

**Poliquistosis renal autosómica recesiva.**

**Resumen de la VII Jornada Anual de la AIRG-España.**

**El control de la tensión arterial reduce la mortalidad en los pacientes con poliquistosis renal.**



# 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. Víctor Martínez, Hospital Reina Sofía, Murcia • Dra. Ana Gonzalo, Hospital Ramón y Cajal, Madrid • Dr. Serafín Málaga, Hospital Central de Asturias, Oviedo • Dr. Juan Martín Govantes, Complejo Hospitalario Virgen del Rocío, Sevilla • Isabel Martínez, Hospital de Galdakano, Vizcaya • Dra. Mercedes Navarro, Hospital Materno-infantil La Paz, Madrid • Dr. Guillem Pintos, Hospital Germans Trias i Pujol, Badalona • Dr. José Carlos Rodríguez, Hospital Dr. Negrín, Las Palmas de Gran Canaria • Dr. Alberto Ortiz, Fundación Jiménez Díaz, Madrid • Dr. José Miguel Simón, Hospital la Fe-Infantil, Valencia • Dr. J.L. Nieto, Hospital Materno-infantil Valle Hebrón, Barcelona • Dr. Ramón Vilalta, Hospital Materno-infantil Valle Hebrón, Barcelona • Dra. Gema Ariceta, Hospital Cruces, Baracaldo • Dra. Judith Martins, Hospital Universitario de Getafe, Madrid.

#### Junta Directiva:

**Presidente:** M. Carmen Caballero • **Vicepresidente:** Javier Casado • **Secretaria:** Lourdes Sanz • **Tesorero:** Naval Espasa • **Vocales:** Nuria Miranda, Luis Martínez, Angels Pelaò, Rosa María Segarés, Montserrat Bou, Josep Lluís Llige • **Delegación en Madrid:** Sofía Guerra.

Diseño & maquetación: Anaïs Pont • Dirección de Arte: Lluís Monsó • Edición: BcnScience.S.L.

## Índice

- 05 **Editorial.**
- 06 **Poliquistosis renal autosómica recesiva.**
- 14 **VII Jornada de la AIRG-España.**
- 24 **El control de la tensión arterial reduce la mortalidad en los pacientes con poliquistosis renal.**
- 28 **Nefrotestimonios:**  
Jornada anual de la AIRG – Eva Jiménez y Manuel Armayones.  
Las nuevas directrices del Ministerio de Sanidad me llenan de temor y ansiedad – Sofía Guerra Ortega.
- 30 **AIRG Noticias:**  
FEDERG – La voz de los pacientes a nivel europeo.  
Tolvaptan se le concede el status de Fármaco Huérfano.



**Estamos pasando tiempos difíciles, en estos momentos de crisis, las asociaciones cobran más valor y son más necesarias para denunciar y luchar por una sanidad pública en contra de los recortes que nos afectarán tarde o temprano en nuestras enfermedades o en las de nuestros familiares o amigos, en contra de la drástica reducción de los presupuestos en Investigación, con todas las esperanzas que tenemos depositadas en que se encuentre curación o al menos un tratamiento para las enfermedades que aún no lo tienen. Ninguna enfermedad debería dejarse en la cuneta.**

Se están desmantelando los servicios sociales, hospitales, ambulatorios, la ley de la dependencia. **Hemos de decir basta, esta crisis está abriendo muchas heridas.**

**Nos están recortando nuestros derechos** y dado que hay mayores expectativas de vida en general, cada día que pasa es más necesaria la atención a un mayor número de personas, todos vamos a llegar a mayores, con mayor o menor dependencia y la calidad en los servicios ya se ha visto afectada.

**La segunda gran preocupación es que nos penalizan por estar enfermos, si estamos tomando medicación la deberemos de pagar más cara.**

Por ejemplo en Cataluña entra en vigor a final de Junio 2012 el pagar 1 € por receta, y al parecer sin ninguna excepción, es decir, lo tendrán que pagar tanto jubilados como personas con alguna invalidez y los enfermos crónicos, cómo somos la mayoría de afectados por enfermedades renales. La medicación que tomamos significará un gasto extra considerable al final de cada mes, hará aumentar nuestra ya precaria situación económica y parece ser que **aún tardaremos años en salir de esta crisis que nos está cambiando la vida a todos.**

**Al cierre de esta edición, nos sentimos conternados por la muerte de David, de 8 años, hijo de nuestros socios Lina y Manuel Armayones, presidente de la ASLE, Asociación del Síndrome de Lowe, que participó en nuestra última Jornada Anual del pasado 19 de Noviembre 2011. Ante tan dura noticia, lamentamos tan sentida pérdida y estamos con vosotros en vuestra pena.**



**M. Carmen Caballero**  
**Presidenta de la AIRG-E**  
 Asociación para la información y las investigaciones de las enfermedades renales genéticas

# Poliquistosis renal autosómica recesiva

La Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva (PQRAR) es una enfermedad poco frecuente en términos absolutos, con una incidencia estimada de 1:10.000 a 1:40.000 pero dado que en general tiene un temprano debut constituye con la nefronoptosis una de las enfermedades hereditarias que más frecuentemente conducen a la enfermedad renal terminal en la infancia.

Esta enfermedad afecta fundamentalmente al riñón y al hígado, observándose a nivel histológico riñones aumentados de tamaño con dilataciones quísticas fusiformes y no obstructivas, normalmente inferiores a 3 mm de diámetro en los túbulos colectores, con adelgazamiento del parénquima y fibrosis intersticial (la severidad de la afectación renal es proporcional al porcentaje de nefronas afectadas).

A nivel hepático se observa fibrosis hepática congénita, aumento de espacios porta y proliferación de ductos biliares dilatados y disgenéticos. Los hepatocitos son normales.

Sólo se ha identificado un gen de la PQRAR, el PKHD1 localizado en el brazo corto del cromosoma 6 (6p21.2-p12) que codifica una proteína de gran tamaño (4074 aminoácidos) llamada fibroquistina o poliductina (FPC). Se ha localizado ésta proteína a nivel de los túbulos colectores renales y también a nivel de los ductos hepáticos y pancreáticos, en concreto a nivel de una estructura conocida como cilio primario.

Los cilios primarios están implicados en una gran variedad de vías de transmisión de señales mecánicas y químicas al núcleo celular; a nivel renal los cilios primarios

En la práctica el diagnóstico prenatal de sospecha de PQRAR se realiza a través de la ecografía prenatal a partir de la 14-17 semana de gestación.

“miden” el flujo laminar de orina en la luz tubular y lo traducen en señales que las células interpretan generando cambios morfológicos que se traducirán en cambios en el diámetro tubular. La hipótesis etiopatogénica de la PQRAR es que la proteína poliquistina mutada provocaría un fallo en la transmisión ciliar de una señal de “stop” a las células tubulares que normalmente se debería generar por dicho flujo de orina. Al no recibir esta señal las células tubulares iniciarían un proceso de hiperproliferación, desdiferenciación y crecimiento tubular aberrante que en último término provocaría la formación de quistes.

El gen PKHD1 (86 exones) identificado en 2002 es uno de los genes más grandes y complicados del genoma humano. Sus mutaciones (se han descrito más de 300 hasta el momento) explicarían todo el espectro clínico de la PQRAR,



Las principales limitaciones del diagnóstico ecográfico son que las formas más leves de ésta enfermedad pueden no detectarse precozmente.

desde formas severas prenatales hasta formas más leves juveniles. La mutación más frecuente c.107C>T está presente en un 20% de los casos pero aproximadamente un tercio de las mutaciones se encuentran exclusivamente en cada familia.

