas curativas. El papel de las mismas es fundamental para así mismo concienciar a la sociedad y a las autoridades en la importancia de seguir apostando por la investigación y avanzar en el estudio de nuevos fármacos, tratamientos, técnicas, etc... Tal y como hemos visto la enfermedad renal tiene una presencia importante en el panorama sanitario español pero no nos olvidemos que formando parte de ese conjunto se encuentran las enfermedades renales genéticas, las que nos ocupan en nuestra Asociación y que así mismo algunas de éstas se encuentran englobadas dentro de las denominadas “ enfermedades raras “. Bien todo esto lo quiero relacionar directamente con la gestión actual de nuestros políticos. Se deben concienciar todavía más de la importancia que tiene la investigación y el desarrollo de nuevas metodologías para poder combatir las que aparentemente pueden parecer enfermedades de poco calado. En estos momentos especialmente difíciles de la economía española, espero que sepan distribuir de forma coherente los recursos que tienen en sus manos para que la comunidad científica y en especial aquella parte de ella que se dedica en exclusiva a la investigación siga teniendo el mismo apoyo en beneficio de todos.

**Ramón Quintilla.**  
**Presidente de la AIRG-E.**

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

## PARTICIPACIÓN e IMPLICACIÓN GLOBAL

Soy socia de AIRG desde hace un año. Conocí la Asociación a través de una amiga mía que tiene una hija afectada de Cistinosis. Cuando me habló de su existencia y de sus fines no dudé ni un momento en asociarme, pese a no estar afectada por ninguna enfermedad renal. Confieso que lo hice creyendo que mi aportación se limitaría a una pequeña contribución económica anual con el pago de la cuota. Sin embargo, un año más tarde, y con motivo de mi asistencia a la Asamblea celebrada el pasado día 29 de marzo de 2008, y tras observar la escasa asistencia de socios a la misma, he comprobado que mi implicación en la Asociación puede ser mayor, y que no debo contentarme con satisfacer una pequeña cuota anual para sentir estar haciendo algo positivo por algo o por alguien.

Desgraciadamente vivimos en una sociedad que nos aboca a ser cada vez más individualistas, más egoístas, menos solidarios y menos participativos e involucrados en temas sociales, tanto en aquellos que nos afectan directamente como -en mayor medida- en aquellos que no lo hacen.

Las consecuencias de este -me atrevo a llamar- desinterés o pasotismo pueden ser graves. Como el desconocimiento del desarrollo de algunas enfermedades, su tratamiento, o la evolución en la investigación de las mismas, no solo por pacientes y médicos, sino también por personas no afectadas como yo.

Soy consciente de la dificultad que entraña para algunos afectados -sobre todo para los adolescentes- hacer pública su enfermedad, participando o colaborando en actividades varias relacionadas con ella, o del esfuerzo que para otros -afectados o no- pueda representar tener que desplazarse, en ocasiones a una localidad distinta a la suya, para asistir a algún acto. Pero como reza un sabio refrán popular “La unión hace la fuerza”. De modo que, la mayor participación e implicación de los socios, será directamente proporcional al beneficio que de la aportación de sus ideas, experiencias o vivencias, pueda obtenerse.

A mi leal entender, sentiré que mi aportación a la Asociación habrá sido importante si estas frases, carentes de toda pretensión, logran hacer recapacitar a alguno de los lectores de esta revista sobre la importancia de movilizarse frente a la superación de una enfermedad que afecta a una elevado número de personas, o en general frente a cualquier tema social de ámbito global.

Meritxell Armengol Sanz  
Abogado

**OS ESPERAMOS EN LA IV JORNADA ANUAL DE LA AIRG, apuntaros en el telef. 933770049**

## RESUMEN 3ª JORNADA ANUAL AIRG- ESPAÑA

El pasado 17 de noviembre de 2007 se celebró en el Auditorio de los Laboratorios Novartis de Barcelona la 3ª Jornada anual de la AIRG-E.

Como es habitual, al inicio de esta jornada, el presidente de Airg-E Ramón Quintilla nos dio la bienvenida a todos los asistentes, agradeciendo la participación de los ponentes. Antes de dar paso a las ponencias, realizó un breve resumen de la actividad de la asociación a lo largo de los últimos meses entre las que destaca la incorporación del activo grupo de cistinosis.

El Dr. J. Torrent Farnell, presidente del comité científico de la Agencia Europea del Medicamento y Director General de la Fundación Doctor Robert, nos contó cuales son los problemas con los que se encuentran en la investigación clínica de medicamentos huérfanos.

A continuación, el Dr. J.P. Grunfeld del Hospital Necker de Paris, una de las máximas autoridades en el terreno de las enfermedades renales genéticas, nos desarrolló en su ponencia la problemática y soluciones de estas enfermedades que nos afectan.

La Dr. E. Ars de la Fundació Puigvert nos habló sobre el diagnóstico genético de las enfermedades renales genéticas, su investigación, desarrollo y sus avances científicos hasta la fecha.

Después del habitual coffee break, la Dr. Gema Ariceta del Hospital Cruces de Bilbao, se centró



La AIRG-E estuvo presente en el Congreso Nacional de Nefrología que tuvo lugar en Cadiz en Octubre del 2007

en una de las enfermedades que nos afectan, en concreto lo hizo de la poliquistosis renal autosómica recesiva.



Uno de las ponencias que causó más expectación, sobre todo entre el grupo de cistinosis, fue la del Dr. E. Lara del Hospital de la Valle Hebrón de Barcelona, el tema central fue sobre el tratamiento multidisciplinar de la cistinosis.

Finalmente, fue el incansable Jacques Vignaud, secretario de la AIRG Francia que nos explicó todos los trabajos y proyectos que han realizado nuestros compañeros franceses. En 2008 se celebran los 20 años de creación de la Airg francesa y esto será motivo de celebración y de encuentro Mayo 2008 en Paris. Nos contó la suma, año tras año, de otros países que se organizan alrededor de las AIRG Europeas.

Después de las ponencias de toda la mañana se dio paso a un animado intercambio de preguntas y respuestas entre todos los asistentes y ponentes de esta jornada.

Al concluir la Jornada fue la secretaria de AIRG-E, Carmen Caballero la que agradeció a todos los ponentes, socios y familiares la presencia en este nuevo encuentro anual.

## L'AIRG-Francia celebra sus 20 años con las AIRG-Europeas

Artículo traducido de la revista NEPHROGENE nº 47, Marzo 2008

Como nació: Es 15 de Septiembre de 1988, estamos en la Sous-Préfecture de Montmorency. El presidente Henri Calvayrac acaba de firmar la declaración de la creación de la AIRG.

En aquella época era la “asociación para la información, para la investigación de la PQR y otras enfermedades renales genéticas.”

Eran algunos pioneros presentados por el profesor Jean-Pierre Grünfeld para crear un grupo que comenzó a intentar descubrir, comprender y explicar los misterios de las enfermedades renales genéticas.

En 1988, la genética estaba en sus comienzos para el público, pero ciertos doctores desarrollaron ya investigaciones interesantes en familias.

El Dr. Ginette Albouze formaba parte de esos precursores y bajo el impulso del profesor Grünfeld, llevó a cabo un estudio sobre el crecimiento en familias afectadas por la PQR.

De ahí surgirán elementos epidemiológicos muy interesantes, pero también el descubrimiento de los problemas de la transmisión de la enfermedad en familias con su séquito de miedos y de tabúes.

Este es el comienzo y durante esos dos días de fiesta, el 17 y 18 de Mayo en Paris, vamos a intentar contaros la bella historia de L'AIRG-France.

Al principio pensamos organizar unas jornadas anuales semejantes a las de años anteriores, pero decidimos cambiar y marcar estos 20 años con un nuevo aire.

Así pues, queremos que esta evocación sea una fiesta. La fiesta de los fundadores, para agradecerles haber puesto todos sus esfuerzos contra viento y marea, la fiesta también de los socios, vuestra fiesta, vosotros que nos habéis

apoyado, ayudado y animado durante estos 20 años, a través de los valores que defendemos: solidaridad y ayuda a los enfermos, solidaridad que a partir de la poliquistosis se ha extendido a todas las enfermedades renales genéticas.

La información que transmitimos a través de la revista, nuestra web, las reuniones y congresos que organizamos, los libritos monográficos que publicamos. Nuestra ayuda a todos los que están en contacto con el paciente, sus problemas y sus esperanzas.

Nuestro apoyo a la investigación médica, tan importante hoy en día.

Os contaremos todo esto, cómo hemos evolucionado en cada punto, trabajado y progresado a través de las dificultades y las alegrías.



Pero no hemos permanecido en el hexágono y estamos orgullosos hoy que esta fiesta de nuestros 20 años sea también la de nuestra acción europea, con nuestros amigos europeos.

¿Quién habría podido creer que hace solamente 10 años que nuestra asociación se enriquecería de las AIRG hermanas, en Suiza, España y últimamente en Bélgica? ¿Quién habría podido creer que hoy nuestro poder representaría una fuerza estructurada al servicio de enfermedades europeas? Esta es la prueba de que nuestros valores han avanzado en el camino.

Estas jornadas de fiesta marcarán igualmente un cambio en la organización general.

El simposio comenzará el sábado por la mañana y terminará el domingo a las 14 horas para facilitar el regreso de nuestros amigos los más alejados.

Advertiréis la presencia de la mayor parte de los miembros de nuestro Consejo Científico y de personalidades eminentes. Tendréis también largamente la palabra, ya que, como vais a ver en el programa, a cada intervención seguirá un intercambio con los asistentes.

El sábado, un amplio lugar está previsto para los talleres por patologías, muy apreciados por la riqueza de contactos con los médicos.

Un taller para jóvenes y para los más pequeños está también previsto.

Un concierto clásico será ofrecido el sábado después de los debates. Y una tómbola en beneficio de la investigación médica será llevada a cabo por el actor y nuestro padrino, Richard Berry, como clausura de las jornadas del domingo.



**ANTE UNA ENFERMEDAD  
RENAL HEREDITARIA  
INFÓRMATE**

## RESUMEN JORNADAS ANUALES DE L'AIRG-FRANCE

Como cada año, la AIRG-Francia celebró su Jornada Anual, pero este año no era como cada año, este año celebraban 20 años desde su fundación, motivo por el cual fueron dos días muy especiales y emotivos.

La AIRG de España, así como la de Bélgica y Suiza, tuvimos el placer de asistir, gracias a la amable invitación de Francia.

El día 17 de Mayo empezó la Jornada con la evocación de los diferentes presidentes y con las siguientes ponencias:

20 años de información sobre las enfermedades renales genéticas

20 años de apoyo a la investigación médica y evolución de las ayudas

Últimos avances e información sobre la PQRAD Síndrome hemolítico y urémico hereditario

Enfermedades renales ligadas a la mutación del gen TCF2/HNF-1

Descubrimiento de una nueva enfermedad genética, el síndrome AHNAC

Por la tarde, se realizaron deferentes talleres por patologías y talleres para niños y adolescentes. Y qué mejor manera de acabar la tarde del sábado, con un magnífico concierto en honor al Prof. J-P. Grünfeld.



Varios miembros de la AIRG-E con el actor Richard Berry, padrino de la AIRG-E.

El domingo 17 de Mayo, se inició la Jornada con la bella historia que nos presentó el secretario de la AIRG-France, Sr. Jacques Vignaud, de la AIRG y Europa, evocando la historia y recorrido de la AIRG-France, desde su fundación hasta hoy. Pudimos conocer a todos los miembros participantes de las diferentes asociaciones europeas, escuchar y aprender de sus proyectos y diferentes actividades, así como presentar las nuestras de la AIRG-España.

A continuación las ponencias fueron:

- Ejemplo de colaboración entre europeos: el proyecto Alport

- El trasplante en Europa

- El trasplante en España, dónde el socio y Dr. José Ballarin, director de Nefrología de la Fundación Puigvert de Barcelona, explicó como funciona el sistema de trasplante español, que está considerado uno de los mejores y como un ejemplo a seguir.

- Testimonios

- El proyecto europeo sobre las enfermedades renales genéticas, con la participación de la Dra. Roser Torra de la Fundación Puigvert.

- Discurso de clausura

- Tómbola a cargo del conocido actor francés Richard Berry, que donó un riñón a su hermana Marie Berry, y que apadrina a la AIRG-Francia, con sorteos de diferentes regalos, ofrecidos altruistamente por socios y simpatizantes.

M. Carmen Caballero  
Secretaria AIRG-E.

# NUEVAS PERSPECTIVAS TERAPEUTICAS EN LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSOMICA DOMINANTE

Dra Roser Torra  
Enfermedades Renales Hereditarias  
Servicio de Nefrología  
Fundació Puigvert  
Cartagena 340-350  
08025 BARCELONA  
Tel 93 4169700  
Fax 93 4169730  
rtorra@fundacio-puigvert.es

## RESUMEN

Actualmente no existe un tratamiento específico para la poliquistosis renal autosómica dominante pero los progresos en el conocimiento de la patogenia de la enfermedad han permitido proponer esperanzadores avances.

En este artículo se revisan las siguientes propuestas terapéuticas: los antagonistas de los receptores V2 de la vasopresina, los inhibidores de mTOR, los análogos de la somatostatina, los inhibidores del EGFR, la roscovitina, las moléculas pequeñas, el triptolide, los inhibidores del VEGF y los IECA/ARAII. El volumen renal medido a través de RNM se ha convertido en el parámetro más preciso para evaluar la evolución de la enfermedad y la respuesta al tratamiento.

Quedan muchas preguntas por contestar pero, el gran número de ensayos clínicos en marcha, hace pensar que a medio plazo dispondremos de tratamientos efectivos para esta grave enfermedad.

## INTRODUCCIÓN

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es una causa frecuente de IRCT en adultos. Actualmente no tiene un tratamiento específico pero en los últimos años se han hecho grandes progresos en el conocimiento del proceso de quistogénesis y en la comprensión de la patogenia de la enfermedad. Existen claras evidencias que apoyan un papel preponderante de la proliferación de las células epiteliales, de la secreción de fluido transepitelial así como del remodelaje de la matriz extracelular. Basándose en estas evidencias y utilizando como parámetro

de eficacia, la progresión del volumen renal, se están ensayando diversas aproximaciones terapéuticas para la PQRAD.

## TABLA 1: PROPUESTAS TERAPEUTICAS ACTUALES PARA LA POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE

Probado solo en modelos murinos:

Roscovitina  
Triptolide  
Moléculas pequeñas  
Inhibidores de VEGF  
Inhibidores de EGFR

Alguna evidencia en humanos:

Antagonistas V2 de la vasopresina  
Rapamicina  
Análogos de la somatostatina  
IECA/ARAII

## ALTERACIONES FENOTÍPICAS DE LA CÉLULA EPITELIAL POLIQUISTICA QUE CONSTITUYEN NUEVAS DIANAS TERAPEUTICAS

Las alteraciones descritas en la célula epitelial poliquística son múltiples, a pesar de ello queda aun bastante por conocer. Nos centraremos solo en aquellas alteraciones que redundan en posibilidades terapéuticas.

Las poliquistinas 1 y 2 (PQ1, PQ2) se han localizado, entre otros lugares, en los cilios primarios. Se ha sugerido que estos cilios actúan como sensores de flujo en el túbulo renal, y como respuesta al flujo, provocan una entrada de calcio a la célula mediado por la PQ2, la cual actúa como un canal catiónico. Una PQ2 anómala (o una PQ1 anómala, debido a la interacción entre ambas) daría lugar a una reducción del calcio intracelular. Por otra parte, es una evidencia que los niveles de AMPc están elevados en esta enfermedad. En la PQRAD existe un defecto de concentración precoz, antes de la desestructuración renal por

los quistes. Utilizando ratas knock out para el gen de la vasopresina y cruzándolos con ratas poliquísticas han demostrado que las ratas poliquísticas sin vasopresina no desarrollan prácticamente la enfermedad, mientras que si se les administra vasopresina exógena desarrollan poliquistosis. Esta observación apoya el papel clave de la vasopresina en la quistogénesis.

### **EL VOLUMEN RENAL COMO MEDIDA DE LA EFICACIA DE UN TRATAMIENTO PARA LA PQRAD**

El lento deterioro de la función renal en la PQRAD así como la probable ineficacia del tratamiento en fases de insuficiencia renal avanzada, han hecho necesario validar una medida objetiva de progresión de la enfermedad. El NIH ha auspiciado un amplio estudio multicéntrico norteamericano con este fin: CRISP (Consortium for Radiologic Imaging Studies of PKD). El resultado más relevante ha sido la evidencia que la RNM es la mejor técnica para estimar los cambios de volumen quístico y renal en esta enfermedad, en caso de periodos de seguimiento cortos. Se ha visto que la tasa de "crecimiento" renal permanece constante para un paciente determinado, que a una edad determinada progresa más rápido el paciente con unos riñones de mayor volumen y que un volumen renal superior a 750cc es un factor de mal pronóstico para la progresión de la enfermedad.

### **PROPUESTAS TERAPÉUTICAS**

Antagonistas del receptor de la vasopresina.

Inicialmente se utilizó el antagonista V2: OPC-31260 en modelos animales de poliquistosis dominante, recesiva y de nefronoptosis con resultados alentadores. Posteriormente se utilizó el antagonista OPC-41061 (Tolvaptan), por ser el de mayor afinidad con los receptores V2 humanos, en ratas PCK. Se demostró su gran eficacia en reducir los niveles de AMPc, el peso renal, el volumen quístico, la fibrosis y los índices apoptótico y mitótico. Al no haber receptores V2 en el hígado, no se objetivó ninguna mejoría de la patología quística hepática.

En un estudio en fase II en pacientes poliquísticos con función renal normal se demostró una

excelente tolerancia y eficacia con dosis entre 60 y 480 mg al día. El volumen de diuresis, la frecuencia de la nicturia, la osmolaridad en orina de 24h y la natremia se correlacionaron con la dosis de Tolvaptán administrada.

En la actualidad se está llevando a cabo el ensayo clínico TEMPO III/IV (Tolvaptan Efficacy and safety in Management of Polycystic kidney disease and its Outcomes). Se trata de ver el efecto sobre el volumen renal, medido por RNM, a los 3 años de tratamiento, con una escalada de dosis de 60 a 120 mg de Tolvaptan. El estudio es multicéntrico (125 hospitales de Europa, Norte y Sudamérica, Australia y Japón) y prevé reclutar 1500 pacientes adultos (entre 18 y 50 años) con filtrado glomerular superior a 60 ml/min y evidencia de rápida progresión de la enfermedad (volumen renal > 750 cc). La primera inclusión fue en Marzo del 2007 y se espera finalizar durante el 2011. España quedó excluida de este ensayo clínico por un desacuerdo del laboratorio promotor (OTSUKA) con un aspecto legal de los ensayos clínicos en nuestro país.

Análogos de la somatostatina.

La somatostatina es un péptido cíclico de 14 aminoácidos secretado por las células D de los islotes pancreáticos, del tracto gastrointestinal, del sistema nervioso y de la glándula tiroides. La evidencia de que la somatostatina disminuye el AMPc junto a la observación de la disminución tamaño renal de un paciente poliquístico con un adenoma de hipófisis que recibía somatostatina sugirió su posible utilidad en la PQRAD. A diferencia de los antagonistas de la vasopresina, los análogos de la somatostatina sí tienen acción sobre la poliquistosis hepática.

En un estudio realizado por Ruggeneti et al en 12 pacientes se demostró una clara eficacia del tratamiento con Octreotide en la reducción del volumen renal.

Actualmente existen 2 ensayos clínicos con Octeotride en marcha: Fase III en el Instituto Mario Negri para evaluar la eficacia en el enlentecimiento del deterioro renal y Fase II/III en la Clínica Mayo para valorar la eficacia en la poliquistosis hepática masiva.

### Inhibidores de mTOR

Debido a la evidencia de la activación de mTOR en las células poliquísticas, los inhibidores de esta molécula se han convertido en una atractiva opción terapéutica para la PQRAD.

El Sirolimus es una lactona macrocíclica aislada del *Streptomyces hygroscopicus*, desarrollada como agente inmunosupresor para la profilaxis del rechazo de órganos en pacientes adultos de bajo a moderado riesgo inmunológico, que reciben un trasplante renal.

hay 3 ensayos clínicos en marcha con Sirolimus para frenar la progresión de la enfermedad renal: Fase I y II, en Cleveland Clinic (30 pacientes), Fase III en Universidad de Zurich (100 pacientes), Fase II en el Instituto Mario Negri (16 pacientes) y uno con Everolimus patrocinado por Novartis, Alemania (430 pacientes).