En la práctica el diagnóstico prenatal de sospecha de PQRAR se realiza a través de la ecografía prenatal a partir de la 14-17 semana de gestación, con los posibles hallazgos de:

- **Nefromegalia** con aumento de ecogenicidad y pérdida de la diferenciación córtico-medular y ocasionalmente quistes medulares.
- **Oligoamnios** de severidad variable.
- **Hipoplasia pulmonar** asociada a oligoamnios severo que puede ser motivo de adelantar el parto y aumenta el riesgo de muerte fetal o perinatal.

Las principales limitaciones del diagnóstico ecográfico son que las formas más leves de ésta enfermedad pueden no detectarse precozmente e incluso formas graves excepcionalmente no se diagnostican hasta el final del embarazo. El diagnóstico ecográfico prenatal además no permite pronosticar la viabilidad fetal; así en tres familias seguidas en nuestro servicio en

que se diagnóstico PQRAR severa con oligoamnios e inviabilidad fetal y en las que los padres rechazaron la interrupción voluntaria del embarazo la evolución fue muy diferente: uno de los fetos falleció intraútero al 8º mes de gestación, dos nacieron a término y ambos viven en la actualidad: una niña de 13 años tiene enfermedad renal crónica (ERC) estadio 2 e hipertensión arterial (HTA) controlada con dos fármacos y otra niña de 4 años tiene ERC estadio 4 también con HTA controlada con dos fármacos. Por otra parte los hallazgos ecográficos prenatales no son exclusivos de ésta patología, por tanto el diagnóstico prenatal de sospecha de PQRAR ha de confirmarse tras el nacimiento. Es aconsejable que los embarazos con sospecha de PQRAR sean seguidos en unidades de embarazo de alto riesgo con asesoramiento de los equipos de neonatología y nefrología infantil.

También es posible el diagnóstico prenatal por técnicas genéticas (a partir de la 11-12 semana si se analiza tejido trofoblástico del embrión ó de la semana 14-17 si se estudia líquido amniótico) ya sea por técnica de ligamiento indirecto: se confirma la enfermedad si se detectan dos mutaciones claramente patogénicas en el gen **PKHD1** o por análisis mutacional directo: ésta técnica es más costosa y compleja dado el gran tamaño del gen y sus múltiples mutaciones.

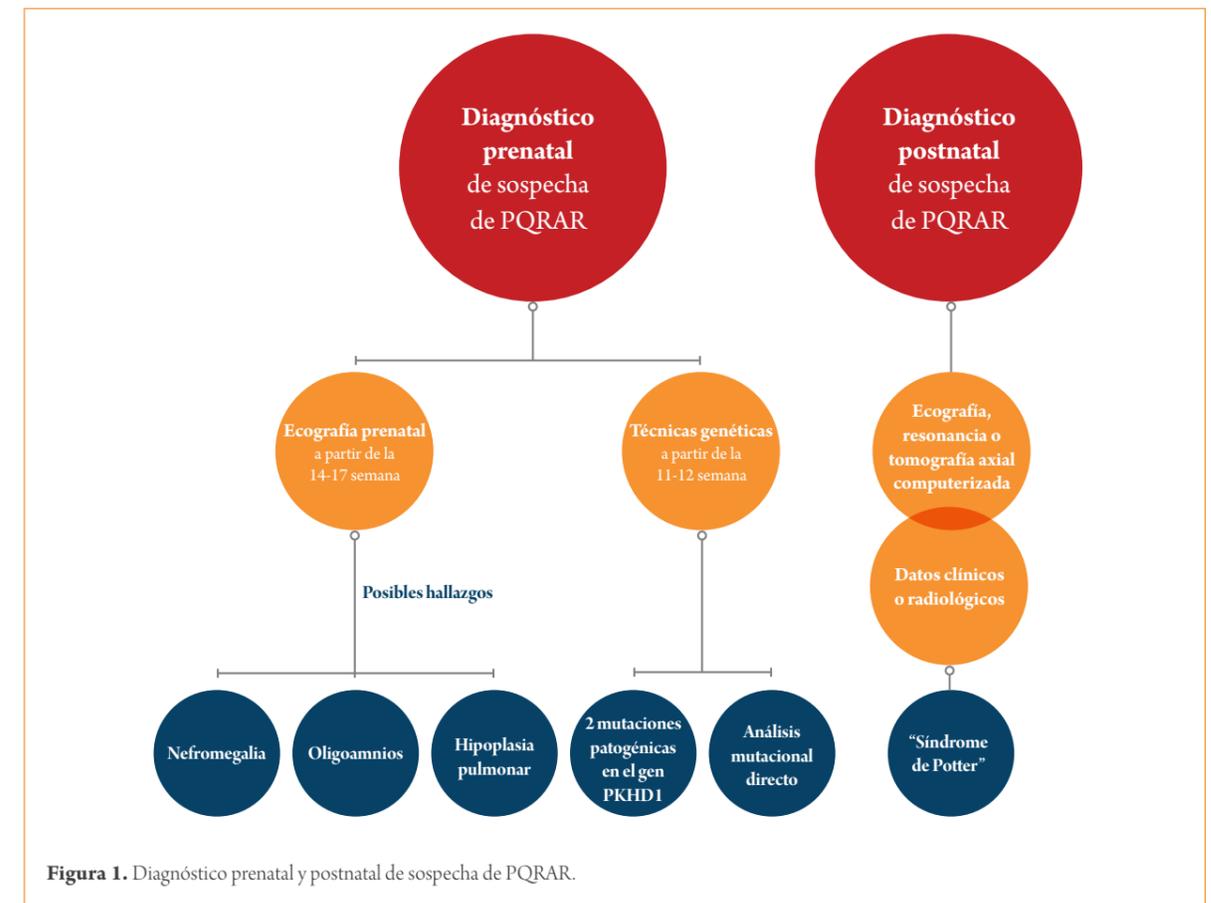


Figura 1. Diagnóstico prenatal y postnatal de sospecha de PQRAR.

El diagnóstico postnatal se basa en una prueba de imagen compatible (ecografía, resonancia y tomografía axial computerizada, siendo la primera la más usada en la práctica) y uno o varios de los siguientes criterios: datos clínicos o radiológicos que sugieran fibrosis hepática con hipertensión portal, ecografías normales en ambos progenitores o hermano afecto. En casos dudosos se puede recurrir a la biopsia hepática o renal o al estudio genético.

Este trastorno se caracteriza por una gran variabilidad en su expresión clínica incluso entre miembros de una misma familia. En los casos más severos los neonatos afectados presentan "Síndrome de Potter" con oligoamnios severo e hipoplasia pulmonar. La mortalidad neonatal se relaciona fundamentalmente con la afectación pulmonar (hipoplasia, atelectasia, neumotórax, neumomediastino, neumonía).

Es aconsejable que los embarazos con sospecha de PQRAR sean seguidos en unidades de embarazo de alto riesgo con asesoramiento de los equipos de neonatología y nefrología infantil.

La supervivencia inicial depende de la evolución en el periodo neonatal. Al año oscila entre 85%-91%, 87% a los 5 años y 82% a los 10 años y 50-80% a los 15 años.