### ROSCOVITINA

Bukanov NO et al demostraron que la roscovitina (CYC202), inhibidor de la quinasa ciclín dependiente, frena la progresión de la enfermedad poliquística en ratones JCK y CPK. Así mismo se ha demostrado esta efectividad en quistes originados desde cualquier segmento de la nefrona, a diferencia de los antagonistas V2 que actúan sobre el túbulo colector.

Curiosamente se ha evidenciado que la roscovitina disminuye el AMPc y la aquaporina 2, potenciando así su acción en la poliquistosis renal.

Este fármaco está siendo actualmente utilizado en ensayos clínicos como anticancerígeno a dosis superiores a las estimadas para la poliquistosis.

### Moléculas pequeñas (Small molecules)

Se trata de unos nuevos fármacos, muy prometedores con capacidad de tratar algunas enfermedades hasta ahora sin tratamiento.

Hay que estudiar la utilidad real que tendrán estas moléculas pequeñas, candidatas a mejorar el pronóstico de la PQRAD.

### Triptolide

Leuenroth SJ et al han demostrado recientemente la utilidad del triptolide en el tratamiento de la PQRAD. Se trata de una hierba tradicional china utilizada durante siglos en procesos neoplásicos

y autoinmunes. También actúa inhibiendo muchas proteínas implicadas en los procesos inflamatorios y en el crecimiento celular. Los autores demuestran la eficacia del triptolide al aumentar la liberación de calcio a través de la PQ2, detener el crecimiento celular y reducir la progresión de la poliquistosis en un modelo animal.

De este trabajo hay que destacar dos hechos prometedores: el potencial uso del triptolide como tratamiento bien tolerado en la PQRAD y por otra parte la evidencia de que la liberación de calcio mediada por la PQ2 puede ser una diana terapéutica, especialmente para las moléculas pequeñas.

### IECAS/ARA II

Aunque en la PQRAD está presente una activación del SRAA (sistema renina angiotensina), hay evidencias de un efecto renoprotector de los IECA o ARAII en la PQRAD. Para tratar de valorar el posible efecto beneficioso de la inhibición del SRAA (sistema renina angiotensina) en la PQRAD se está llevando a cabo un ensayo clínico, a doble ciego, aleatorizado, financiado por el NIH, con 1200 pacientes con poliquistosis temprana (TFG > 60 ml/min) o avanzada (TFG entre 30 y 60 ml/min). El objetivo es ver si el control estricto tensional con doble bloqueo del SRAA ofrece ventajas en cuanto a la progresión de la enfermedad poliquística (medida como aumento del volumen renal por RNM) respecto a los IECA solos. Se trata del estudio HALT.

### Conclusiones

El mejor conocimiento de la PQRAD permite proponer nuevos fármacos que pueden mejorar el curso natural de la enfermedad. De todas maneras, además de la efectividad por probar de los mismos, quedan muchas preguntas por contestar: ¿Serán todos los fármacos útiles tanto en pacientes PKD1 como en pacientes PKD2?, ¿Se debería tratar solo a aquellos individuos que tengan signos de crecimiento renal rápido?, ¿Deberán ser tratamientos para toda la vida o quizás un tratamiento corto puede proteger durante largo tiempo del crecimiento y de la proliferación quística?, ¿A que edad o en que fase de la enfermedad debería iniciarse

el tratamiento?, ¿Cuál será la combinación de medicamentos adecuada para tratar las manifestaciones sistémica de la enfermedad?, ¿Es posible que los antagonistas V2 pierdan eficacia con el tiempo por la “down regulation” de los receptores V2?, ¿Es asumible la toxicidad de algunos fármacos en individuos jóvenes tratados indefinidamente?

Todas estas preguntas deben ser respondidas antes no empecemos a tratar a pacientes con PQRAD. Por lo tanto, la perspectiva de tratamiento para una enfermedad renal tan devastadora como la PQRAD es alentadora pero

hay que ser cautos y no iniciar tratamientos con fármacos cuya efectividad, indicación y seguridad no han sido probadas para esta enfermedad en concreto.

Finalmente, nuestra especialidad debería congratularse por hallarse ante un fantástico ejemplo de traslación de la investigación básica a ensayos clínicos y a una muy probable terapia efectiva para la PQRAD.

Roser Torra es miembro del Independent Data Monitoring Committee del Estudio TEMPO <sup>3</sup>/<sub>4</sub> y de REDINREN (ISCIII).

## LA CISTINOSIS JUVENIL Y DEL ADULTO

**Dr. Aude Servais, Hôpital Nécker de Paris, Francia**

La cistinosis es una enfermedad autosómica recesiva ligada a una mutación en el gen CTNS, el cual codifica para una proteína llamada cistinosisina. Esta proteína permite transportar la cistina fuera de un orgánulo intracelular llamado lisosoma. En ausencia de cistinosisina, se observa un acúmulo de cistina en los lisosomas y la formación de cristales en múltiples órganos. Existe una forma infantil marcada por el daño tubular proximal, la cual, en ausencia de tratamiento conduce a una insuficiencia renal terminal a los 12 años aproximadamente. Existe otra forma llamada juvenil en la cual la insuficiencia renal aparece entre los 12 y los 18 años y una forma adulta, a veces tan solo con manifestaciones oculares. Estas últimas formas son muy raras, constituyendo solamente un 5% del total de casos de cistinosis. No existe descripción de estas formas clínicas ni de su evolución. Recientemente hemos analizado unos casos de este tipo seguidos en el Hospital Nécker.

A diferencia de la forma infantil, el inicio de los síntomas es más tardío: entre los 4 y los 30 años. La edad al diagnóstico de los pacientes que hemos estudiado se situaba entre los 6 y los 50 años. La afectación ocular es constante, pero a veces muy poco sintomática, y pasa desapercibida tanto por el paciente como por su médico: solo mediante el despistaje oftalmológico sistemático se consigue realizar el diagnóstico. La visualización de cristales en la córnea es típica.

El daño tubular proximal es menos severo y frecuentemente ausente. Y en caso de existir no condiciona el pronóstico vital. Rara vez precisan tratamientos con aportes de calcio, potasio y fósforo. La presencia de esta afectación renal permite hacer el diagnóstico a una edad más temprana. Puede encontrarse un cierto grado de proteinuria que refleja una anomalía a nivel del glomérulo renal. La insuficiencia renal puede aparecer a cualquier edad pero frecuentemente en edades avanzadas y puede no alcanzar la

insuficiencia renal crónica terminal. La biopsia renal puede realizarse para determinar el grado de afectación renal. Se encuentran cristales de cistina en 2/3 de los casos. El aspecto de la biopsia renal suele corresponder al término inespecífico de “hialinosis segmentaria y focal”. El diagnóstico no es fácil ni con la realización de biopsia renal.

Los otros órganos no suelen estar afectados de forma sintomática. Debe comprobarse el correcto funcionamiento de la glándula tiroides y del páncreas. La tasa de cistina intraleucocitaria es alta en sangre pero menos que en las formas infantiles y este hecho contribuye a la realización del diagnóstico.

El estudio genético permite detectar la mutación en un 70% de los casos. Suele tratarse de una mutación “severa” por una parte, asociada a una mutación menos “severa”, lo cual permite una pequeña actividad de la cistinosis para transportar la cistina fuera del lisosoma. Puede que existan otras mutaciones en este mismo gen o en otros genes que influyan en la enfermedad y no se conozcan. La historia familiar es muy importante para detectar los individuos afectados y actuar en consecuencia.

La evolución es muy variable dentro de una misma familia: por ejemplo puede haber miembros con insuficiencia renal terminal en la segunda década de la vida mientras que en otros

no muestran afectación renal a los 50 años. Por lo tanto, se debe mantener un seguimiento de la función renal en los pacientes con afectación ocular aislada.

El tratamiento es tan efectivo como en la forma infantil: por vía ocular si la afectación es solo ocular o por vía oral, además, si también hay afectación de otros órganos. Si no existe una clara afectación renal, parece difícil imponer un tratamiento vía oral que no es excesivamente bien tolerado. Se recomienda el tratamiento con inhibidores del enzima conversor de la angiotensina (IECA) si existe proteinuria. En caso de insuficiencia renal terminal se propone un trasplante renal ya que la enfermedad no recidiva en el injerto.

La cistinosis juvenil y del adulto son enfermedades raras. La progresión de la insuficiencia renal es muy heterogénea, incluso dentro de una misma familia. El diagnóstico es difícil y suele ser tardío ya que la presentación clínica es poco específica.

La evolución a largo plazo de las formas juveniles y adultas no es bien conocida. Nos parece necesario proponer un seguimiento a largo plazo con el fin de detectar de forma precoz la afectación de eventuales complicaciones y poder así tratarlas.



# LAS ENFERMEDADES RENALES LIGADAS A UNA ANOMALIA DEL GEN TCF-2

## Una causa genética frecuente de mal desarrollo renal

Centro de Referencia de Enfermedades Renales Raras del Sudoeste

Toulouse: Dr. Bandin, Dr. Azema, Dr. Boissou, Pr. Chauveau, Dr. Decramer

Burdeos: Dr. Llanas

Montpellier: Pr. Morin, Dr. Valette, Dr. Dalla-Vale

Limoges: Dr. Guignonis

De la misma manera que entre las enfermedades renales existe un subgrupo de origen genético, también un subgrupo de diabetes puede tener un origen genético. Se trata de la diabetes tipo MODY (maturity onset diabetes of the young, diabetes del adulto en jóvenes). Las personas afectas por este tipo de diabetes tienen las características propias de la diabetes tipo II (de adulto generalmente de más de 50 años con sobrepeso) pero ésta aparece en una edad mucho más precoz, de manera que suele ser necesario un tratamiento hacia los 30 años.

Un tipo particular de MODY, el MODY 5, se asocia a anomalías del desarrollo renal. Esta diabetes es debida a mutaciones en el gen TCF-2, que codifica para la proteína HNF1- $\beta$ , siendo su transmisión de forma autosómica dominante. Las anomalías del desarrollo renal pueden traducirse en la ecografía por la presencia de quistes renales o por riñones con una ecoestructura anormal (hiperecogénicos) o un desarrollo insuficiente (hipoplasia renal). El daño renal en el adulto es ahora bien conocido y se conoce también su posible evolución a insuficiencia renal crónica terminal, independientemente de las complicaciones de la diabetes. Como en la mayoría de enfermedades genéticas, de momento no existe ningún tratamiento específico.

Existen otros problemas médicos que pueden asociarse a esta anomalía genética. Se han

descrito problemas pancreáticos en los que una deficitaria producción de enzimas pancreáticos conduce a una mala digestión de las grasas. También pueden existir anomalías en el desarrollo de los órganos genitales, generalmente del útero.

Las anomalías renales descritas en los pacientes con diabetes MODY 5 son frecuentemente detectadas por nefrólogos pediatras y son los hallazgos más frecuentes en las ecografías prenatales.

El Centro de Enfermedades Renales raras del Sudoeste de Francia junto al Servicio de Nefrología del Hospital Trousseau de Paris, ha realizado un estudio genético a 80 niños con anomalías del desarrollo renal: los resultados muestran que más de  $\frac{1}{4}$  de estos pacientes presentan una mutación en el gen TCF-2 que puede explicar su anomalía renal. Los casos con mutaciones en este gen presentaban más frecuentemente quistes renales, hiperecogenicidad renal (riñones muy blancos comparados con el hígado) y daño renal bilateral. En alguno de los niños el daño renal era severo de manera que ya habían sido trasplantados. Hasta este momento solo uno de estos niños ha desarrollado diabetes (en el momento del trasplante renal).

En 2/3 de los casos la anomalía renal había aparecido “de novo”, es decir, sin que los

padres hubiesen transmitido la enfermedad. En el tercio restante, en uno de los progenitores se halló una mutación en el gen TCF-2.

Los conocimientos médicos actuales no son suficientes para detectar, a partir del análisis genético y durante el embarazo, las formas severas. De esta manera, aunque se puede hacer un consejo genético antes del embarazo, no se puede realizar el diagnóstico de la severidad de la enfermedad. Se están haciendo estudios para poder predecir la severidad de la enfermedad y así poder realizar estudios prenatales.

Ante estos estudios surgen múltiples preguntas:

¿Desarrollarán todos los niños con mutaciones en el gen TCF2 diabetes? Si es así ¿A que edad?

¿Las otras anomalías asociadas a mutaciones

en el gen TCF2 pueden aparecer en niños con mutaciones en este gen?

¿Cuál es el seguimiento que deben tener estos niños?

Para responder a estas preguntas se está realizando un estudio en el Centro de Referencia del Sudoeste. El objetivo de este estudio es hacer un control anual a estos niños para conocer mejor la historia natural de la enfermedad. Esto permitirá protocolizar esta enfermedad, hacer los estudios necesarios y evitar los innecesarios. También permitirá una mejor información a los niños y sus familiares. El objetivo es continuar con el estudio al llegar a la edad adulta y conocer los problemas médicos que surgen y establecer la mejor terapéutica en cada momento.



**ESPERAMOS VUESTRA ASISTENCIA A LA  
IV JORNADA ANUAL DE LA AIRG-ESPAÑA  
EL PRÓXIMO 22 DE NOVIEMBRE**

## 1er. Encuentro Familiar AIRG-E

En la última Asamblea de Socios que se celebró este año, pensamos que esta muy bien la publicación de esta revista, que las jornadas de Noviembre son muy positivas e interesantes, pero que los socios, entre nosotros, apenas nos conocemos, en las jornadas nos vemos, atendemos a las charlas que nos interesan, saludamos a algunos conocidos y poco más, así que se nos ocurrió la idea de encontrarnos en un entorno diferente, en un espacio abierto, con buen tiempo, sin prisas ni horarios, sin ponencias, UNA JORNADA DE SOCIOS, FAMILIAS Y AMIGOS DE LA AIRG, así el pasado 15 de Junio de 2008, se celebró la primera y esperamos que la sigan muchas más.

Nos reunimos en CAN GIRONA, una Granja-Casa Colonias en Santa María de Martorelles, muy cerca de Barcelona. Sinceramente yo esperaba



más asistencia, debo de ser muy optimista, pero de todas maneras para ser la primera, no estuvo nada mal, fuimos unos 30 adultos y 11 niños y lo más importante fue que lo pasamos muy bien, hubo un poco de todo, partido de fútbol, visita a los alrededores de la granja, vacas, caballos, ocas, unos pavos reales que no hacían más que lucirse...vamos que tuvimos de todo! y todo esto, sobre todo, acompañado de muy buen rollo, todos estábamos relajados. Nosotros teníamos que preparar las mesas, y nos traían los carros con la comida, primero una gran paella, buenísima, y después un redondo de ternera; ya no podíamos más y eso que todo estaba muy rico. Hubo aplauso general para el cocinero, helados y cafés, ah! y durante la comida vinito, vamos que todos comentaron que menos mal que al día siguiente ninguno tenía analítica.

Después de la comida, tuvimos un sorteo dirigido por todos los niños en los que hubo premios para todos, mochilas, relojes, camisetas, bolígrafos muy divertidos, piñata, etc., gracias a la generosa y gentil aportación de algunos socios.

Los niños siguieron jugando después de la comida y los demás estuvimos haciendo tertulia. Y para acabar, una gran caja de donuts que no había manera de que se acabará, todos los niños merendaron (y los mayores...) y se llevaron donuts para desayunar al día siguiente.

Creo que todos lo pasamos muy bien, fue una manera de conocernos un poquito más, de hablar un poquito de nuestros males y escuchar a los otros, de hablar de otras muchas cosas que no fueran las enfermedades, estoy segura que en la próxima jornada de Noviembre cuando nos encontremos ya nos sentiremos un poco más cercanos y nos alegraremos de volver a vernos, nos abrazaremos y saludaremos con cariño, porque una comida y juegos al aire libre acercan más a las personas y este es otro de los fines de la AIRG, que nos sintamos todos unidos!!!Me alegra mucho pertenecer a una Asociación en la que todos los socios somos importantes, que todos tenemos el derecho y el deber de dar ideas para mejorar y crecer.

Nos vemos pronto.

Lilli, vocal de la AIRG-E y responsable del grupo Cistinosis



## TESTIMONIO DE UNA FAMILIA

Me llamo Marta, tengo 39 años y formo parte de una familia de siete componentes; mis padres y cinco hermanas. De mayor a menor: Miriam, Elisabeth, Cristina, Marta y Silvia.

Tres de ellas estamos afectadas de Cistinosis infantil hereditaria recesiva: Elisabeth, Marta, que soy yo y Silvia.

**Elisabeth** es farmacéutica, trabaja a jornada completa, lleva una vida normal, carácter independiente, tan sólo ha recibido un trasplante renal hace 22 años, actualmente dispone de buena salud. Conserva el injerto en muy buen estado y se encuentra llena de energía.

**Su secreto:** vivir día a día y ponerse las pilas, activa, olvidar lo más rápido posible lo que no le gusta, actitud muy positiva. Infancia feliz. Su lema: - La vida te espera allí fuera!-

Elisabeth, fue una niña que a los pocos meses de nacer empezó con anomalías y retraso en el crecimiento, como Silvia y yo, Marta. Pero con la diferencia que a Elisabeth hasta los seis años no se le diagnostica la enfermedad de cistinosis. Padece una insuficiencia renal más temprana que Silvia y yo, y en esa época la diálisis no era comparable a la actual. Silvia y yo somos más jóvenes, la insuficiencia renal secundaria a Cistinosis fue más tardía.

No olvidar que en medicina dos más dos no son cuatro, como tampoco ocurre en la vida en general. Siempre surgen situaciones inesperadas a favor y/o en contra, hay que estar siempre preparados frente a lo imprevisible, saber improvisar, amoldarse, aceptar aunque sea con ímpetu contrariado y no tener miedo es muy importante.

**Silvia** es la más joven de la familia, estudia y trabaja en una farmacia, vive independiente. Se le han realizado dos trasplantes, el segundo con mucho éxito hasta el momento. Es más come-

da, sensible, introvertida y afectiva, es la hermana con la que tengo más complicidad, simplemente por su forma de ser.

**Su secreto:** Tiene una visión frente a la vida madura, reflexiva y amplia, con mucha capacidad de entender y captar la vida en muchas dimensiones, responsable, nobleza de carácter, realista y está bastante curtida. Infancia Feliz Y yo, **Marta**, estoy casada, no tengo hijos. Estudié un año en la universidad, después realicé un secretariado de dirección y estuve trabajando un tiempo en ese ámbito. Pero mi carácter inquieto y mi espíritu creativo me ha seducido siempre hacia las artes, ahora, desde hace ya bastantes años, me dedico sólo a la pintura; soy autodidacta. Actualmente disfruto de una calidad de vida prácticamente normal. Me siento bien. Se me han realizado dos trasplantes de riñón, éste último injerto con mucho éxito.

Mi secreto: olvidar rápido todo lo que a enfermedades se refiere, evitar hablar demasiado de ello. Vivir intensamente, me encanta la naturalidad y la frescura que tiene la vida. Infancia feliz

Después de todos los periplos que nos ha dado la



Miriam

vida, como a tantos otros, las tres, Elisabeth, Silvia y yo, hemos conseguido una calidad de vida mucho más que aceptable y nos sentimos orgullosas de haber llegado hasta aquí.

Lo curioso y atractivo para mí es que cada individuo, pasando más o menos por los mismos handicaps en el seno de una misma familia, responde a su enfermedad y sus experiencias de vida de forma singular, distinta y con personalidad totalmente diferente. Porque todos somos únicos e irrepetibles.

Adquirimos nuestro modo de ser y de vida compuesto de varios factores: los endógenos y los exógenos; los genes transmiten ya información, a lo que se le unen las circunstancias de vida, el entorno externo donde naces. No hay destino predeterminado en nuestras vidas, sino perfilado según nuestras capacidades, posibilidades y limitaciones.

### **La adolescencia**

La etapa más difícil para un enfermo creo que es: **La adolescencia**. Es el momento más crítico, en el que uno debe hacer el tremendo esfuerzo del despertar ante la vida. Tomar consciencia de forma más sólida de sus limitaciones, posibilidades y aceptarse a sí mismo.

Hoy día los pacientes de Cistinosis controlados y tratados desde muy pequeños tienen el terreno mucho más llano, si lo comparamos con el que nosotras vivimos. El tratamiento de "Cystagon" nos está abriendo muchas puertas esperanzadoras.