Las manifestaciones clínicas en los pacientes que sobreviven el periodo neonatal incluyen:

- **Enfermedad renal crónica (ERC):**  
El filtrado glomerular (FG) suele incrementarse en los dos primeros años, permaneciendo estable un número de años y declinando gradualmente. La supervivencia renal (hasta inicio de tratamiento sustitutivo) oscila en los diferentes estudios: 86% entre 1-5 años; 71% a los 10 años; 56-67% a los 15 años y 42% a los 20 años, incluso se reportan pacientes que alcanzan la 5ª-6ª década sin precisar tratamiento sustitutivo.
- **Dificultad para la alimentación:**  
Suele ser consecuencia de la suma de distintos factores como la compresión mecánica por los riñones, el hígado y bazo aumentados de tamaño o la anorexia (también multifactorial) de la enfermedad renal crónica.
- **Retraso de crecimiento:**  
Los distintos estudios muestran una incidencia de retraso de talla en torno al 24-25%. Esta alteración del crecimiento no se correlaciona, al menos exclusivamente con la severidad de la enfermedad renal crónica.



- **Hipertensión arterial:**  
Presenta una incidencia de 55-76% en los distintos estudios. Puede ser de debut en el periodo neonatal y de difícil control en los primeros años de la vida, requiriendo el uso combinado de varios medicamentos para su control, sin embargo tiende a mejorar con la edad, incluso aunque empeore el filtrado glomerular.

Su etiopatogenia aún no está completamente aclarada, aunque se postula por un lado su relación con aumento del volumen extravascular con retención de sodio y por otro lado parece implicado el sistema renina-angiotensina ó la desregulación autonómica.

- **Infección urinaria:**  
Más frecuente en mujeres.
- **Hiponatremia:**  
Etiología no aclarada y difícil manejo.
- **Trastornos de acidificación urinaria:**  
Pueden contribuir a la nefrocalcinosis.
- **Fibrosis hepática congénita:**  
Está presente en todos los casos desde el nacimiento aunque algunos pacientes no muestran signos ecográficos hasta fases más tardías; la incidencia de

hipertensión portal o de sus consecuencias como la pancitopenia o el sangrado de varices esofágicas, aumenta con la edad. En general la función hepatocelular está bien conservada con enzimas hepáticas normales o levemente elevados.

- **Colangitis:**  
En ocasiones no presenta la clínica habitual, sospechar en casos de fiebre sin foco y dolor abdominal con analítica compatible con cuadro bacteriano, aún en ausencia de alteración en las enzimas hepáticas.
- En algunos pacientes se desarrolla una **enfermedad de Caroli** con dilataciones de los conductos intrahepáticos, lo que aumenta el riesgo de desarrollar colangitis de repetición y en pacientes adultos aumenta también riesgo de desarrollar tumores, especialmente colangiocarcinoma

**La supervivencia inicial depende de la evolución en el periodo neonatal, en concreto del grado de hipoplasia pulmonar.**

No existe actualmente un tratamiento específico, las múltiples terapias que se están ensayando en adultos para el tratamiento de la forma dominante de la enfermedad no se han ensayado aún en la PQRAR. En la práctica clínica el tratamiento es el de las distintas manifestaciones clínicas:

- En el periodo neonatal puede ser necesaria la **ventilación mecánica** para el tratamiento de la hipoplasia pulmonar y en casos de oliguria o anuria puede requerirse el uso de diálisis peritoneal.
- **Enfermedad renal crónica:** El manejo conservador de los distintos trastornos metabólicos propios de la enfermedad renal crónica es igual a la de cualquier otra patología que disminuya el filtrado glomerular.

El tratamiento definitivo será el trasplante renal. Cuando deba realizarse debe valorarse conjuntamente la situación hepática: si el paciente presenta hipertensión portal severa con sangrado repetido de varices o colangitis de repetición que no se controlan con profilaxis se considerará la posibilidad de trasplante hepatorenal combinado.

**Puede ser necesaria la nefrectomía, por razones técnicas, previo a la diálisis peritoneal o al trasplante**

- **Hipertensión arterial:** El tratamiento de elección se basa en fármacos que bloquean el sistema renina-angiotensina y parece que podría haber una mejor respuesta a los antagonistas de los receptores de

angiotensina II (ARA-II) que a los inhibidores del enzima de conversión de la angiotensina II (IECA). Puede ser necesaria la asociación con otros hipotensores como beta- bloqueantes o diuréticos tiazídicos. Agentes de acción central como la clonidina podrían también ser útiles. En modelos animales parece que los calcioantagonistas que provocan un aumento del AMP cíclico pueden empeorar las patologías quísticas.

- **Nutrición:** Puede ser necesario el uso de sonda nasogástrica o gastrostomía especialmente en los casos más precoces y severos en los que a la anorexia propia de la enfermedad renal crónica se suman problemas mecánicos (nephromegalia) y de poliuria por el

déficit de concentración. Un enfoque "agresivo" de la nutrición, especialmente en los primeros años de la vida es clave para lograr un adecuado desarrollo pondero-estatural y neurológico.

- **Retraso de crecimiento:** Su tratamiento requerirá corregir los factores nutricionales o metabólicos que contribuyen al hipocrecimiento y si éste persiste está indicado iniciar tratamiento con hormona de crecimiento
- **Infecciones urinarias o colangitis:** Tratamiento antibiótico. En el caso de colangitis de repetición valorar iniciar profilaxis antibiótica La existencia de colangitis de repetición, no controlables con profilaxis antibiótica es un

criterio para considerar la realización de trasplante hepático.

- **Varices esofágicas:** El tratamiento de elección es el trasplante hepático.

**La supervivencia inicial depende de la evolución en el periodo neonatal, en concreto del grado de hipoplasia pulmonar. El requerimiento de ventilación mecánica se correlaciona con la mortalidad y con peor evolución renal.**

**La supervivencia al año oscila entre 85%-91%, 87% a los 5 años y 82% a los 10 años y 50-80% a los 15 años.**



Figura 2. Puntos claves de la Poliquistosis renal autosómica recesiva

**BIBLIOGRAFÍA:**

1. Zerres K, Muecher G, Becker J, Steinkamm C, Rudnik-Schöneborn S, Heikkil P et al. Prenatal diagnosis of autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD): molecular genetics, clinical experience, and fetal morphology. Am J Med Genet 1998; 76:137-144.
2. Guay-Woodford LM, Desmond RA. Autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD): The Clinical Experience in North America. Pediatrics 2003; 111:1072-1080.
3. Costa T, Pereira E. Poliquistosis renal autosómica recesiva. En V García Nieto, F Santos Rodríguez, B Rodríguez Iturbe (Eds) Nefrología Pediátrica, 2ª edición. Grupo aula Médica (2006), pp883-892.
4. Dell KM, Sweeney WE. Polycystic kidney disease. in: Avner Ed, Harmon W, Niadet P, Yoshikawa N (Eds) Pediatric Nephrology, 6th Ed. Springer-Verlag, Heidelberg, pp 849-88.
5. Gunay-Aygun M. Liver and kidney disease in ciliopathies. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet 2009. 151C: 296-306
6. Deltas C, Papagregorius G. Cystic diseases of the kidney. Molecular biology and genetics. Arch Pathol Lab Med 2010. 134: 569-582.
7. Menezes LF, Cai Y, Nagasawa Y, Silva AM, Watkins ML, Da Silva AM et al. Polyductin, the PKHD1 gene product, comprises isoforms expressed in plasma membrane, primary cilium, and cytoplasm. Kidney Int 2004;66:1345-1355.
8. Gunay-Aygun M, Tuchman M, Font-Montgomery E, Lukose L, Edwards H, Garcia A et al. PKHD1 sequence variations in 78 children and adults with Autosomal Recessive Polycystic kidney Disease and congenital hepatic fibrosis. Mol Gen Metabolism 2010. 99: 160-173.
9. Denamur E, Delezoide AL, Alberti C. Genotype-phenotype correlation in fetuses and neonates with Autosomal recessive polycystic kidney disease. Kidney Int 2010. 77(4) 350-358.
10. Bergmann C, Senderek J, Windelen E, Kuper F, Middeldorf I, Scheider et al. Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with Autosomal recessive polycystic kidney disease. Kidney Int 2005; 67: 829-848.