Elisabeth

Y, por lo que a la etapa de crecimiento se refiere, **lograr una estatura normal**, evitará muchos conflictos internos psíquico-físicos, y externos, sobretudo en ésa nombrada etapa de la pubertad. Para los que no lo sepan, la Cistinosis conlleva entre otras muchas anomalías, un retraso en el crecimiento muy importante, por lo que el afectado no podía alcanzar una estatura normal de adulto. Ello producía en el paciente, en muchas ocasiones, un carácter retraído y en ocasiones cerrado y acomplejado.

Por ello y por mucho más, no hay que dejarse arrastrar, ni estar en estado de aletargamiento, hay que reír y llorar, hay que sentir y actuar, hay que estar atentos y activos, ser responsables, de vuestros hijos, si los tenéis.

Para poder ofrecerles una buena calidad de vida no solo por lo que a medicina se refiere sino también para darles fuerza de espíritu para poder sobrellevar los achaques de la vida con la mayor dignidad y responsabilidad posible: De ello también dependen nuestras vidas y nuestro estado de salud física y mental.

Se aprende mucho y es fuente de riqueza saber tomar la vida con actitud de lucha positiva. Todas las familias afectadas de enfermedades llamadas raras, por suerte en algunos o varios casos, deben ser conscientes que en la actualidad ya no estamos tan solos ni tan lejos de encontrar soluciones a nuestros problemas, no lo olvidemos.

Mis padres, como todos los padres, empezaron su vida con ilusión y creo que jamás la perdieron. Mi madre es mujer práctica, cerebral e inteligente. Se sumergieron en los periplos de sus hijas sin actitud de víctimas, con sentido del humor y amor por la vida. Mi padre era el alma de la casa, inteligente, idealista, poseía una extraordinaria sensibilidad, era muy tierno y cariñoso con su familia, supo dar un soporte familiar potente con muchísima entrega.

**Lo mejor de ellos:** Aportar un ambiente de máxima normalidad posible frente a la compleja situación. Así pues el cocktail, entre los dos, pa-

dre y madre, ha sido y sigue siendo útil, sabroso y muy enriquecedor para la vida de todas sus hijas. Mis hermanas y yo, valoramos inmensamente a nuestros padres por todo lo que nos han ofrecido en su vida. **La alegría de vivir!!**

Detrás de la vida que empezaron a construir con ilusión, les esperaba una imparable, continua y agotadora ruta aparentemente con difícil salida:

“La caja de Pandora” se abrió sin espera, no hace falta decir, aunque lo diga, que el hecho de sobrellevar una enfermedad crónica multiplicada por tres en el seno de una familia con todas sus consecuencias no es cosa de “pan comido” sino más bien todo lo contrario, conlleva muchas tensiones, stress, desgaste emocional, vueltas y más vueltas, hospitales y más hospitales, horas y más horas, pruebas y más pruebas, incertidumbre, paciencia y constante lucha, para lograr un diagnóstico certero. Al fin consiguieron dar con buenos especialistas, averiguar lo que ocurría y dar con un tratamiento más o menos adecuado que, aunque difícil, no deja de ser un alivio saber lo que uno padece.

Su secreto: Sobreponerse a todo con firmeza, con ayuda de serenidad, templanza y fortaleza, no perder el norte de sus vidas, tener las ideas



Cristina

claras, saber tomar decisiones, aceptar las circunstancias y el trabajo en equipo con mucha paciencia y cautela, y sobre todo amor.

### **Miriam y Cristina: el otro lado del cristal Ellas opinan... ¿Qué no hacen unos padres por sus hijos?**

El hecho de plantearse como debe vivir un niño que es diferente porque está enfermo y que, por tanto no se le debe obligar a gran cosa o ¿hasta qué punto? en el caso de nuestros padres no tenía validez.

Un día es una vida y en esta vida hemos venido para realizar cosas: trabajar, pensar, actuar, divertirse, sentir, compartir... En cada momento uno debe hacer lo que le toca, un niño enfermo o no enfermo debe cumplir la labor que le corresponde hasta donde sus capacidades le permitan: ir al cole, estudiar, emplear el tiempo, de lo contrario el niño no estará nunca satisfecho consigo mismo. El nivel de exigencia debe ser flexible y controlado. Ellos deben sentirse bien y felices. El soporte que puede dar la familia al enfermo es una de las mejores terapias para éste mismo, un medio para integrarse a la sociedad.

El niño no sabe lo que debe hacer, son los padres los responsables de darle los medios para que después los niños tengan los recursos suficientes para caminar solos. La libertad se debe educar.

### **Sobre el proteccionismo**

**El proteccionismo es como todo, si lo excedes puede perjudicar mucho al niño en un futuro próximo, y hay que ser consciente de ello, para no caer en la trampa pues los daños pueden ser irreparables.**

La relación entre padres e hijos que padecen una enfermedad debe ser como un juego de equilibrio. Eso incluye todo, que sean felices, pero el sentido de responsabilidad ante la vida de alguna forma debe ya empezar a mecerse desde pequeños.

Es inevitable y por supuesto sano, que un niño enfermo busque protección de una forma más especial y los padres responden sin medida, porque cuando se es padre o madre es difícil controlar el campo afectivo. Quieres a tus hijos y se lo das todo. Sabes que el niño no se encuentra bien, que sufre, que necesita... Mis padres contemplaron de forma especial y generosa a mis hermanas, sobretodo mi padre que era muy cariñoso y dulce con ellas. Siempre estaba vigilando como "guardián de sus princesas en palacio", a ellas les encantaba y se dejaban mimar porque todas eran cariñosas, sobretodo Silvia.

También se esforzaban para que sus hijas no pecieran en un mundo cerrado, querían niñas autónomas, inteligentes en el campo emocional, que aprendieran a pensar por si mismas, a reflexionar, a aceptarse, ya que su futuro dependía de ello.

### **Testimonio de vida:**

**Miriam y Cristina** son las que no están afectadas por la enfermedad.

**Miriam** es la mayor y después viene Elisabeth, se llevan tan sólo un año, quizás por ese motivo experimentó la situación de forma más cercana, difícil y compleja, mis padres no hacían más que estar pendientes de lo que le ocurría a Elisabeth y estaban absorbidos y preocupados, como es normal, ante la posible grave e incierta enfermedad que la niña podría tener: Se le diagnosticó a los 6 años de edad.

A Miriam es a la que más le afectó. Todo influyó en ella de una forma más especial; por la edad, vivió de forma más consciente nuestra realidad ¿Qué estaba ocurriendo en su casa con tanto movimiento y tanto hospital?, ¿qué ocurría con sus hermanas? Cristina era más pequeña, más alocada, traviesa y su madurez llegó más tarde. Miriam se fue adaptando poco a poco a aquel ambiente peculiar, como hacen todos los niños. Porque a los niños si se les da lo que necesitan, cariño, amor, atención, dedicación y también cumplimiento de sus pequeños deberes... se adaptan, son flexibles, inocentes y felices.

Los niños de hoy en día, los de antes y los de todos los tiempos han vivido las circunstancias de cada hogar. Tal y como vivimos hoy día quizás no nos permita llegar a comprender o plantearnos lo que significa esencia de vida. ¿Acaso tenemos tiempo para pensar?

Los niños de hoy día también van atareados de allá para acá y muchos pasan largos ratos solos, porque sus padres trabajan todo el día y no tienen el tiempo suficiente para ellos, así que uno vive y convive con lo que hay con más o menos alegría. El hecho de que un niño se sienta desplazado o menos atendido, no depende sólo de una enfermedad en el seno de una familia, depende de cómo se sobrelleven todos los temas en general, si se saben controlar o no, si hay comunicación entre ellos, y de la actitud que se toma frente al entorno, si se dramatiza, si se suaviza, si se relativiza, si se intenta actuar con la máxima naturalidad posible. Si se sabe crear un buen clima...

**Miriam** lo vivió todo con sensibilidad de niña y después de joven y con más perspectiva que su hermana Cristina. Nos vio crecer más a todas y se fue haciendo a la idea. Es evidente que sufrió, como todo ser humano ante una mala noticia. Le supuso en algunos momentos, pequeños cambios de ritmo en su vida cotidiana puesto que las circunstancias eran especiales, estar más tiempo con los abuelos y ser consciente de que sus padres debían estar en el hospital con sus hermanas, ya que las estancias en los hospitales eran frecuentes, sobretodo al principio. Esto forma parte de la vida, es inevitable, la vida es dura y todos vivimos con nuestros más



Marta y Silvia

y nuestros menos. No pretendamos hacer gente perfecta a la que nada le debe fallar ni faltar, porque la vida real es imperfecta. Tener buenos propósitos como objetivo es suficiente. Todo el mundo sobrevive a todo lo que se le presenta de una forma u otra y no hay que sobrellevar tanto trauma, hay que despertar.

Miriam me cuenta que nunca se sintió sola, ni abandonada ni fuera de lugar. Mis padres trataban de combinarse las tareas como podían y poco a poco fue asumiendo todo. Ella dice que lo que tenemos en común entre todas las hermanas es: buen entendimiento, enorme amor, y sobretodo una infancia feliz y me dice: “siempre me he sentido querida y tomé consciencia de que mis hermanas necesitaban un cuidado más especial porque estaban enfermas. Yo las quería y las quiero mucho y sentía esa ternura también con una dosis de actitud compasiva que se puede tener frente a alguien que es más frágil, me sentía feliz”.

A ciencia cierta me decía **Cristina** éste verano: \_Mira quieres que te sea sincera, sufrí como sufre una hermana por otra, yo era una niña alegre y sentimental pero tampoco me planteaba demasiadas cosas, me dedicaba a mi vida y a lo que nuestros padres nos aconsejaban y ellos nos daban, al menos a mi, mucha confianza y seguridad, siempre tenían una respuesta preparada difícil de rebatir así que... cuando vosotras os encontrabais bien, erais muy vitales. Yo cumplía con mi vida cotidiana.

\_ Cuando naces en el seno de una familia con problemas de salud extensibles y derivados de circunstancias, a todo te acostumbras. Si hay amor y buena voluntad, lo dramático se convierte en menos dramático.

Estudié en Barcelona, y me fui a vivir a Alemania, he construido mi vida allí, he podido desconectar más que Miriam. La desconexión es importante y necesaria. Mientras nuestras hermanas no nos necesiten y puedan valerse por si mismas, con ayuda de sus maridos y/o amigos, nosotras, Miriam y yo debemos realizar nuestras vidas



Nuestra madre

independientes. Como cualquier otra persona. Es ley de vida.