# VII

## jornada anual de la AIRG España

Durante la 7ª jornada de la AIRG-ESPAÑA (Barcelona, 19 de noviembre de 2011), pudimos asistir a excelentes presentaciones a cargo de expertos en enfermedades hereditarias. En este número de Nefrogen hacemos un resumen de las ponencias presentadas.

Se inició la jornada con una explicación a cargo del **doctor Álvaro Madrid**, del Hospital Materno-infantil de Valle Hebrón (Barcelona) que realizó una exposición didáctica sobre el riñón, explicando su morfología, desarrollo y funcionalidad.



Dr Álvaro Madrid,  
Hospital  
materno-infantil,  
Valle Hebrón  
(Barcelona)

### Poliquistosis renal autosómica dominante en la infancia

La doctora Gloria Fraga, del Hospital de Sant Pau de Barcelona, explicó la poliquistosis renal autosómica dominante en la infancia.



Dra. Gloria Fraga,  
Hospital Sant Pau  
(Barcelona)

Explicó sus características, las diferencias entre las formas recesiva y dominante, la importancia de conocer los antecedentes familiares y de como en la infancia el 85% de los casos son asintomáticos y no requieren tratamiento. También habló de la posibilidad del diagnóstico prenatal y neonatal siendo un proceso complejo. Este procedimiento fue comentado en el último número de la revista *Nefrogen* (6).

Comentó la posibilidad de controlar la hipertensión en la infancia, de realizar un seguimiento específicamente ecográfico y que con un diagnóstico claro, los estudios genéticos no aportan nada relevante. Los tratamientos se reducen al control de la hipertensión, a las infecciones de orina y a las litiasis.

Resumió su exposición diciendo que **la mayoría de los niños no presentan problemas**, sus manifestaciones extrarenales son raras, no requieren demasiadas exploraciones complementarias y que se puede diagnosticar precozmente la hipertensión en aquellos casos excepcionales que la presenten.

Recomendó mantener la esperanza en las investigaciones en curso, procurar no ignorar la enfermedad y que, si bien existen formas precoces, estas son raras y que no hay que crear más enfermedad que la que hay.

### Cistinosis y síndrome hemolítico urémico atípico

Posteriormente asistimos a dos excelentes presentaciones del doctor Patrick Niaudet, del Hospital Nècker de París.



Patrick Niaudet,  
Hospital Nècker  
(París)

En su primera exposición habló de **la Cistinosis**, una afectación genética autosómica recesiva caracterizada por la acumulación de cistina en los lisosomas. Una enfermedad rara que da síntomas a los 3-6 meses del nacimiento, **provocando un síndrome de Fanconi** por problemas de reabsorción tubular y que deriva hacia una insuficiencia renal terminal.

Habitualmente son **niños de pelo claro, ojos azules, con diuresis muy abundantes que puede llegar a causar problemas de deshidratación**. Puede asociarse a problemas de retraso en el crecimiento e incluso raquitismo, fotofobia, hipertiroidismo, diabetes, debilidad muscular y encefalopatías.

Es muy importante el diagnóstico precoz, ya que **hay tratamiento**. El síndrome de Fanconi se diagnostica por la presencia simultánea en orina de glucosa y proteínas. Para confirmar la existencia de una cistinosis se analiza el contenido de cisteína. Es importante realizar un diagnóstico genético de cara a futuros diagnósticos prenatales.

Existe un tratamiento con aporte de **cisteamina, que al penetrar en el lisosoma permite la salida de la cistina**.

Los inconvenientes son que se ha de administrar cada seis horas y que provoca problemas de olor corporal. El doctor Patrick Niaudet, anunció el ensayo de un fármaco con microcápsulas de liberación más lenta por

lo que podría permitir la dosificación cada doce horas. Habitualmente hay que completar el tratamiento con hormona del crecimiento, la insulina y/o otros tratamientos hormonales en función del grado de afectación.

**Para finalizar, comentó la creación de un registro europeo de Cistinosis en base a la plataforma CMAR para enfermedades raras.**

**En la segunda exposición, el doctor Niaudet nos habló sobre el Síndrome Hemolítico Urémico.** Se trata de una afectación que ocurre, habitualmente, en los niños menores a 3 años y se presenta como insuficiencia renal aguda. Aunque también se da en adultos. Además de por el fallo renal agudo, se diagnostica por anemia y por disminución en el recuento de plaquetas. La causa está en la infección por una toxina que libera la bacteria Escherichia Coli. Un 5% de los casos pertenecen a una variante denominada "atípica" que es de origen genético y que afecta a la producción de un complemento implicado en la defensa natural del organismo.

La forma típica, causada por el E. coli (se puede hallar en los productos derivados del ganado bovino y en sus excrementos), se presenta con diarrea y fallo renal que en el 50% de los casos conduce a tratamiento renal sustitutivo. Puede producir complicaciones como necrosis intestinales, diabetes, problemas hepáticos, lesiones cerebrales y problemas cardiacos, aunque en general es de muy buen pronóstico.

**La noticia que comunicó el Dr Patrick Niaudet es la aprobación por parte de la FDA de un fármaco, el Eculizumab (Soliris®), de coste elevado pero que se ha demostrado muy eficaz.**

La forma atípica puede ser neonatal aunque se puede presentar a cualquier edad incluso en adultos. No presenta diarrea y la recaída es frecuente. Un 50-60% de los afectados presenta insuficiencia renal terminal y puede ser mortal. En los pacientes trasplantados puede ocasionar recidiva. Es muy importante realizar el diagnóstico genético, ya que hay distintos pronósticos en función de las mutaciones. Por ejemplo, cuando la mutación afecta al factor H el pronóstico es malo y supone diálisis o trasplante antes de los 5 años.

El tratamiento convencional es con recambios de plasma de forma precoz que es un procedimiento caro y complicado para niños tan pequeños. En el caso de afectación del factor H, el tratamiento podría ser el trasplante hepatorenal, también de gran riesgo para el paciente.

**La noticia que comunicó el Dr Patrick Niaudet es la aprobación por parte de la FDA de un fármaco, el Eculizumab (Soliris®), de coste elevado pero que se ha demostrado muy eficaz.**



## Novedades terapéuticas en el campo de las enfermedades renales hereditarias

**En cuanto a la ponencia de la doctora Roser Torra, de la Fundació Puigvert de Barcelona, se centró en las novedades terapéuticas en el campo de las enfermedades renales hereditarias.**



Dra. Roser Torra,  
Fundació Puigvert  
de Barcelona

En primer lugar habló de la **poliquistosis renal autosómica dominante** (PRAD) cuyos genes causantes, **PKD1** y **PKD2**, fueron identificados en 1984, así como las proteínas asociadas, las poliquistinas 1 y 2, de las cuales se desconoce la función.

La enfermedad se caracteriza por la multiplicidad de alteraciones en la célula poliquística, por la lentitud en su evolución progresiva y exponencial que provoca la desestructuración renal, una prevalencia de 1 afectado cada 800 habitantes y, por la correlación entre edad, volumen y deterioro de la función renal.

**Matizó que el genotipo, PKD1 o PKD2, solo afecta al número de quistes, menor en el pkd2, pero no a su tasa de crecimiento.**

**De los diferentes ensayos en marcha comentó lo siguiente:**

- **Tolvaptan.** Este producto neutraliza la acción de la hormona antidiurética, la vasopresina, lo que disminuye el AMP cíclico aumentado en las células quísticas. Los afectados por la PQRAD tienen niveles elevados de vasopresina.

Se conocen ya resultados del estudio piloto con Tolvaptán, realizado con 51 pacientes. Hay diferencias en el volumen renal entre el grupo tratado con Tolvaptan y el grupo de referencia tratado con placebo, pero no tanta en el filtrado glomerular. El estudio mundial sobre 1500 pacientes acabará en marzo de 2012 y se prevé una extensión del mismo para estudiar el efecto prolongado.

**De momento se sabe que es un medicamento de vida larga (3 a 20 horas), que apenas tiene efectos adversos (da sed y poliuria, puede alterar la función hepática y elevar el sodio en sangre).**

- **Agua.** Se basa en el razonamiento de que si bebemos mucho, la hormona antidiurética deja de funcionar. No hay muchas esperanzas en que sea muy efectivo.
- **Somatostatina.** Funciona tanto para el riñón como para el hígado, ya que baja el AMP cíclico y nivela la secretina. Es un fármaco bastante seguro.

- **Inhibidores de mTOR (Sirolimus y Everolimus):** Son los fármacos utilizados sobretodo en el trasplante renal como inhibidores de la señal de la proliferación.

En el ensayo clínico con el Everolimus se ha comprobado que reduce el crecimiento de los quistes, pero que no frena la insuficiencia renal o incluso la empeora. El Sirolimus se ha comprobado que no es efectivo. Se han descartado ambos por su escaso efecto y alta toxicidad.

- **Triptolide.** Se trata de una hierba china, de la que se sabe que aumenta el calcio intracelular. En estos momentos se está haciendo un estudio en China.
- **Halt.** Es un estudio que investiga los efectos de un buen control de la tensión arterial y el uso de los antihipertensivos IECAS y ARA II sobre el volumen renal.
- **Bosutinib.** Es muy reciente. Se trata de un inhibidor de las cinasas SRC. De momento se sabe que es tóxico y que tiene numerosos efectos secundarios.
- **Estatinas.** Son los fármacos para el tratamiento de la dislipemia. Por ahora su efecto es poco consistente pero inocuo.

**Las conclusiones de la charla de la doctora Torra fueron:**

- Se ha comprobado que **no es lo mismo la aplicación experimental en ratones que en humanos.**
- Que el control del volumen renal no tiene porqué ser el objetivo primario, ya que lo interesante sería **tratar antes de que crezcan los quistes.**
- Que **el medicamento ideal debería ser poco tóxico** (ya que su uso debería ser desde la infancia y de por vida), de administración **vía oral, que atacase**



**Se ha hecho un estudio en la clínica Mayo con 42 pacientes y se ha comprobado que en el primer año hay una disminución de un 5 % en el volumen de los quistes hepáticos, pero que su efecto sobre el riñón es leve.**

diferentes dianas actuando también sobre las manifestaciones extrarenales, que tuviera un **efecto medible y de coste bajo.**

A continuación la doctora Torra se refirió a la **poliquistosis hepática.**

La recomendación genérica es **evitar los estrógenos, es decir, los tratamientos hormonales, los anticonceptivos en base a ellos y las estimulaciones ováricas. Afecta más a las mujeres que a los hombres. También recomienda no consumir cafeína.**

Se puede tratar con omeprazol o con los análogos de la somatostatina.

**Las opciones quirúrgicas son:**

- Si hay pocos, pincharlos.
- Si afectan a una porción del hígado, una resección parcial, una cirugía compleja que no se practica en España.
- En caso extenso, el trasplante hepático.

Por último se refirió a **la enfermedad de Fabry**, una enfermedad de depósito hereditaria que afecta a todo el organismo por un déficit enzimático (enzima lisosomal: alfa-galactosidasa A). Causa afectación cardiaca, en la sudoración, lesiones cutáneas, produce insuficiencia renal, problemas neurológicos y dolores en las extremidades.

Hoy en día hay dos fármacos que funcionan realizando un reemplazamiento enzimático y que tienen un coste elevado: **Fabrazyme®** y **Replagal®**, pero protegen el corazón, reducen el daño neurológico, frenan el deterioro renal y mejoran la calidad de vida.

## Manifestaciones extrarenales de la PQRAD

En otra ponencia la doctora Judith Martins, del Hospital Universitario de Getafe, hizo una exposición sobre las manifestaciones extrarenales de la PQRAD.



Dra. Judith Martins, Hospital Universitario (Getafe)

Caracterizó esta afectación como propia de la edad adulta, sistémica (que afecta a todo el organismo), que afecta en los dos genotipos por igual (PKD1 y PKD2), con una amplia variabilidad intrafamiliar y que la mayoría de los pacientes son asintomáticos.

**Hay dos tipos de manifestaciones extrarenales, las quísticas y las no quísticas.**

Entre **las quísticas** la predominante son los quistes hepáticos (94%), pero también se da en las vesículas seminales, en el páncreas y en las membranas del cerebro.

Entre las **no quísticas**, que afectan al tejido conectivo, las hay vasculares, cardíacas, diverticulares y hernias.

### Quísticas

- **Quistes hepáticos.** Es la más frecuente y afecta a los dos fenotipos. No se ha de confundir con la poliquistosis hepática aislada, ya que es una afectación genética diferente. El grado de afectación suele corresponderse con el renal y se incrementa con la edad, aunque su diagnóstico suele ser posterior. **Su manifestación es mayor en las mujeres, ya que está relacionada con los estrógenos (anticonceptivos, embarazos, menopausia) y el epitelio del quiste es sensible a éstos.** Los quistes suelen proliferar en los conductos biliares.

Suele ser asintomática, aunque en algunos casos produce hepatomegalia, que además de la distensión abdominal, puede complicarse con infecciones hemorrágicas y dar una clínica aguda o crónica. Las roturas agudas de quistes producen dolor abdominal, fiebre, elevación de los leucocitos y en ocasiones anemia, y se diagnostican mediante pruebas de imagen. El tratamiento es antibiótico o drenaje quirúrgico. La afectación crónica produce un efecto masa que provoca dificultad para respirar, plenitud gástrica, reflujo ácido, dolor lumbar irradiado y compresión de venas. No hay tratamiento y el objetivo sería reducir el volumen quístico. Se han de evitar los estrógenos, la cafeína y los fármacos que aumenten el AMP cíclico. En casos complejos se podría valorar cirugías como la fenestración de los quistes, la hepatectomía parcial, el trasplante hepático y el doble trasplante de hígado y riñón. En un futuro tal vez funcionen los análogos de la somatostatina.

- **Quistes en vesículas seminales.** Tienen una prevalencia del 40% y no tienen por qué ser causa de infertilidad.
- **Quistes en las membranas del cerebro.** Son más comunes en la aracnoides que en la duramadre. Son asintomáticas, pudiendo producir excepcionalmente hematomas subdurales, causando cefalea crónica.

**En el hígado también puede haber una dilatación del conducto biliar común, produciendo en ocasiones episodios de colangitis (dilatación e infección), la fibrosis hepática congénita, que asociada a la dilatación es llamada síndrome de Caroli.**

- **Quistes en el páncreas.** Su prevalencia es del 9%, son asintomáticos y no producen ni pancreatitis, ni tumores.