Somos una familia muy unida y muy pendiente los unos de los otros, aunque cada uno viva su vida diferente e independiente como es natural. Ahora todas hacemos ya vidas muy diferentes. Pero somos hermanas y eso nos une para siempre, se ha creado un vínculo muy especial.

Miriam añade:

durante toda mi vida he tenido presente las cuestiones existenciales: ¿porqué me ha tocado vivir esa situación?, ¿porqué ellas y no yo? Son preguntas simples, básicas y naturales que se pude hacer cualquier hermano frente a una situación como la que vivió ella. Al principio es duro porque sabes que no hay respuesta para esas preguntas. Pero vale la pena fijar el camino en lo positivo de la vida.

Cristina es muy escueta, me comenta:

\_A decir verdad no me acuerdo demasiado de toda vuestra historia con exactitud. Incluso no entiendo en medicina y tan solo voy al médico una vez al año. El tiempo pasa volando, te vuelves práctica y no recuerdas demasiado, porque ya tienes suficiente con el presente. La familia, casa, niños, trabajo... la vida actual. De eso se trata, pensé, como hermana que ha padecido la enfermedad, me encantó ése comen-

tario puesto que sentí complicidad con ella. Me alegré mucho, constaté que tenemos una tendencia común: la de olvidar lo suficiente el pasado para vivir el presente con bastante facilidad e ilusión. Cristina se preocupa sólo cuando pasa algo relevante, no antes.

\_ Crecí en ésta familia y no en otra; me he acostumbrado a la improvisación, a los cambios. La vida terrena no es infinita y termina cuando termina.

\_ Mis padres hicieron un esfuerzo para lograr que lleváramos una vida lo más normal posible. Nos han mimado mucho, es verdad, pero también nos han dado recursos para que nos desenvolvamos por la vida de la forma más resuelta posible e independiente, dentro de nuestras limitaciones y aptitudes, aciertos y desaciertos, que nos podamos ir desarrollando como personas.

Nunca hicieron bandera ni dramatismo en nada, se sobrepusieron a las circunstancias para que no nos ablandáramos demasiado. Fueron exigentes para que aprendiéramos a pensar por nosotras mismas, siempre nos decían hay que ser fuertes y vivir lo que te toca con la mayor dignidad posible.

### **Un toque final**

Las cosas se pueden cambiar y moldear bastante si tomamos pequeños retos de compromiso y complicidad con nuestra vida. Por ejemplo que se contagie las ganas de vivir y la vitalidad. Hacer proyectos a corto plazo, planes de futuro próximo, todo en pequeñas dimensiones.

Nada es tarea fácil para nadie en esta vida así que mucho menos si tienes achaques físicos. El camino es largo y aventurero, pero deberíamos disponernos frente a la vida de forma natural, fluida, hábilmente.

Este es mensaje para mis comparsas: para los que puedan tener vivencias parecidas a las nuestras y **sobretudo** para los padres y madres que tienen niños pequeños que padecen esa u otras enfermedades de origen desconocido o minoritario, "llamadas raras".

Es muy importante en esos momentos la actitud que toman los padres frente a la enfermedad que padece su hijo. Hay que asumir la enfermedad con firmeza y decisión, hay que aceptar a vuestros hijos tal y como son, tomar consciencia de lo que una enfermedad crónica supone. Vuestro hijo necesita una madre y un padre potentes, competentes, seguros, buenos y cariñosos. Y para ello no se necesita ninguna carrera universitaria o Master especial. Eso hay que sacarlo de dentro de nuestro ser.

No hay que ahogarse ni en un vaso de agua, ni en una piscina olímpica. La vida es así tal y como se presenta.

Llegar a tener una buena calidad de vida no sólo física sino psíquica, depende de las pautas llevadas por lo que a la medicina se refiere, pero también del apoyo familiar y del paciente mismo.

Quizás la misión más importante en la vida, es el legado positivo, **el fruto que dé el amor**. En el caso de los padres, una gran etapa de generosidad para con sus hijos, la dedicación a ellos porque ellos son el futuro, esos hijos es lo más maravilloso que van a dejar en la vida. Ésta vida es efímera, indefinida, infinita, pero trasmuta constantemente a través del tiempo y de las personas. Que nada nos turbe ni nada en nosotros nos espante, todo se pasa. Y todo tiene sentido.

## CONSULTAS A AIRG-E

Preguntas por carta o a [info@airg-e.org](mailto:info@airg-e.org)

**Estas Consultas son respondidas tanto por miembros del Comité Científico, como por socios de la AIRG-E**

Cordial Saludo,

Tengo 18 años y creo que padezco del síndrome de Alport. Tengo hipoacusia neurosensorial en el oído izquierdo, mi examen oftalmológico resultó bueno (aunque veo pequeñas manchas negras moviéndose en mi campo) y sufro de hipertensión, mi último examen de proteinurias de 24h salió bueno, el color de la orina siempre ha sido normal. Los otros síntomas no los padezco.

Necesito su opinión, ya que la consulta con mi médico sólo es posible en 3 meses.

Ayúdenme por favor.

MIL GRACIAS. Su página me produjo cierto alivio.

R.T.R

Colombia

*Apreciada RTR con los síntomas que describe no es suficiente para diagnosticar un Síndrome de Alport. Es raro que tenga una hipoacusia unilateral y que no tenga alteraciones urinarias. Mi recomendación es que se tranquilice y acuda al nefrólogo para que la estudie mejor. Es muy importante conocer si existen antecedentes familiares de la enfermedad.*

Hola soy un hombre de 33 años de edad que he empezado a tomar cystagón ahora en 2007. Ya padezco diabetes e hipotiroidismo, pero quisiera saber si el haber empezado a tomar cystagón, aunque sea con esta edad, conseguiré si no evi-

tar al menos retrasar los efectos a largo plazo de la cistinosis como la degeneración muscular, cerebral y sistema nervioso central. Gracias

*Apreciado Jorge,*

*Así debería ser. Te animo a que tomes el cystagón con constancia y, aunque sea pesado de tomar, no lo dejes pues seguro que te beneficia. Asegúrate que te monitoricen los niveles para hacer el tratamiento y seguimiento de forma correcta.*

Hola. Quería completar el correo que hice ayer con otra pregunta que me gustaría que respondieran, en lo posible: Como comenté tengo 33 años y he empezado el tratamiento con cystagón ahora. He conocido varias personas vía Internet que padecen también la enfermedad y llevan tomando el fármaco alrededor de 16 años. Si yo lo llevara tomando todo este tiempo ¿en qué medida me hubiese beneficiado? y en caso de beneficiarme ¿cómo lo podríamos cuantificar, si existiera alguna forma de medir este beneficio?

Gracias. Un saludo

*Es muy difícil responder a esa pregunta sin conocer de forma precisa su caso, y aun así sería difícil saber que hubiese ocurrido. Lo que si está demostrado es que si se inicia la terapia de forma muy temprana (primer año de vida a ser posible) la insuficiencia renal se retarda mucho o incluso pudiera no aparecer.*

Hay en México alguna sociedad similar que oriente y atienda en relación a la PQRAD? Mi esposa padece PQRAD, tiene 36 años y nos percatamos de la existencia del padecimiento hace

10 años, hasta la fecha no tiene sintomatología. Su mamá fue trasplantada y falleció con insuficiencia renal. La única medida que estamos haciendo es el control de la presión arterial, pero deseo saber si podemos hacer alguna otra cosa antes de que avance más la enfermedad. Gracias por su orientación.

*En estos momentos aún no existe ningún tratamiento que detenga la enfermedad, aunque si que existen varios ensayos clínicos, la mayoría están en una fase temprana. Existe un ensayo que esta más avanzado, sobre un fármaco llamado Tolvaptán. Este ensayo se va a realizar en muchos países, en EEUU ya hay afectados que llevan bastantes meses participando, también en Japón han empezado y ahora se está empezando aquí en Europa. Este fármaco si funciona como se espera, ralentizará el crecimiento de los quistes, pero no los eliminará, esperemos que los resultados sean los esperados y en plazo de 4 o 5 años podamos disfrutar de este fármaco. En el caso de tu esposa es bastante joven, con lo cual tiene muchas posibilidades de disfrutar de su tratamiento, y de esperar que aparezcan otros también eficaces.*

*No se cuales son vuestros conocimientos sobre la enfermedad, ni las recomendaciones de su nefrólogo, yo te voy a comentar cuales son mis sugerimientos, que son un poco la recopilación de lo que he aprendido durante todos estos años, tanto por mi experiencia personal, por lo que he leído en muchos foros y también en las conferencias que he asistido. De todas formas, hoy por hoy lo más importante es controlar la presión arterial, cosa que ya esta haciendo, pues los riñones poliquísticos suelen provocar hipertensión que a su vez dañan los riñones tanto si son sanos como enfermos.*

*Procurar llevar una vida sana, no fumar, hacer ejercicio regularmente (principalmente caminar), una dieta equilibrada, vigilando las proteínas, y procurando mantener la presión arterial por debajo de 120/80. Según algunos estudios realizados se ha comprobado que la cafeína estimula el crecimiento de los quistes, con lo cual procurar limitar el consumo del café, té, y refrescos como coca-cola, red-bull, etc., También, según un estudio realizado últimamente, parece que pueda ser importante estar siem-*

*pre bien hidratado.*

*Espero que esta información sea de tu interés, Saludos.*



*Agradezco infinitamente tu respuesta y el regalarme el favor de tu cálida atención. Mis temores por la salud de mi esposa son muy grandes, pero el leer tus líneas me da mucha esperanza. Espero me permitas seguir en contacto contigo para pedirte apoyo con la experiencia de vida que estás teniendo, y estar informados de los medicamentos que mencionas. Tenemos un hijo de 9 años que, por lo que me dices creo que valdría la pena hacerle una revisión.*

*Gracias de nuevo y ya estaré en contacto contigo si me lo permites.*

*Por supuesto no dudes en comunicarte con nosotros para cualquier duda o pregunta.*

*Un par de cosas que quiero comentarte.*

*Es lógico que tengas temores por la salud de tu esposa, pero piensa que esta es una enfermedad de desarrollo muy lento, y que si ella hoy se encuentra bien pueden pasar bastantes años hasta que su función renal decline, por lo que vale la pena que si hoy está bien lo disfrute, aunque siempre cuidándose lo mejor posible.*

*En cuanto a tu hijo, yo en mi caso no lo he hecho, yo tengo dos hijas de 17 y 15 años, ambas practican deporte de alto nivel sin problemas, de vez en cuando les tomo la presión (cada 2 o 3 meses), les aconsejo que eviten las bebidas que lleven cafeína., y que procuren beber agua cuando entrenen y es que no se puede hacer más en estos momentos, así para que agobiarlas. Cuando aparezca un fármaco eficiente será el momento de hacer el chequeo, si antes no se ha tenido que hacer por algún que otro motivo. Vuestro hijo es muy joven, no merece la pena que os agobiéis, incluso puede que una ecografía no detecte ningún quiste, a pesar de que hubiese heredado la patología.*

*Saludos,*

////////////////////////////////////

Buenos días:

El motivo de este e-mail es el siguiente:

Hace un año me diagnosticaron poliquistosis renal (dominante) por el momento todo marcha bien en cuanto a la funcionalidad de mis riñones. Tengo muchísimos quistes en estos y en el hígado.