### No quísticas

- **Vasculares.** Se trata de alteraciones de la pared arterial ligadas a ambas mutaciones, ya que hay expresión de la poliquistina en la capa que recubre los vasos sanguíneos. Entre estas alteraciones cabe señalar los aneurismas intracraneales, las dolicoectasias (elongaciones de los vasos), las disecciones de la aorta o de la carótida (rasgados de la pared arterial infrecuentes pero con elevada mortalidad) y los aneurismas coronarios (dilataciones de los vasos del miocardio).
- **Aneurismas intracraneales.** Entre los afectados por la PQRAD, la prevalencia es 3 o 4 veces superior a la de la población general. El riesgo aumenta con la edad y es independiente del sexo. La localización tiene importancia, son peores los de la circulación posterior del cerebro, que los de la anterior. La arteria cerebral media es la más afectada. El aneurisma adelgaza la pared pudiendo llegar a romperse. Suelen ser asintomáticos, y si dan síntomas, es en relación a la compresión de algún área cerebral vecina por isquemia (falta de riego sanguíneo) o por ruptura, lo que genera una hemorragia subaracnoidea.

### ¿Cómo se reconocen?

Si son **asintomáticos**, el hallazgo suele ser casual en contexto de estudios de imagen, o por rastreo si hay antecedentes familiares. Si son **sintomáticos**, suelen dar síntomas de cefalea, mareos o visión borrosa. El riesgo de ruptura depende de la localización, de su tamaño y de los antecedentes.

No es habitual buscarlos, a menos de que haya antecedentes, en contexto de una cirugía mayor, se pertenezca a una profesión de riesgo (por ejemplo piloto), o en algunos casos por ansiedad y demanda del paciente. La prueba suele ser angioresonancia magnética craneal. El tratamiento depende del tamaño. Si es de pequeño tamaño solo requiere seguimiento. Si es de mayor tamaño puede ser un clipado microvascular, o una embolización endovascular, con una gran reducción de la mortalidad (1 o 2%).

**La ruptura tiene una prevalencia de 1/2000 cada año y no guardan relación con la función renal. Respecto a la población general el riesgo es el mismo.**

**La ruptura se advierte por un dolor de cabeza insoportable y brusco. Sin tratamiento el riesgo de resangrado es de la mitad en seis meses.**

- **Cardiacas.** El más habitual es el prolapso de la válvula mitral, que es un reflujo sanguíneo del ventrículo a la aurícula izquierda. También pueden asociarse a la insuficiencia aórtica, el derrame pericárdico y a la hipertrofia ventricular izquierda. Solo se indagan si hay soplos cardiacos en el examen físico.
- **Diverticulares.** Son bolsitas que se forman en la pared del intestino, en el colon y en el duodeno. Producen dolor abdominal cuando se inflaman y pueden perforar la pared del colon si se complican. Son más prevalentes que en la población general.
- **Hernias de la pared abdominal.** Pueden ser inguinales o umbilicales.

**En resumen, la doctora Judith Martins concluyó que lo más común son los quistes hepáticos y lo más grave los aneurismas intracraneales, finalizando así su exposición.**





## Orphanet

**Martín Arlés, documentalista científico, explicó las características y uso del portal Orphanet España. Se trata de una base de datos sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos cuyo objetivo es contribuir a la mejora, al tratamiento y al cuidado de los afectados por estas patologías. Se trata de un proyecto público financiado con dinero de la Unión Europea y de los países que colaboran.**



Martín Arlés,  
Documentalista  
científico

Ha sido concebida como una enciclopedia para profesionales y pacientes, con artículos específicos e informes periódicos de la actividad. Incluye también una herramienta de diagnóstico por signo clínico, un directorio de consultorios de referencia, ante la ausencia de centros de referencia, y de laboratorios que realizan pruebas diagnósticas especializados en enfermedades raras. También incluye un apartado de investigación para fomentar las colaboraciones e inventariar los ensayos clínicos para facilitar el reclutamiento de pacientes. Por último, para combatir el aislamiento, un inventario de asociaciones de pacientes.

Orphanet es una institución de origen francés. España se adhirió en 2002, gracias a la labor del doctor Miguel del Campo, genetista del Hospital de Valle Hebrón, Barcelona. En 2010 se asoció con CIBERER, centro de investigación biomédica en red de enfermedades raras en España.

Orphanet la constituyen 36 países europeos más Israel y Marruecos. Está traducido a seis idiomas (inglés, francés, español, alemán, italiano y portugués). Recibe 22.000 visitas diarias de todo el mundo. El proyecto está organizado desde Francia, que es donde está alojada la Web. Desde allí se coordina, supervisa y forma a los equipos de los demás países. Los equipos nacionales constan de documentalistas que recopilan, validan e incluyen lo relevante de su país en la base de datos, y del comité científico, que valida la información. En España actualmente el coordinador nacional es Francesc Palau. El comité científico lo forman 55 profesionales de 30 áreas diferentes, hay dos documentalistas y una gestora. Posteriormente explicó detalladamente la página Web.

**Orphanet se constituyó por 36 países europeos traducido en seis idiomas y recibe 22.000 visitas diarias de todo el mundo.**

## Las enfermedades raras y los centros de referencia

**La Sra. Elisa Segarra, del CatSalut, hizo una explicación sobre las enfermedades raras y los centros de referencia. El tema es la creación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del sistema nacional de salud.**



Sra. Elisa Segarra,  
CatSalut

Su objeto es garantizar la equidad en el acceso a la atención sanitaria de calidad. Se trata de hacer que algunos centros sanitarios concentren los casos de enfermedades de baja prevalencia convirtiéndolos en centros expertos en procedimientos y técnicas para esa enfermedad. Es una herramienta del Ministerio de Sanidad y política social en colaboración con las áreas de salud de las comunidades autónomas para avanzar en la cohesión del sistema de salud.

Una ley de 2003 capacitó al Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud para que designase los servicios de referencia, su número y ubicación estratégica. En 2006, otra ley estableció el procedimiento por el cual se creó el primer comité formado por representantes de las comunidades autónomas y del ministerio. Este comité propone al Consejo las áreas sobre las que actuar, su priorización y los procedimientos a incluir.

En 2007 se hizo la primera convocatoria para CSUR, en 2009-2010 se acreditó y designó. Se trata de un proceso largo.

Un grupo de expertos es el que prioriza las áreas, seleccionando las patologías de baja prevalencia, raras o con poca experiencia. También elaboran los criterios de designación, la actividad mínima, recursos humanos y físicos, tanto de la especialidad como de las especialidades complementarias. Sus resultados los pasan al comité y este al Consejo presidido por el ministro para que lo apruebe. Si se aprueba entonces son las comunidades autónomas las que abren las convocatorias para que se presenten los centros candidatos.

**En este momento de los 47 procedimientos aprobados 35 ya tienen designación CSUR, habiéndose designado 132 centros (para diversificar la oferta geográfica y evitar el desplazamiento excesivo del paciente). En Cataluña hay 27 procesos en 40 centros.**

Es muy importante que el paciente salga de su comunidad autónoma perfectamente derivado y bien informado. La solicitud se hace a un único centro y la respuesta es en 15 días.

**Por último señaló que en 2012-2013 se abordará el área de nefrología.**

## El control de la tensión arterial reduce la mortalidad en los pacientes con poliquistosis renal

La hipertensión arterial afecta a un 20-25 de la población general en los países desarrollados. A su vez, el 50-75% de los pacientes con enfermedad renal crónica en estados avanzados tiene hipertensión.

La principal causa de muerte en estos pacientes es de origen cardiovascular y la presión arterial elevada es uno de los factores que más contribuyen de forma directa. Además la hipertensión arterial acelera la progresión de la enfermedad renal.

Por tanto, el tratamiento de los pacientes persigue un doble objetivo: reducir la mortalidad y retrasar la progresión de la enfermedad renal.

Aproximadamente un 50% de los pacientes con poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) tienen hipertensión arterial, aumentando casi al 100 % en fases avanzadas de la enfermedad. El desarrollo de la hipertensión y sus complicaciones se detectan en pacientes de edad joven afectados por esta enfermedad.

La patogenia de la hipertensión en estos pacientes difiere en algo a la del resto de pacientes con insuficiencia renal. La asociación entre el tamaño renal y prevalencia de hipertensión apoya la hipótesis de que la hipertensión se produce por un estrechamiento vascular secundario al crecimiento de los quistes. Los quistes en expansión provocan alteraciones en la microcirculación,

La hipertensión se produce por un estrechamiento vascular secundario al crecimiento de los quistes.



lo que a su vez causa isquemia y activa el eje sistema renina-angiotensina. La activación de este eje parece crucial en el desarrollo de la hipertensión. Por este motivo, parece fundamental el tratamiento con fármacos que actúen inhibiendo el eje. De primera elección serían los **Inhibidores del sistema renina-angiotensina (IECA)** y, en pacientes que no los toleren, se recomienda la utilización de los **antagonistas de los receptores de angiotensina II (ARA-II)**. El objetivo del control tensional óptimo es mantener cifras por debajo de 130/80, incluso se cree que cifras menores de 120/80 podrían ser beneficiosas en los pacientes con hipertensión e hipertrofia ventricular izquierda.

Con frecuencia el diagnóstico de hipertensión en la PQRAD se hace de una forma tardía, lo que conlleva al desarrollo de complicaciones cardiovasculares (hipertrofia ventrículo izquierdo, disfunción diastólica...). Su diagnóstico y tratamiento precoz es esencial, ya que **la muerte de origen cardiovascular representa la primera causa de mortalidad en estos pacientes.**

Además la presión arterial mal controlada provoca un deterioro más rápido de la función renal, aumenta la mortalidad debido a enfermedad cardíaca valvular y aneurismas y aumenta el riesgo de complicaciones durante el embarazo.

Varios ensayos clínicos, actualmente en marcha, tratan de evaluar la correlación entre un estrecho control de la presión arterial y la progresión de PQRAD. Algunos estudios ya han demostrado el mejor control tensional en estos pacientes, con respecto al que se realizaba hace algunos años, así como la mayor utilización de fármacos inhibidores del sistema renina-angiotensina respecto a comorbilidades otros fármacos antihipertensivos.

Recientemente ha sido publicado en la revista **American Journal of Kidney Diseases** un estudio cuyo objetivo era demostrar si existía relación entre un estrecho control de la presión arterial y la mortalidad en pacientes con PQRAD.

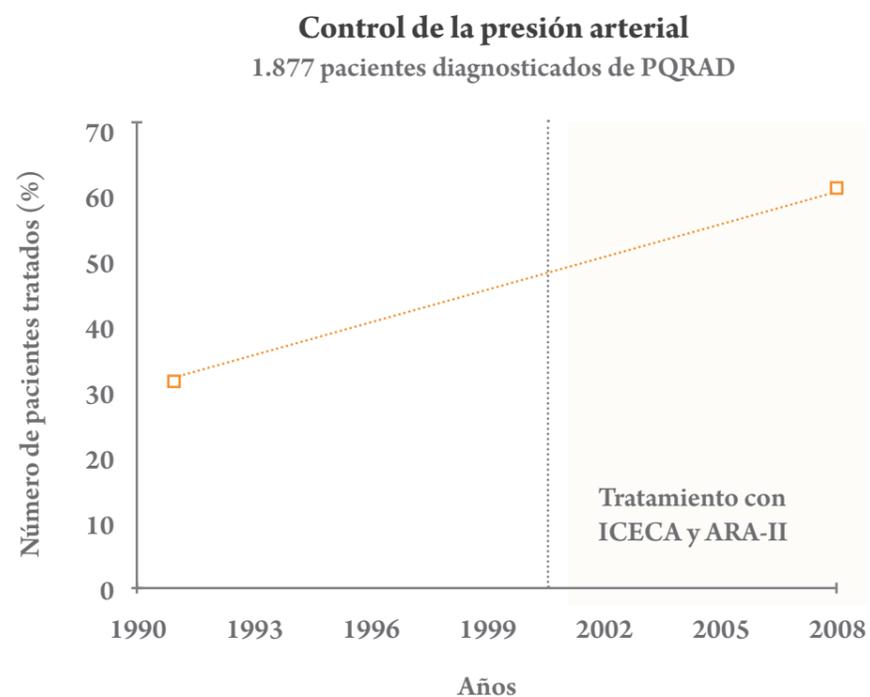


Figura 3. Control de la presión arterial

El estudio se realizó recogiendo datos de pacientes diagnosticados de PQRAD entre años 1991 y 2008. En total se analizaron 1877 casos. Como datos importantes cabe destacar la evolución en el manejo de la hipertensión arterial en estos pacientes con el paso de los años.

Se observó un aumento considerable en el número de pacientes tratados a lo largo de los años de un 32% en año 1991 a un 62% en año 2008. Además se observó diferencias en el cambio de tra-

tamiento de elección, siendo los IECAS y ARA-II, los más utilizados en los últimos años del estudio. La mortalidad fue menor en aquellos pacientes que recibían tratamiento antihipertensivo, que en los que no lo recibían. La menor mortalidad se asoció con tratamiento con IECA, ARA-II y diuréticos.

La mayor mortalidad se observó en aquellos pacientes con importante morbilidad asociada: diabetes, hiperlipidemia, fumadores...

**La mortalidad fue menor en aquellos pacientes que recibían tratamiento antihipertensivo, que en los que no lo recibían.**

### Conclusión

En conclusión se podría decir que el control de la tensión arterial es fundamental en los pacientes con PQRAD. Se asocia a un enlentecimiento en la progresión de la enfermedad renal y parece que a una menor mortalidad.

El tratamiento más efectivo se basa en la combinación de 2, 3 o 4 clases de antihipertensivos, entre los que se incluyen como primera elección los IECA y como segunda los ARA-II.

Aunque los datos recogidos en este estudio incluyen un gran número de pacientes, son necesarios más estudios prospectivos que confirmen estos datos.

#### BIBLIOGRAFÍA:

1. Patch C, Charlton J, Roderick PJ, Gulliford MC. Use of antihypertensive medications and mortality of patients with autosomal dominant polycystic kidney disease: A population-based study. Am J Kidney Dis 2011; 57(6):856-862.

### Próximos Eventos

## 7º Congreso de Cistinosis

[París, 29 de junio – 1 de julio]

Asociación para la Información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas

Jornada para pacientes, familiares y amigos

[www.cystinosisfoundation.org](http://www.cystinosisfoundation.org)

## 8ª Jornada anual de la AIRG

Asociación para la Información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas

Jornada para pacientes, familiares y amigos

Lugar: Auditorio Novartis: Gran Vía Corts Catalanes, 764, 08013 Barcelona

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

# Nefrotestimonios

## Jornada anual de la AIRG

Eva Jiménez y Manuel Armayone

**En la Jornada de la AIRG-E, Eva Jiménez, representante de ASDENT, asociación de afectados por el síndrome de Dent, explicó su historia personal con la afectación que padece su hijo Nacho, de 21 meses de edad.**

Nació con problemas cerebrales, pulmonares, estomacales, cardíacos y renales y costó que se le diagnosticara como síndrome de Dent, una enfermedad rara poco conocida. Eva creó la asociación ASDENT con la intención de agrupar los casos dispersos o de ayudar a diagnosticar correctamente casos como el de su hijo. El problema es que pierde potasio, calcio, magnesio, etc. y eso obliga a internar a su hijo cada 2 o 3 semanas.