Tengo 34 años, me gustaría saber si en la actualidad se está haciendo algún avance sobre tratamientos para que estos quistes no avancen o incluso lleguen a eliminarse.

En fin si pudieran facilitarme algún tipo de información sobre todo este tema les estaría muy agradecida.

*En estos momentos aún no existe ningún tratamiento que detenga la enfermedad, aunque si que existen varios ensayos clínicos, la mayoría están en una fase temprana. Existe un ensayo que esta más avanzado, sobre un fármaco llamado Tolvaptán. Este fármaco si funciona como se espera, ralentizará el crecimiento de los quistes, esperemos que los resultados sean los esperados y en plazo de 4 o 5 años podamos disfrutar de este fármaco. Eres bastante joven, con lo cual tiene muchas posibilidades de disfrutar de su tratamiento, y esperar que aparezcan otros todavía mucho más eficaces.*

*Comentas que también tienes quistes en el hígado, suelen aparecer más en las mujeres que en los hombres, seguramente por temas hormonales. Actualmente hay un ensayo en marcha para probar la efectividad de un fármaco para ralentizar el crecimiento de los quistes renales y hepáticos, llamado Octeotride (somatostatina), aunque este ensayo esta en una fase más temprana, seguramente podremos ver en los 2 próximos años cual es su efectividad.*

Espero que esta información sea de tu interés.

////////////////////////////////////

Hola, buenos días.

De casualidad me encontré esta página web y me gustaría si fuesen tan amables me enviaran información sobre su asociación y las últimas noticias sobre los ensayos clínicos que se están realizando.

Soy una paciente de Poliquistosis renal autosómica dominante (3ª generación), tengo unos recientes 40 años, y de momento no tengo problemas de insuficiencia renal.

Muchas gracias de antemano

*Soy vocal de la Junta de esta Asociación de ámbito nacional, y encargado de atender a esta cuenta de correo. Si alguna pregunta excede de mi capacidad como paciente, la redirijo a la Dra. Roser Torra, que es la Presidenta del Comité Científico de la Asociación y ella o bien la contesta o la dirige al experto que cree oportuno.*

*La Asociación publica la revista Nefrogen anualmente, y que puedes consultar en la página principal de nuestra web. Cada año organizamos una Jornada, a la que invitamos a doctores especialistas; en ella, nos ofrecen conferencias de los temas más candentes sobre nuestras enfermedades, y también responden a las preguntas que les formulamos.*

*En cuanto a información sobre los ensayos clínicos que se están realizando, puedes encontrar un artículo en la revista Nefrogen que te comentaba en el párrafo anterior, donde se detallan los ensayos que se están realizando.*

Saludos,

////////////////////////////////////

Me llamo AF, soy mujer, tengo 31 años, y hace aproximadamente 8 años me diagnosticaron poliquistosis renal (PQRAD) mediante una ecografía. Hace pocas semanas que he conocido la existencia de ésta asociación, y, aunque vivo en otro país, Andorra, estoy interesada en recibir información. En mi familia hay más miembros

que tienen esta enfermedad: mi abuela (que murió debido a una subida de tensión), mi madre, mi tía y mi tío (3 de los 5 hermanos que son), mi primo, y por último, dos hermanos míos (somos 4 hermanos, 3 la tenemos, pero el pequeño todavía no se ha realizado la exploración). Mi madre y mis tíos hacia los 48 años empezaron el proceso de diálisis, y actualmente los tres han sido transplantados con éxito. Realizo controles anualmente en un centro de Barcelona, los quistes van evolucionando, pero de manera progresiva. Actualmente he tomado la decisión de quedarme embarazada, y, aunque la doctora me dio ánimos para que siguiera adelante, me gustaría conocer con más exactitud los efectos que podría sufrir en mi cuerpo y en qué grado afectarían a mis riñones. Considero que es muy interesante la labor que estáis llevando a cabo por lo que agradecería la posibilidad de hacerme socia y recibir vuestra orientación.

Un saludo cordial.

*Apreciada AF,  
Referente a la información sobre la Asociación se te mandará próximamente.*

*Por lo que respecta al embarazo no hay problema siempre y cuando la presión arterial esté muy bien controlada, no tomes ciertas medicaciones para la presión, no tengas insuficiencia renal ni mucha afectación quística hepática.*

*Atentamente,*

////////////////////////////////////

Soy una paciente con poliquistosis renal autosómica dominante. Tengo un hijo de 21 meses aparentemente sano. Llevo control de la tensión arterial y aunque no tengo insuficiencia renal si tengo la función renal disminuida. Mi nefrólogo me apoyó y animo en mi embarazo, pero no me aconseja una nueva gestación, fundamentalmente por los problemas de herencia, más que por mi estado de salud. Mi embarazo fue perfecto, sin ninguna complicación. Me encantaría ser

madre de nuevo, pero se me plantea como una falta de responsabilidad el pensar en un nuevo embarazo. A mi me preocupa el problema de la herencia, por supuesto, pero también me preocupa la evolución de mi salud. He leído acerca de la posible relación de los estrógenos y la hepatomegalia. Aunque sé que los resultados no son concluyentes, lo cierto es que mi madre tuvo cuatro embarazos y hoy en día su principal problema es el tamaño de su hígado, más que su función renal. Está claro que las decisiones son responsabilidad de cada persona, pero a veces me siento fatal por desear un nuevo hijo y arriesgarme a traer a otro poliquístico al mundo (como dice mi nefrólogo), incluso que muestre los quistes desde el nacimiento y sufra la enfermedad desde pequeño, pues sé que también puede darse esta variante de la enfermedad. Por otra parte, el negar una nueva maternidad, siendo físicamente capaz de concebir y dar a luz a un niño, también me entristece enormemente y temo renunciar a ella y pensar con los años que hubiera ocurrido si hubiese corrido el riesgo. Supongo que el dilema moral al que nos enfrentamos los afectados por enfermedades hereditarias, incluso de desarrollo tardío, no son contemplados ni comprendidos generalmente por la sociedad ni por nuestros médicos. Entiendo que se nos dé un consejo profesional enfocado a romper la cadena de la herencia genética, pero si fuese una decisión tan sencilla de tomar no nos costaría tanto tomarla.

*Yo también estoy afectado por poliquistosis renal. Vengo de una familia con antecedentes poliquísticos renales, lo tuvo mi abuela, mi padre, y una tía, y a pesar de ello, yo no lo mire hasta los 39 años, pues nunca tuve ningún problema en los análisis rutinarios, así que lleve una vida normal hasta esa edad. Debido a esto no me planteé el tema de si tener hijos o no, lo tuve y ya está. Tengo 2 hijas, una de 10 años y otra de 16, las dos se encuentran bien, hacen deporte al máximo nivel sin ningún problema. De momento no lo hecho mirar a ninguna de las dos, únicamente les compruebo la tensión arterial cada 2 meses más o menos, y de momento su presión es fantástica. Los médicos recomiendan mirar la enfermedad a partir de los 18 años. Espero que en pocos*

*años empiece a haber en el mercado fármacos, que si bien no curen, pero si retrasen el crecimiento de los quistes, con lo cual el problema será menos grave, será el momento de ver si han heredado la enfermedad, y si es así, poder dar un tratamiento.*

*Todo esto te lo he explicado para que veas cual es mi opinión sobre el tema, y cual ha sido mi experiencia hasta la fecha.*

*Creo que cada uno es un mundo, y es muy difícil aconsejar. A mí de momento me ha ido bien como lo he llevado, ya veremos que me deparará el futuro.*

*Lo que si que digo es que la poliquistosis renal autosómica dominante es una enfermedad de adultos, aunque si que es verdad, con diferentes progresiones, y si tu hijo o hijos lo heredan, cuando lleguen a ser adultos la situación de esta enfermedad no tendrá nada que ver con la situación actual.*

*El tema de la variante de la enfermedad con poliquistosis infantil (autosómica recesiva), esa es otra enfermedad, con otros genes implicados que no tienen nada que ver con la dominante.*

*Yo, sinceramente, quizás le veo más problema al desarrollo de tu enfermedad si quedas embarazada. Después de todo este rollo, recordarte que sólo soy un afectado.*

*Yo, como médico solo decirte que lo que debes hacer es estar muy bien informada sobre la enfermedad y tomar la decisión que tú y tu pareja consideréis adecuada y esa será la mejor decisión. NO permitáis que nadie (ni médicos, ni familiares) se atreva a juzgarla pues la decisión es muy personal y si estáis bien informados será la correcta. No olvidéis que a los hijos se les transmiten muchas cosas y ésta es una más. Muchas de ellas son peores y muchas mejores, solo que está enfermedad es fácil de diagnosticar y saber quien la ha transmitido. Pensar también que es una enfermedad de adulto (salvo rarísimas excepciones) y que cuando vuestros hijos sean adultos esperamos que haya tratamiento para la poliquistosis.*

////////////////////////////////////

Soy una paciente de 28 años con cistinosis diagnosticada a los 5 meses. Tengo entendido que si tengo un hijo para que tenga la enfermedad mi pareja debería ser también portadora. Desearía saber lo que tengo que hacer para saber si mi pareja es portador.

Muchas gracias.

*La probabilidad de que una persona sea portadora del gen de la cistinosis es de 1/200. Y en caso de ser portador el 25% de los hijos padecerían la enfermedad. Dada la baja prevalencia de portadores no se hace el diagnóstico genético de portadores de enfermedades recesivas tan poco frecuentes. Hay muchas más probabilidades de tener un hijo con otros problemas antes que con cistinosis. De todas maneras es factible hacerlo y si os inquieta mucho se podría estudiar.*

////////////////////////////////////

Buenas tardes acabo de conocer vuestra página y la verdad es que tengo algunas dudas que plantearos, de 7 hermanos, 4 padecen poliquistosis renal, no se si es dominante o recesiva (¿Cuál es la diferencia?) varios de mis sobrinos también la padecen y la evolución en mis hermanos ha sido muy distinta, una ha fallecido por una infección generalizada con la rotura de quistes. A otro, le tuvieron que quitar un riñón, entró en diálisis 9 meses y finalmente fue trasplantado y evoluciona bien. Otra acaba de pasar el mismo protocolo pero aún no está trasplantada y la última aún no presenta insuficiencia renal. He leído que solo un 30% de los casos tienen insuficiencia renal y necesidad de diálisis. En nuestro caso parece estar en el 70% restantes. ¿Si yo no la tengo, mis hijas pueden tenerla? Los que han llegado a la enfermedad en su estado más avanzado, parece como si estuvieran embarazados de 9 meses ¿Es que no todas las poliquistosis se desarrollan tanto? El riñón extirpado pesaba alrededor de 3,500Kg y además parece que en el hígado también tiene poliquistosis. ¿De hígado también se hace trasplante? Muchas gracias y un saludo.

*¿Dominante o recesiva? Tus hermanos sufren la dominante, la recesiva es todavía un desorden genético más raro, y que se produce en edad infantil, que a menudo provoca una mortalidad al mes después de nacer. En cambio, la dominante se manifiesta en la edad ya adulta. La recesiva solo afecta a una generación.*

*¿si yo no la tengo, mis hijas pueden tenerla? No se producen saltos entre generaciones. Por lo cual de ti no pueden heredarla. Evidentemente podrían sufrirla si ellas generan una nueva mutación, pero en esto tienen las mismas posibilidades que cualquier otra persona en la que su familia jamás ha sufrido esta enfermedad. Así que puedes quedarte muy tranquila.*

*¿Es que no todas las poliquistosis se desarrollan tanto? ninguna poliquistosis es igual, depende de muchos factores. Por lo que veo, a pesar de que no me indicas edades, la que sufre tu familia parece una variante más agresiva. Hay personas poliquísticas que no llegan a sufrir insuficiencia renal a lo largo de su vida, y algunas posiblemente si se enteren que tienen quistes.*

*¿De hígado también se hace trasplante? También aparecen quistes en el hígado, pero no siempre, aunque se manifiesta más en las mujeres por un tema hormonal. A diferencia del riñón, al hígado no le afecta en su funcionalidad, únicamente es un tema de incomodidad por el tamaño, a veces si el número y el tamaño de los quistes provoca problemas, se intentan reducirlos quirúrgicamente.*

*Espero que mis respuestas te hayan servido. No dudes en escribirnos si te aparecen más dudas.*

////////////////////////////////////

Muchísimas gracias no me esperaba la respuesta tan rápida, la verdad es que estaba pendiente de hacerle una ecografía renal a mi hija de 17 años por una infección que ha tenido y estaba un poco agobiada pues ella va viendo lo que pasa en la familia y temía que se asustara.  
Un afectuoso saludo.

////////////////////////////////////

Señores:

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

Buenos días, soy H DVGG, Venezolana de 37 años de edad, actualmente padezco una "Poliquistosis Hepato-Renal del Adulto", con pérdida de la arquitectura habitual renal bilateral que sustituye la totalidad del parénquima renal ocupando las fosas lumbares y extendiéndose hasta la región peritoneal incluyendo las fosas ilíacas comprimiendo y desplazando las estructuras adyacentes acompañadas de quistes simples a nivel hepático; actualmente con funcionalismo renal conservado comprobado según análisis de laboratorio.

Acudí a un hospital de la capital de mi país, Caracas y el doctor que me atendió me dijo de manera muy explícita que estoy lejos de ser dializada y mucho más lejos estoy de ser trasplantada. Mi inquietud al respecto y el motivo por el cual me comunico con ustedes, es porque quisiera saber si existe algún tratamiento o método para frenar el actual avance de mi enfermedad, antes de llegar al proceso de diálisis y por ende al trasplante de riñón.

Muy agradecida por la atención prestada a la presente misiva y en espera de una grata y satisfactoria de parte de ustedes.

Se despide atentamente,

Buenos días H,

*De momento no existe ningún tratamiento para frenar el avance de la enfermedad. Aunque si que existen una serie de recomendaciones que pueden ayudar a la función renal, y posiblemente ralentizar el crecimiento de los quistes.*

*Recientes investigaciones demuestran que una persona con poliquistosis renal puede ayudar a enden-tecer el desarrollo de su enfermedad con una buena*

dieta y haciendo ejercicio regularmente. Actualmente no existe una dieta específica, sin embargo, una de las funciones del riñón es eliminar las toxinas del cuerpo.

La mayor fuente de toxinas es la comida que comemos, especialmente proteínas. Evitando grandes cantidades de carne roja puede ayudar a proteger tus riñones. Es buena idea comer un pequeño bistec (steak) únicamente un par de veces por semana, e incluir otras buenas fuentes de proteínas en tu dieta, tal como pollo, pescado, judías y pasta.

Excesivas cantidades de sal deberían ser evitadas, pues incrementa la presión sanguínea. La sal es un conservante, así que cualquier alimento enlatado, precocinado, o alimentos de cadenas fast-food están cargados de sal. Frutas frescas, ensaladas y la mayoría de verduras frescas son alternativas saludables. Se aconseja que pacientes con poliquistosis renal y hepática se abstengan de bebidas con cafeína, té, y ciertas bebidas refrescantes. Experimentos en laboratorio evidencian que la cafeína puede provocar que los quistes renales y sobretodo los hepáticos se expandan más rápidamente de lo normal. Se sabe que la cafeína incrementa en las células el nivel de un componente llamado cAMP que provoca un incremento en el ratio de crecimiento de los quistes.

Por lo que parece apropiado alertar a los pacientes de la posibilidad que la cafeína puede tener efectos perjudiciales en riñones poliquísticos.

Beber bastante agua es muy beneficioso. Cuando la gente bebe bastante agua, sus riñones hacen más orina. Esto permite al cuerpo eliminar toxinas más fácilmente. Es también importante beber bastante agua para evitar deshidratación. En la poliquistosis renal los riñones pueden tener problemas para mantener bien hidratado el organismo en situaciones de gran pérdida de líquidos.

También ha habido un ensayo con un modelo de ratón con poliquistosis renal que bebiendo grandes cantidades de agua mantiene el tamaño de los quistes renales y mejora la función renal. Dicho esto, parece muy aconsejable mantenerse ir siempre bien hidratado, aunque no parece aconsejable beber excesivas cantidades de agua, pues podría dificultar el equilibrio de minerales muy necesario para la salud. Espero que esta información te resulte beneficiosa. Si tienes alguna pregunta más no dudes en contactar con nosotros.

Saludos,

**PREGÚNTANOS,  
PARA TODO LO QUE NECESITES**

**[info@airg-e.org](mailto:info@airg-e.org)**

# Programa cursos de formacion de la Fundació Puigvert

## Sessió 1 (30 de setembre/1 d'octubre)

- Com són i com funcionen els ronyons (E. Andrés)
- Quins són els símptomes de la insuficiència renal crònica. Principals Malalties que causen insuficiència renal crònica (J. Ballarin)

## Sessió 2 (28/29 octubre)

- Malalties hereditàries renals (R. Torra)
- La biòpsia renal com a mitjà diagnòstic (M. Diaz)

## Sessió 3 (25/26 novembre)

- Hipertensió arterial en el pacient amb insuficiència renal crònica (L. Sans)
- Prevenció i tractament de la nefropatia diaètica (F. Calero)

## Sessió 4 (16/17 desembre)

- Dieta en el pacient amb insuficiència renal crònica. Menus. (B. Quilez)
- Prevenció de les complicacions cardiovasculars en pacients amb IRC. Millora de l'estil de vida (X. Garcia-Moll, P. Arias)

## Sessió 5 (27/28 gener)

- Tractament de l'anèmia en el pacient amb IRC. Administració de l'EPO. (E. Martinez, S. Bello)
- Esport en el pacient amb IRC i/o Trasplantament (H. Coloma, E. Garrido i R. Sánchez-Martín)

## Sessió 6 (24/25 febrer)

- Metabolisme del calci i del fòsfor en el pacient amb Malaltia Renal Crònica (MRC). Prevenció de les complicacions òssies i vasculars en el pacient amb MRC (J. Bover)

## Sessió 7 (31 març/1 abril)

- Quan i com començar el tractament substitutiu renal. Preparació del pacient (Ma. A. Herreros)
- Farmacs a evitar en pacients trasplantats renals. (C. Facundo)
- Proves de compatibilitat i trasplantament (Ll. Guirado)

## Sessió 8 (28/29 abril)

- Fonaments de l'hemodiàlisi. Tipus. Paper d'infermeria a la sessió d'hemodiàlisi (B. Coll, D. Bertran)
- Trasplantament renal de donant viu (Ll. Guirado)

## Sessió 9 (16/27 maig)

- Fonaments de la diàlisi i peritoneal. Tipus. Paper d'infermeria en el seguiment del pacient amb diàlisi peritoneal (T. Doñate, M. Costa)
- Aspectes emocionals del pacient amb insuficiència renal crònica. Trastorns propis i del seu entorn. Paper de psicòleg i d'infermeria (M. Martinez, A. Matamala)

## Sessió 10 (30 juny/1 juliol)

- Tractaments immunosupressors en el pacient trasplantat renal (J. M. Díaz)
- Rebuig agut i rebuig crònic en trasplantament renal (J. M. Díaz)

## Sessió 11 (21/22 juliol)

- Consells i cures post trasplantament renal (C. González)
- Seguiment ambulatori del pacient trasplantat renal. Controls. Vacunació i trasplantament (C. Facundo)



# AIRG

España

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

 NOVARTIS

  
Fundación Española de Enfermedades Lisosomales

 ORPHAN EUROPE

genzyme

Shire

 RENTA<sup>®</sup>  
CORPORACIÓN

*Fundación Privada*