Necesitan un medicamento específico, ya que cada síntoma tiene uno diferente y toma 7 medicamentos diferentes. Para ello ASDENT quiere fomentar la investigación sobre este síndrome, ofreciéndose voluntarios para estudios y ensayos clínicos. [www.asdent.es](http://www.asdent.es)

**También en la jornada de la AIRG-E, Manuel Armayones, presidente de la Asociación Española del Síndrome de Lowe, explicó el funcionamiento de la red social APTIC.**

La iniciativa surgió a partir de PSINET, un grupo de investigación en psicología, salud y la red, perteneciente a la Universitat Oberta de Catalunya (UOC) en colaboración con el Hospital de Sant Joan de Deu.

APTIC es una red social 2.0 para pacientes pediátricos y TICs. Está orientada a padres y profesionales (médicos, enfermeras, psicólogos, etc.), con la intención de compartir experiencias y recursos, y para ayudar a que estos se sientan acompañados.

Tiene una estructura similar al Facebook pero de acceso privado. No hay publicidad, ni consejos médicos. Los usuarios cuelgan mensajes, textos, videos que se comparten y comentan. También se crean comunidades específicas de acceso reservado, foro y blogs. La gestión corre a cargo de una dinamizadora que se ocupa del acceso y elementos de uso común, como la agenda de actos o los recursos para cuidadores. Para acceder a esta red basta con dirigir un mail a [dinamizadora@redsocialaptic.org](mailto:dinamizadora@redsocialaptic.org)



Izquierda: Eva Jiménez, representante de ASDENT  
Derecha: Manuel Armayones, presidente de la Asociación Española del Síndrome de Lowe

## Temor a las nuevas directrices del Ministerio de Sanidad

Sofía Guerra Ortega

Soy madre de dos hijos con una enfermedad crónica y estoy preocupada. Durante 16 años, mis hijos han hecho del Hospital La Paz de Madrid su segunda casa, han crecido confiando en todo momento en sus médicos. Desde su nacimiento han necesitado medicación y frecuente atención hospitalaria; en un plazo indeterminado de tiempo, ambos tendrán que enfrentarse a un trasplante hepático y renal.

Escucho estremecida las nuevas directrices del Ministerio de Sanidad, las nada alentadoras noticias me llenan de temor y ansiedad.

**En alguna medida, siento amenazado el futuro de mis hijos, un futuro esperanzador que llevamos años construyendo con muchos desvelos, esfuerzo e ilusión.**

Me pregunto si el ahorro económico con el que se argumentan los recortes en Sanidad justifica la restricciones y, en algunos casos privación, de asistencia médica. No alcanzo a entender el funcionamiento de las estructuras macroeconómicas que rigen nuestra sociedad, pero tanto en los planes de ajuste doméstico como empresarial existe lo prioritario, lo indispensable y lo imprescindible.

**No hay nada más importante que una buena salud y, cuando una enfermedad lo impide, al menos que nuestro sistema de salud, los médicos, instituciones y personal sanitario garanticen la asistencia y protección a personas desfavorecidas desde el punto de vista sanitario, a veces, también desfavorecidos económicamente.**

**La vida de las personas afectadas por una enfermedad no puede ser una lucha individual y familiar, es el conjunto de la sociedad quien debe cuidar y velar por el bienestar de los enfermos.**

La vida de las personas afectadas por una enfermedad no puede ser una lucha individual y familiar, es el conjunto de la sociedad quien debe cuidar y velar por el bienestar de los enfermos, niños, jóvenes y adultos que confían y merecen una oportunidad para ser felices como el resto de ciudadanos, una felicidad imposible si la cobertura sanitaria se restringe.

**¿Es tan difícil imaginar situaciones reales en que una medicación, un tratamiento, una operación son imprescindibles para seguir viviendo?**

Y el máximo derecho que tenemos las personas, el derecho a la vida, en la nueva legislación, **¿dónde se esconde?**

Las familias que vivimos condicionadas por una enfermedad, debemos explicar a los que parecen no entender que a veces la vida se presenta en forma de camino pedregoso, que el día a día puede resultar descorazonador, que queremos vivir con dignidad, debemos alzar nuestra voz... debemos esperar que nuestros sueños de tener un buen futuro se harán realidad.

## La voz de los pacientes a nivel europeo

En el 49º congreso de la ERA-EDTA (European Renal Association - European Dialysis and Transplant Association) celebrado en París del 26 al 27 de mayo de 2012, se presentó la FEDERG, la federación europea de pacientes con enfermedades renales hereditarias, cuyo objetivo principal es la agrupación de las diferentes federaciones ya existentes a nivel europeo consiguiendo de esta manera aumentar las voces de las más pequeñas y hacer más fuerza a nivel europeo. Entre ellas se encuentran las distintas AIRG, también la AIRG-E.

Por otra parte hace un año que la ERA-EDTA creó el grupo de la WGIKD (grupo de la EDTA que trabaja para las enfermedades renales hereditarias). Ahora es el momento de reforzar la voz de los pacientes a nivel europeo con esta federación.

### Los objetivos específicos de la FEDERG son:

- Fomentar una mejor información, mediante encuentros nacionales e internacionales, o documentación escrita (folletos, publicaciones...).
- Facilitar la ayuda entre las redes de pacientes.
- Mejorar la defensa del paciente y de su familia.
- Más soporte a la investigación.
- Conseguir una mejor representación de los grupos de pacientes ante las instituciones europeas.
- Fomentar la creación de más asociaciones de pacientes a nivel local, especialmente en regiones donde hay menor organización de éstos.

**Daniel Renault, presidente de la AIRG-E, fue quien presentó la Federación y acudirá a la Jornada de la AIRG-E, el para comentar la misma.**



## Tolvaptan se le concede el status de Fármaco Huérfano

Tolvaptan fármaco desarrollado para el tratamiento de la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante, ha recibido la designación de fármaco huérfano por la U.S. Food and Drug Administration (FDA).

Este status has sido concedido en respuesta a la petición de Otsuka Pharmaceutical. La designación esta basada en un posible tratamiento para una enfermedad o desorden que afecta a menos 200.000 personas.

El reconocimiento de la PQRAD como una enfermedad huérfana tiene el potencial para estimular la investigación farmacéutica, ya que puede permitir el desarrollo de un nuevo fármaco más rápido y menos caro.

Asimismo en los próximos meses se darán a conocer los resultados del ensayo clínico TEMPO III/IV (Tolvaptan Efficacy and safety in Management of Polycystic kidney disease and its Outcomes) que trata de comprobar el efecto de Tolvaptan sobre el volumen renal tras 3 años de tratamiento.

**El reconocimiento de la PQRAD como una enfermedad huérfana tiene el potencial para estimular la investigación farmacéutica.**



# VIII

jornada  
anual de la  
**AIRG**  
**España**

xx de xx de 2012

Asociación para la Información  
y la Investigación de las Enfer-  
medades Renales Genéticas.

(Jornada para pacientes, familiares y amigos)



¿Quieres colaborar?

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

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

*Ponga una X donde proceda.*

**Cuota mínima anual de 50€**

**Aportación voluntaria de \_\_\_\_€ anuales**

*Mis datos personales son los siguientes:*

Nombre: ..... Apellidos: .....

Dirección: ..... Población: ..... C.P: .....

Provincia: ..... Teléfono: ..... Email: .....

*Domiciliación bancaria:*

**ENTIDAD** **OFICINA** **CONTROL** **NÚMERO DE CUENTA**  
□□□□ □□□□ □□ □□□□□□□□□□

Le agradecemos nos indique enfermedad: \_\_\_\_\_

DNI y Firma:

Afectado: SI  NO

**AIRG**  
España

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

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

AGRADECIMIENTOS:

