

# NEFROGEN 12

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

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

## ASOCIACIÓN

El Tolvaptán. Experiencias de pacientes con Tolvaptán.  
Gestión de las emociones

## POLIKUISTOSIS RENAL

Experiencia práctica del Tolvaptán en la poliquistosis renal. Tratamiento renal sustitutivo en la infancia. Diagnóstico genético preimplantacional. Regeneración renal. Enfermedades renales minoritarias

## ALPORT

El síndrome de Alport



# 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:** Dra. Gema Ariceta, Hospital Materno infantil Valle Hebrón, Barcelona · Dra. Nadia Ayasreh, Fundació Puigvert, Barcelona · Dr. José Ballarín, Fundació Puigvert, Barcelona · Dr. J. Antonio Camacho, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona · Dr. Mario Espinosa, Hospital Reina Sofía, Córdoba · Dr. Alvaro Madrid, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona · Dr. Víctor Martínez, Hospital Virgen de la Arrixaca, Murcia · Dra. Isabel Martínez, Hospital de Galdakano, Vizcaya · Dra. Judith Martins, Hospital Universitario de Getafe, 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. Santiago Mendizabal, Hospital Materno infantil La Fe, Valencia

#### Junta directiva:

**Presidenta:** M. Carmen Caballero

**Vicepresidente:** Lluís Bou

**Secretaria:** Nieves Oset

**Tesorero:** Naval Espasa

**Vocales:** Lourdes Sanz, Montserrat Bou, Anna Carreras, Marta Roger, Marta Esparc, Lourdes Escoda, María José Cacharrón, Helena Palomar, Luis Martínez

**Maquetación e impresión:** Impresión Offset Derra

## ÍNDICE

EDITORIAL.....1

### ASOCIACIÓN

El TOLVAPTÁN para la poliquistosis renal autosómica dominante: un largo camino  
Dra. ROSER TORRA.....3

Experiencias de pacientes con TOLVAPTÁN.....5

Gestión de las emociones  
JOAN BASTER.....8

### POLIQUISTOSIS RENAL

Experiencia práctica del Tolvaptán en la poliquistosis renal  
DRA. JUDITH MARTINS.....10

Tratamiento renal sustitutivo en la infancia  
DRA. MERCEDES LÓPEZ GONZÁLEZ.....14

Diagnóstico genético preimplantacional  
DRA. ANA POLO.....20

Regeneración renal  
DR. PEDRO ALJAMA.....26

Enfermedades renales minoritarias  
ROSER FRANCISCO BORDAS.....30

### ALPORT

Alport  
DRA. ROSER TORRA.....36

### NOTICIAS

Congreso internacional de síndrome de Alport.....40

Entrega del Premio al mejor Proyecto Multidisciplinar en PQRAD.....42

COMJuntos, la app-web que guía la comunicación médica  
ROSA ESTOPÀ.....44

# *¡Muchas gracias!*

**A**nte todo y sobre todo, muchas gracias a todos estos pacientes que con su generosidad han querido compartir con nosotros su experiencia con el Tolvaptán.

Es así, con la colaboración de todos y con las aportaciones personales que podremos seguir avanzando, y al mismo tiempo, conseguir esta complicidad tan necesaria en una Asociación como la nuestra en la que todos necesitamos de la complicidad de personas que, en este caso, han querido ofrecernos su experiencia personal con este medicamento que aporta esperanza para muchos pacientes con Poliquistosis Renal.

La Dra. Roser Torra nos informa, en su artículo, del proceso que se ha tenido que seguir hasta conseguir que el Tolvaptán pueda administrarse a los pacientes que son aptos para este tipo de tratamiento.

Hemos abierto una nueva sección, al principio de la revista, que le llamamos ASOCIACIÓN en la que vamos a incluir aquellos temas que no son estrictamente de medicina pero que seguro nos van a interesar a todos.

En este número incluimos un artículo sobre el Tolvaptán, la experiencia de diversos pacientes con este medicamento y un artículo que nos puede ayudar a cómo controlar nuestras emociones cuando las circunstancias no son como queríamos o como esperábamos.

“No podemos evitar las circunstancias adversas, pero sí podemos evitar que nos afecten negativamente”, dice Joan Baster en su artículo. En él encontraremos las claves para hacer que esto sea posible.

Recordaros que este año debemos renovar la junta de la Asociación y que todos los que actualmente formamos parte de ella y de la gestión, creemos que sería necesario que hubiera nuevas personas que se incorporaran a la junta y a la gestión. Personas que seguro aportarían nuevas ideas y conocimiento. ¡Estáis todos invitados!

Invitados también a asistir a la Asamblea que se celebra anualmente después de la Jornada. Y si no os fuera posible asistir, poneros en contacto con nosotros. Cualquier ayuda es bien recibida para que la Asociación pueda seguir ayudando e informando de los avances en el tratamiento de las enfermedades renales hereditarias.

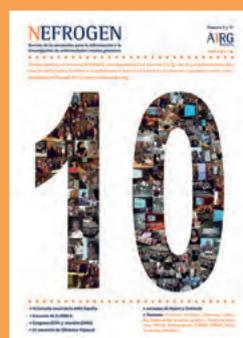
Muchas gracias a todos y a los ponentes Dra. Judith Martins, Dra. Mercedes López, Dra. Ana Polo, Dr. Pedro Aljama y Roser Francisco por su generosa colaboración.

*La Redacción*

REVISTA

# NEFROGEN

10 años compartiendo información



Esta revista está diseñada para ayudar y proporcionar información sobre las enfermedades genéticas.

También nos puedes encontrar en:  
Web: [www.airg-e.org](http://www.airg-e.org)  
E-mail: [info@airg-e.org](mailto:info@airg-e.org)  
Tel.: 690 302 872

# El TOLVAPTÁN

## para la poliquistosis renal autosómica dominante: un largo camino



**DRA. ROSER TORRA**

Enfermedades Renales Hereditarias,  
Fundació Puigvert. Barcelona.

**T**ras largos años de espera ha llegado JINARC (tolvaptán) a nuestro país. El proceso de desarrollo y aprobación de un fármaco dista de ser fácil. Primero se hacen los estudios en modelos animales (ratones etc..) y si los resultados son positivos se prueba en sujetos sanos. Si estos lo toleran bien se estudia primero en un pequeño grupo de pacientes y después en un amplio grupo. Estos estudios son lentos y costosos. El ensayo clínico TEMPO <sup>3</sup>/<sub>4</sub> para validar seguridad y eficacia del Tolvaptán en la poliquistosis renal auto-



### El manejo del tratamiento con Tolvaptán no es fácil

sómica dominante, se inició en el 2007 y tenía 3 años de duración. Hasta el 2012 no se publicaron los resultados positivos en una revista de gran prestigio: *New England Journal of Medicine*. Aunque se publique la eficacia de un medicamento las agencias reguladoras evalúan ellas mismas las evidencias de seguridad y eficacia que existen y deciden sobre su aprobación. Así, la Agencia Europea del Medicamento (EMA) aprobó el medicamento en Mayo del 2016 mientras que su homónima americana (la FDA) no lo hizo hasta dos años más tarde pues

solicitó nuevas evidencias de acción del fármaco en insuficiencia renal, especialmente en pacientes con función renal algo deteriorada. En Europa, la aprobación de la EMA no significa que se prescriba de forma inmediata en toda la Comunidad Europea. Cada estado miembro tiene potestad para decidir sobre su aprobación. Así mientras en Alemania se podía prescribir inmediatamente después de la aprobación europea, hay países de Europa en los que el medicamento aun no está autorizado. En España se autorizó en el 2017, pero al igual que ocurre con los estados miembros de la Comunidad Europea, no todas las Comunidades Autónomas (CCAA) lo aprobaron a la vez. Por ejemplo en Cataluña no

se aprobó hasta Mayo del 2018 mientras que en muchos hospitales del Estado se prescribía casi un año antes. Esto es debido a que la sanidad en nuestro país está transferida a las CCAA y cada una decide cómo gestionar la atención sanitaria y su presupuesto. Así pues en algunas comunidades, como la de Madrid, es cada hospital que autoriza o no el tratamiento mientras que en otras, como en Cataluña, es la administración la que regula este tipo de tratamientos. Así pues, en Cataluña se definen unos criterios estrictos de tratamiento y cada solicitud debe introducirse en el sistema del Catsalut detallando el cumplimiento por parte del paciente de esos criterios así como el seguimiento de la enfermedad y el tratamiento.

El manejo del tratamiento con Tolvaptán no es fácil. Se trata de un fármaco de "prescripción hospitalaria", lo cual quiere decir que no se puede comprar en la farmacia de la

calle sino que se debe recoger en la farmacia del hospital. Además el medicamento tiene un "plan de gestión de riesgos" que consiste en la reali-

zación de una analítica mensual durante los primeros 18 meses y luego de forma trimestral. Esto es debido a que, en aproximadamente un 4% de pacientes (de forma idiosincrática), se detecta una elevación de transaminasas (pruebas hepáticas) y al detectarlo de forma precoz se pueden tomar las medidas adecuadas como reducir dosis, suspenderlo temporalmente o suspenderlo indefinidamente. Este aumento de transaminasas no se ha relacionado con ningún factor analizado pero sí se ha visto que la probabilidad que se eleven disminuye mucho a partir del primer año y medio.

Pero no solo la gestión de la administración del medicamento no es sencilla sino que la poliuria que condiciona (orinar mucho) resulta incómoda a veces para el paciente.

**Los pros de la medicación superan a los contras y nos congratulamos de disponer del primer medicamento efectivo aprobado para la poliquistosis renal**

# Experiencias de pacientes con **TOLVAPTÁN**

A pesar de que después de la sesión informativa salí con un poco de miedo por los efectos secundarios de la medicación, tengo que admitir que la convivencia con el medicamento está siendo mucho menos traumática de lo que pensaba. De hecho, yo ya bebía mucha agua y por tanto orinaba muy a menudo, así que ahora mismo, a parte del hecho de levantarme una vez por la noche para orinar, puedo decir que convivo con la medicación de forma totalmente normal. No he notado ningún otro efecto secundario a nivel de peso, hambre, presión arterial, etc. No he identificado ninguna alteración.

**Albert, 37 años**

---

Hace aproximadamente 4 meses que tomo Tolvaptán y los cambios que he notado son: tengo la sensación de sed muy a menudo y por lo tanto bebo agua muchas veces y voy al lavabo más veces que antes de tomar la pastilla. El único inconveniente que le encuentro es que por la noche voy al lavabo unas 3-4 veces y a pesar que me vuelvo a dormir me rompe las horas de descanso. Por lo demás no tengo ningún otro problema ni síntoma con la pastilla. Los análisis salen según lo previsto.

**Cristina, 42 años**

---

Para mí al principio fue una experiencia nueva con una nueva adaptación a mi rutina diaria. Las

visitas muy frecuentes al baño durante el trabajo para mí no han sido ninguna traba mientras trabajo y cuando viajo en coche... pues a conocer nuevas áreas de servicio. La única añoranza dormir una noche del tirón.

**Anónimo**

---

Mi experiencia es buena, no me ha dado ningún problema. Lo único que veo es que según el tipo de trabajo a veces no tienes un lavabo cerca y es un poco molesto. Puedes hacer vida normal, el único inconveniente es que, como decía, el del lavabo, ya que son muchas las ganas de hacer pipí y no te puedes aguantar.

**Yolanda, 48 años**

---

Soy Noemí, tengo 35 años y empecé el tratamiento hace 4 meses .

Como todo en la vida, siempre se necesita lo que llamaríamos "un periodo de adaptación" y esta adaptación a mí me duró 1 mes.

Las primeras 3 semanas son las más difíciles: sensación de que nada podía saciar "mi sed ", la boca pastosa todo el día (como si tuvieras resaca), las primeras 2 semanas llegué a beber más de 8,5-9 litros diarios y a consecuencia por las noches me levantaba una media de 5 veces a orinar y esto me hacía estar muy cansada al día siguiente. También las 2 primeras semanas tuve bastante dolor de cabeza (no sé si es debido a la

sobrehidratación) y sensación constante de que no me podía aguantar “el pis” y algunas náuseas sobre todo por las mañanas después de tomarme la primera dosis.

Pero como todo proceso, poco a poco mi cuerpo se fue adaptando, los dolores de cabeza han desaparecido, bebo cuando tengo sed, cuando el cuerpo me lo pide, una media de 6-7 litros diarios, por las noches me levanto una media de 3 veces para ir al servicio y ya no me siento cansada al día siguiente.

El Tolvaptan ya forma parte de mis “rutinas diarias” y no afecta para nada a mi ritmo de vida: vida laboral activa, con constantes viajes y reuniones, estrés, he salido a correr, a cenar, de fiesta con amigas... hago vida completamente normal, lo único que me diferencia al resto es que ahora llevo maxi- bolsos con una botella de agua de 1,5 litros dentro siempre conmigo (es mi mejor complemento). Estableces rutinas diarias: me tomo la primera dosis a las 08:00 y la segunda a las 16:00, antes de salir de cualquier lugar voy al baño y tu mente tiende a activar un radar automático que detecta la localización de los wc a cada sitio que vas (para tu propia tranquilidad mental). Durante el día voy al servicio cada hora y media más o menos (tampoco es nada exagerado). Beber tanto tampoco me ha quitado el apetito, sigo comiendo lo mismo y no he perdido peso, la tensión me ha bajado un poco y los dolores/pinchazos que tenía en la espalda/lado antes de empezar el tratamiento (propios de nuestra enfermedad) ahora noto que han disminuido y a parte mi cutis facial también está estupendo ahora.

Este verano durante 1 semana hice una pausa en agosto y dejé de tomar las pastillas para “ser más normal” durante mis vacaciones y luego las retomé sin problemas y ¿sabéis que? incluso en esos días que estuve sin medicación eché de me-

nos tomarme las pastillas ya que para mí ahora beber tanta agua “sobre todo fría y con una rodaja de limón” se ha convertido en uno de mis mayores placeres.

Resultados “¿?” aun es muy pronto para evaluarlos, en el primer mes me bajó el filtrado, pero se ve que al principio es normal, luego en el siguiente análisis se volvió a estabilizar y esto es lo importante en nuestra enfermedad: estar estables. El Tolvaptan se ha convertido en mi mayor acto de “fe”, no me perjudica en nada y por el contrario deposito todas mis esperanzas en que esto me ayuda a enlentecer los efectos degenerativos de la poliquistosis renal, me considero muy afortunada, al fin y al cabo sé que estoy ganando “TIEMPO en calidad de vida”, retrasar lo que se pueda ese “transplante” que quizás algún día llegará y esto psicológicamente me ha hecho estar mucho más positiva. Feliz de que por fin tengamos acceso al primer tratamiento para la PQRAD .

**Noemí, 35 años**

Ha sido un cambio muy importante en el día a día de mi vida, por dos motivos fundamentales. El primero es tener que pensar siempre en tener agua a mi alcance y a veces por mi trabajo no es sencillo. El segundo es tener también un baño cerca para orinar.

Al principio se hace todo un poco cuesta arriba pero con el paso de los días te vas acostumbrando.

En mi caso, el aumento de dosis no ha significado un aumento ni de más consumo de agua ni de las veces que me levanto por la noche a orinar, lo que para mí ha sido algo positivo. Desde el principio, estoy bebiendo una media de 5 litros de agua diarios y solamente me levanto una

vez por la noche a orinar, más o menos a las 4 o 5 horas de estar durmiendo.

#### **Ana, 38 años**

---

Para mí la adaptación ha sido bastante fácil. No he tenido molestias ni dolores. Solo tienes que tener en cuenta llevar siempre agua (cosa que en verano es muy habitual para cualquiera) y controlar cuánto tiempo puedes estar sin un lavabo cerca.

Esta última parte en mi caso tampoco ha sido mucho problema ya que yo bebo como máximo 4 litros a diferencia de otros pacientes que llegan a los 8 litros. Simplemente hay que tener un hábito, como orinar siempre justo antes de salir de casa o del trabajo y si no hay lavabo cerca, beber a sorbos agua fría para engañar a la sed.

Despertarme varias veces por la noche tampoco me supone un problema (mi hijo ya me lo hacía antes) y casi lo prefiero, porque si me levanto varias veces significa que elimino líquido suficientemente. Si me levanto una sola vez significa que los días siguientes tendré edemas en las piernas y pies, lo cuál es mi verdadero problema.

#### **Eva, 47 años**

---

En relación a la adaptación al fármaco, no me ha causado demasiados problemas, dado que trabajo siempre en una oficina con lavabo y fuentes de agua. No me ha supuesto tampoco ningún problema el hecho de viajar en avión casi cada semana, pues hay lavabos en todas partes y ahora siempre cojo asiento de pasillo. El único impedimento que he notado es en reuniones que se alargan y también cuando voy a dar paseos largos o a visitar sitios (tengo que ir siempre con mochila y botella y dado que en este país no hay WC públicos, parar cada 1h15m en algún bar a tomar algo...). También supuso un impedimento a la hora de hacer turismo, especialmente en un país donde el agua del grifo no es potable y tuve que interrumpir el tratamiento.

#### **Alejandro, 24 años**

---



JOAN BASTER

# GESTIÓN

## *de las emociones*

No sé si merezco publicar unas líneas en esta importante Revista, pero agradezco sinceramente esta oportunidad.

A mi entender, una de las principales causas de los problemas que padece nuestra sociedad es, sin ninguna duda, la falta de capacidad en la gestión de nuestras emociones, ya sean internas o en nuestra relación con los demás. Aprendemos muchas e interesantes cosas; salimos de los centros de enseñanza con buenos conocimientos "técnicos", es decir, con Aptitudes, pero, ¿y las emociones, y las Actitudes? Ahí está precisamente a menudo nuestro drama personal y social. ¿Quién nos enseña a superar frustraciones, a comunicarnos y a relacionarnos de manera positiva, a saber escuchar, a tener buen nivel de empatía para ponernos en el lugar del otro, a tener autocontrol para no dejarnos llevar por nuestros impulsos? ¿Cómo están nuestros niveles de asertividad, optimismo, comprensión, generosidad, compromiso...? Éstas son algunas de las preguntas que nos deberíamos hacer para descubrir nuestros posibles puntos de mejora.

Vivimos momentos de cambios frenéticos. Estamos sometidos a mucha presión... ¿Y cómo hacemos frente a estas situaciones? Pues en algunos casos, mal. ¿Por qué? Porque no estamos suficientemente preparados emocionalmente.

**No podemos evitar las circunstancias adversas, pero sí podemos evitar que nos afecten negativamente**

Pero podemos cambiar y mejorar, poner todos los medios, esfuerzo y voluntad para conseguirlo. ¿Cómo? Sólo hay un camino a seguir, el aprendizaje continuo, asistiendo a seminarios y a conferencias, leyendo libros de autoayuda y de ayuda a los demás, etc. Pero sobre todo practicando, entrenando. De la misma manera que muchos ejercitamos nuestros músculos físicos para estar en forma, deberíamos ejercitar nuestros "músculos

emocionales" para ser capaces de gestionarlos mejor.

Una parte de nuestras enfermedades provienen, precisamente, de la mala gestión de nuestras emociones. Nuestra falta de capacidad de respuesta, ante situaciones internas o externas, nos puede llevar a tensiones que, a la larga, nos producen un estrés negativo, cuya consecuencia es la producción en nuestro organismo de la

hormona cortisol, hormona que nos puede provocar todo tipo de enfermedades. Evidentemente, hay enfermedades, como por ejemplo las de tipo genético, que quedan al margen pero, aún así, una buena gestión de las emociones nos puede ayudar a disminuir sus efectos y a mejorar sus consecuencias.

Una frase popular, es que “la persona es la obra de sus pensamientos”. Nuestros pensamientos definen nuestros sentimientos y actitud frente a la vida. Si nuestra actitud es positiva, nuestra vida es positiva. Si nuestra actitud es negativa, nuestra vida es negativa. ¿Y de quién depende nuestra actitud? ¡Sí, sí, de nosotros mismos! Ésta es la buena noticia, esta es la clave. Nadie dice que sea fácil, ya que tenemos unas barreras emocionales que nos pueden bloquear o paralizar, como por ejemplo los miedos. ¿Cómo hacerles frente? Lo primero, muy importante, es aceptar que tenemos miedo. La pregunta es: ¿qué harías si no tuvieses miedo? ¡Pues hazlo! El miedo es un sentimiento, mientras que el comportamiento es una decisión. Nosotros podemos tomar decisiones y actuar al margen de nuestros sentimientos y, ¿qué sucede?, pues que el sentimiento sigue, va detrás de nuestro comportamiento y se va diluyendo hasta desaparecer. Lo mismo sucede con otros sentimientos como la tristeza. Actuemos como si estuviésemos alegres y el sentimiento de tristeza desaparecerá. Entonces la fórmula es: “Actúa como si...”, de manera que es nuestro comportamiento el que crea nuestros sentimientos y no a la inversa, como hasta ahora teníamos asumido.

Cuando padecemos una situación adversa, como una enfermedad, nuestra tendencia es

focalizarnos con esta situación y, ¿qué sucede?, pues que generamos una frecuencia emocional negativa, pesimista, que empeora progresivamente nuestra situación. Es aconsejable, necesario, que modifiquemos esta focalización y la dirijamos a otros aspectos positivos de nuestra vida. De esta manera, la frecuencia emocional será positiva, de optimismo, de esperanza, generando la producción de hormonas, como las endorfinas, que contribuyen a incrementar nuestras defensas y a mejorar, e incluso eliminar, algunas de nuestras enfermedades. Podríamos confeccionar una larga lista de factores positivos en nuestra vida, que se dan en la mayoría de nosotros: podemos ver, podemos andar, tenemos una familia a quien querer, un trabajo digno, las necesidades básicas cubiertas... y un largo etcétera. Y nosotros qué hacemos... Pues a veces pensar y afligirnos por una dolencia, que aún siendo importante, no es determinante, no debe serlo, en nuestra vida. Pero lo peor es que a menudo las cosas que nos afligen y entristecen son simples minucias, nada importante. ¡No, no lo permitamos! No podemos evitar las circunstancias adversas, pero sí podemos evitar que nos afecten negativamente. Éste es el secreto del éxito, de la salud y de la felicidad.

¡Ánimo y adelante!

Un fuerte abrazo.

## Nuestros pensamientos definen nuestros sentimientos y actitud frente a la vida

# Experiencia práctica del Tolvaptán en la poliquistosis renal

Resumen de la ponencia de la Dra. Judith Martins  
en la Jornada de la AIRG-España  
realizado por el equipo de redacción



**DRA. JUDITH MARTINS**

Servicio de Nefrología  
Servicio de Nefrología Hospital universitario de Getafe

## LA PQRAD

La Poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) se caracteriza por la formación y crecimiento de quistes renales que conducen a una desestructuración del parénquima renal y un aumento del tamaño del riñón. La mayoría de los pacientes tienen una pérdida progresiva de la función renal y aproximadamente un 70% de ellos necesitarán tratamiento renal sustitutivo antes de los 58 años.

La PQRAD se origina como consecuencia de mutaciones en los genes *PKD1* i *PKD2*, que ocasionan la pérdida de la función de las proteínas para las que codifican: poliquistina 1 y poliquistina 2 respectivamente.

Estas mutaciones se traducen en una disminución de la concentración de calcio intracelular y a consecuencia de este, un aumento de AMPc, que promueve un incremento de la proliferación celular y formación del quiste.

## ¿TIENE TRATAMIENTO LA PQRAD?

Actualmente no se dispone de un tratamiento curativo para la PQRAD, se recomienda el manejo de los síntomas y de las complicaciones (hipertensión, dolor e infecciones) junto con establecer unos hábitos de vida saludables.

El objetivo principal del tratamiento específico de la PQRAD con el tratamiento de Tolvaptán es ralentizar el deterioro de la función renal con la finalidad de retardar o incluso evitar la necesidad del tratamiento renal sustitutivo.

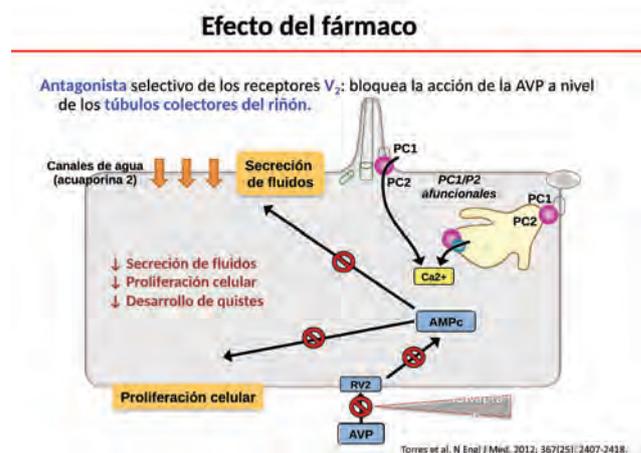
## TOLVAPTÁN

Tolvaptán actúa como antagonista selectivo de los receptores de la vasopresina, así disminuye el AMPc y se frena el desarrollo de los quistes.

Quizás es demasiado pronto para hacer este tipo de afirmaciones y la progresión de las experiencias iniciadas determinarán la realidad de estas expectativas pero se prevé que por cada tres años de tratamiento con el fármaco Tolvaptán retrase un año la entrada al tratamiento sustitutivo de diálisis.

La autorización para llegar al desarrollo del fármaco está basada en un ensayo clínico publicado el año 2012 realizado con unos 1500 pacientes entre el 2007 y el 2009 y que se encuentra en la siguiente referencia

<http://www.revistanefrologia.com>  
Nefrología Vol. 3 N° 6 Año 2012



Fue un fármaco aprobado por la Agencia Europea del Medicamentos en mayo 2015 y por la Agencia Española de Medicamentos el 1 de marzo de 2017. Progresivamente se ha ido aprobando su uso por cada comunidad autónoma.

## ESTUDIO CON TOLVAPTÁN EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GETAFE

Esta es la presentación de la experiencia práctica de este fármaco, realizada en el hospital universitario de Getafe entre finales de mayo de 2017 y finales de octubre de 2017.

En el protocolo establecido para la selección de pacientes candidatos al estudio se determina en cada comunidad autónoma. Se realizan algoritmos para la selección de pacientes valorando Criterios de progresión rápida que justifiquen el tratamiento:

**Pacientes adultos de 18-50 años con PQRAD en:**

**La función renal (estadios entre 1 y 3)**

**La caída del filtrado de los últimos años**

**El volumen renal**

**Estudio genético**

**Historia familiar**

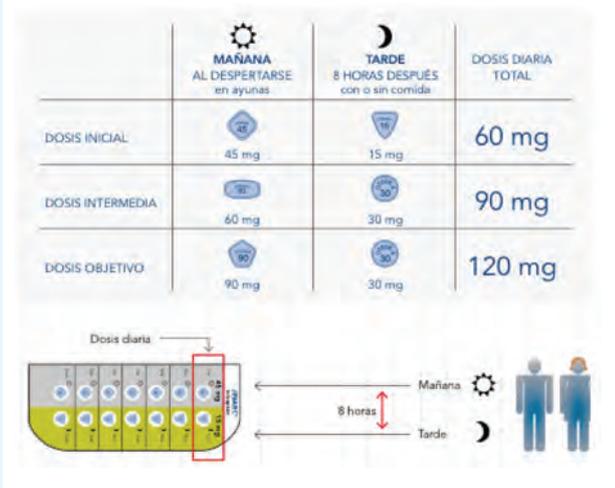
Se seleccionaron 21 de 140 pacientes que cumplían los criterios. El estudio clínico empezó a principios de junio con 21 pacientes y 3 meses más tarde quedaban 18 pacientes de edad media 37 años, la mayoría en estadio 3.

Se estableció un dispositivo para suministrar el fármaco de una forma coordinada, mediante administración hospitalaria.

Las dosis iniciales fueron de 60 mg divididos en dos dosis, una de 45 mg en ayunas y otra, 8 horas después de 15 mg. En un tiempo medio de 6,2 semanas se llegó a la dosis objetivo de 120 mg.

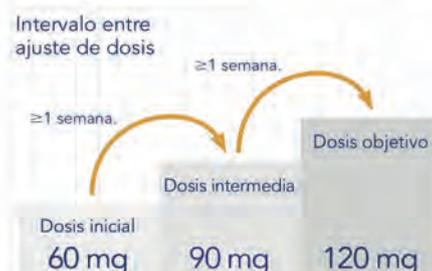
Los principales efectos adversos que se detectaron en este ensayo principalmente los relacionados con la necesidad de beber mucha agua y acuareis (excreción de altas cantidades de orina diluida).

### ¿CÓMO SE ADMINISTRA EL FÁRMACO?



### AJUSTE DOSIS FÁRMACO

- Tras inicio del fármaco: Visitas hasta alcanzar dosis máxima.



Una pequeña proporción de los pacientes experimentó un aumento de la concentración de las enzimas hepáticas que resultó ser un efecto completamente reversible con la suspensión del tratamiento.

Esta posible hepatotoxicidad, obliga al cumplimiento del protocolo del laboratorio:

Todos los pacientes del estudio clínico deben realizar análisis mensuales para controlar la concentración de enzimas hepáticas.

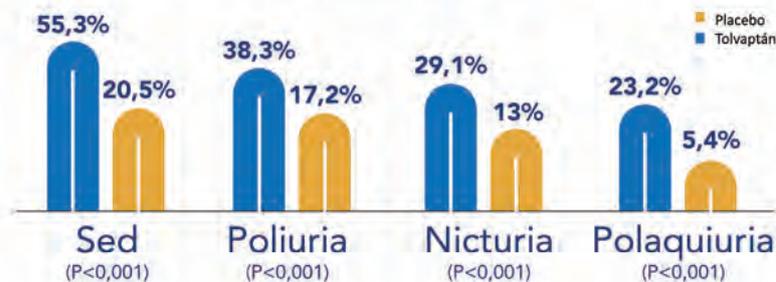
Después de los 18 meses de tratamiento pasarán a ser controles trimestrales.

Aunque no existe un parámetro directo para medir la eficacia del medicamento, la valoración del estudio clínico a los 3 meses de su inicio era positiva por la adaptación de los pacientes.

Inicialmente en muchos casos, se produce una disminución en picado de la capacidad renal de filtrado, aunque está demostrado que durante el periodo de mantenimiento del fármaco, el filtrado aumenta o se mantiene. Los riñones siguen aumentando de tamaño pero el filtrado disminuye menos de lo que habría disminuido sin el fármaco.

## EFFECTOS SECUNDARIOS

### EFFECTOS ACUARÉTICOS



### ELEVACIÓN ENZIMAS HEPÁTICAS

- Elevaciones de las enzimas hepáticas (en un 0,2% de los pacientes)
- Ocurrieron entre mes 3-14.

# Tratamiento renal sustitutivo en la infancia

Resumen de la ponencia de la Dra. Mercedes López  
en la Jornada de la AIRG-España realizado  
por el equipo de redacción



**DRA. MERCEDES LÓPEZ GONZÁLEZ**

Servicio de Nefrología Pediátrica  
Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

La enfermedad renal crónica (ERC) representa un daño renal irreversible que causa disfunción renal de carácter progresivo, con importantes consecuencias en población pediátrica, por su aparición en etapas de desarrollo cognitivo y crecimiento. La ERC en la infancia asocia importante morbimortalidad, no sólo por la afectación renal sino por el riesgo aumentado de eventos cardiovasculares, y el impacto grave en el ámbito familiar y social.

El manejo adecuado de estos pacientes requiere no sólo del tratamiento de la enfermedad renal, sino de la implementación de medidas que garanticen una adecuada integración familiar, escolar y social durante la infancia.

Las enfermedades renales quísticas y hereditarias suponen un 15-20% de ERC y representan un grupo numeroso y heterogéneo de patologías (glomerular, quística, tubular...).

En la última década, los avances en el estudio genético junto al diagnóstico prenatal han permitido identificar pacientes con enfermedades

renales hereditarias desde la gestación, facilitando un manejo precoz, que ha supuesto un aumento de la supervivencia y la calidad de vida de estos pacientes.

El principal objetivo del tratamiento de la ERC es enlentecer la progresión a enfermedad renal terminal (ERT), para ello es fundamental el diagnóstico precoz, la adopción de una adecuada educación sanitaria sobre la enfermedad, estilo de vida y dieta saludable desde estadios iniciales. Además, es importante la intervención sobre la proteinuria, HTA e ingesta proteica, que son factores relacionados con la progresión de la ERC en adultos.

En estadios iniciales se puede llevar a cabo un manejo conservador de las complicaciones de la ERC con medidas dietéticas y tratamiento medicamentoso. Sin embargo cuando el filtrado glomerular se encuentra por debajo de 10-15 ml/min/1.73m, no es suficiente con el tratamiento médico y se debe instaurar terapia renal sustitutiva, que se define como aquellos recursos

**¿Qué conoce la sociedad sobre HD y DP?**

**DIÁLISIS PERITONEAL**

- Gran desconocida
- Más infecciones
- No suficientemente buena



**HEMODIÁLISIS**

- Ambiente hospitalario
- Separación de padres
- Difícil escolarización
- Restricciones dietéticas
- Mal estado general

terapéuticos de soporte renal en cualquiera de las modalidades (trasplante renal, hemodiálisis y diálisis peritoneal).

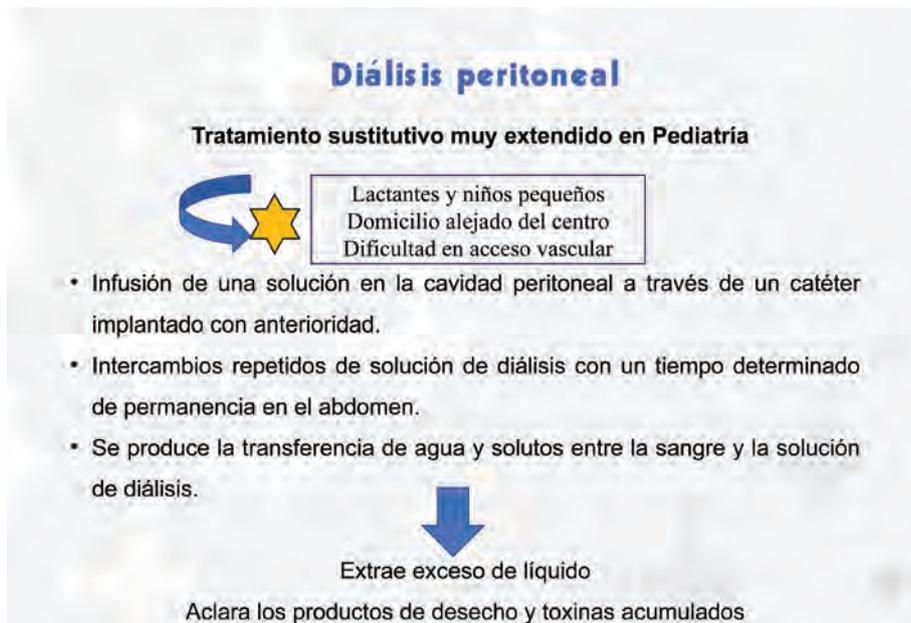
Según los datos del REPIR (Registro Pediátrico Español de Enfermedad Renal Crónica Terminal en Tratamiento Renal Sustitutivo), más del 80% de los pacientes menores de 18 años con ERC en España disfrutan de un trasplante renal funcional, datos comparables con países nórdicos y por encima de la media europea, alrededor del 60%.

El trasplante renal anticipado se realiza cuando el paciente está en tratamiento conservador, es la terapia sustitutiva de elección en cualquier etapa de la vida, adquiriendo aún más relevancia en la infancia ya que el aumento de la supervivencia y de calidad de vida asocia beneficios en un periodo de desarrollo físico, psíquico y social importante. Es bien conocido que el injerto puede ser de donante vivo o cadáver.

Entre las ventajas de donante vivo se encuentra una mayor compatibilidad puesto que habitualmente son donantes emparentados, permite además programar la intervención y por lo tanto aumentar las posibilidades de trasplante anticipado.

Si las características clínicas del receptor o donante (edad, peso, algunas enfermedades hereditarias) desaconsejan el trasplante de vivo, el paciente es candidato a donante cadáver. En la mayor parte de las comunidades autónomas se considera al receptor pediátrico prioritario, reduciendo de forma considerable el tiempo en lista de espera (media española alrededor 10 meses). Es importante remarcar que la esperanza de vida del niño que recibe trasplante renal es superior a la del adulto, por lo que sólo se aceptan donantes cadáveres con características seleccionadas, con resultados comparables con los trasplantes de donantes vivos.





Aunque lo ideal en la infancia es el trasplante renal anticipado, cuando no es posible, la hemodiálisis o diálisis peritoneal son consideradas técnicas depurativas puente hasta el trasplante.

La diálisis peritoneal es una técnica muy extendida en Pediatría siendo de elección en lactantes y niños pequeños, además de aquellos pacientes con acceso vascular dificultoso y/o los que tienen un domicilio alejado del centro hospitalario. Se basa en la infusión de una solución en la cavidad peritoneal a través de un catéter implan-

tado con anterioridad, que mediante intercambios repetidos de solución de diálisis utilizando el peritoneo como membrana de filtración consigue la depuración de sustancias tóxicas. En Pediatría la modalidad más usada en los países de nuestro entorno es la diálisis peritoneal automática, que se realiza mediante cicladora, máquina que permite varios intercambios nocturnos con una duración aproximada de diálisis entre 7-10 horas.



Entre las principales ventajas de la diálisis peritoneal se encuentran la menor estancia hospitalaria y mayor integración social y escolar, ya que es una técnica domiciliaria; mayor preservación de la función renal residual y menor restricción dietética al ser una técnica diaria, que se acompaña de menor pérdida de talla en comparación con la hemodiálisis, dato importante en niños con ERC que se encuentran en etapa de crecimiento.

La hemodiálisis es una técnica depurativa en la que se extrae sangre del paciente, se hace pasar por una máquina que la enfrenta a una solución de diálisis mediante un filtro, eliminando sustancias tóxicas y el exceso de líquido. La

frecuencia estándar es de 3 días a la semana, aunque se individualiza según necesidades de los pacientes con una duración media de 3 horas y media. Es imprescindible un adecuado acceso vascular, siendo el catéter venoso central tunelizado el más frecuente en nuestro medio, ya que como sea mencionado anteriormente el tiempo previsto en diálisis es relativamente reducido por escasa espera para recibir trasplante.

A diferencia de la diálisis peritoneal es una técnica hospitalaria que se debe practicar idealmente en unidades especializadas pediátricas que cuentan con soporte externo de profesores que dan apoyo durante las sesiones de hemodiálisis.



## CONCLUSIONES

- La ERC en la infancia asocia importante morbimortalidad con grave impacto en el ámbito familiar y social.
- El conocimiento y tratamiento de la enfermedad renal crónica desde etapas precoces supone un aumento en la supervivencia y calidad de vida de los pacientes.
- El trasplante renal anticipado es la terapia renal sustitutiva de elección en la infancia.
- Las diferentes modalidades de diálisis ayudan a mantener al niño en una situación favorable hasta recibir un órgano cuando las condiciones clínicas no permiten que continúe exclusivamente con tratamiento conservador.
- La diálisis peritoneal es una modalidad extendida en Pediatría, sobre todo en lactantes y niños pequeños. Permite normalizar vida familiar.
- Hemodiálisis es una técnica hospitalaria, de elección en unidades pediátricas especializadas.

# Diagnóstico genético preimplantacional

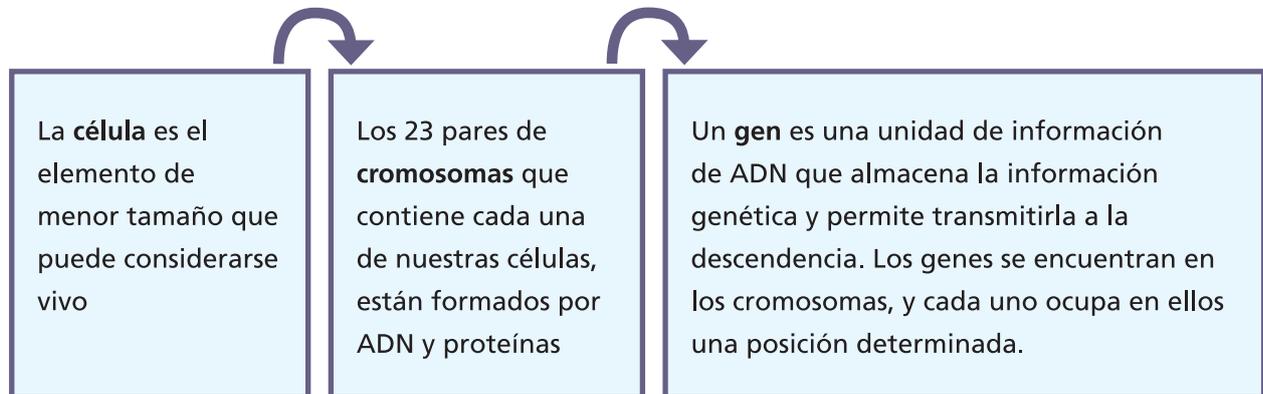
Resumen de la ponencia de la Dra. Ana Polo  
en la Jornada de la AIRG-España  
realizado por el equipo de redacción



**DRA. ANA POLO**

Universitat Autònoma de Barcelona

## LA TRANSMISIÓN DE INFORMACIÓN HEREDITARIA DE PADRES A HIJOS



La **herencia biológica** es el proceso por el cual la descendencia de una célula u organismo adquiere o está predispuesta a adquirir las características (físicas, fisiológicas, morfológicas, bioquímicas, conductuales o incluso enfermedades) de sus progenitores. Esas características pueden transmitirse a la generación siguiente o dar un salto y aparecer dos o más generaciones después.

## PATRONES DE HERENCIA

Es importante conocer las leyes básicas de la herencia genética para comprender cómo se transmiten las enfermedades dentro de una familia, y estas se describen en tres patrones de herencia:

### Herencia Autosómica Dominante

La Herencia Autosómica Dominante está caracterizada por:

El gen con la mutación se encuentra en uno de los 22 cromosomas no sexuales.

Con una simple copia del gen mutado es suficiente para que se exprese la enfermedad.

Normalmente, se manifiesta en todas las generaciones de una misma familia. La copia alterada del gen procede de uno de los progenitores.

Existe un 50% de probabilidad de que cada hijo/hija presente la enfermedad.

### Herencia Autosómica Recesiva

Este tipo de herencia se caracteriza por:

El gen con la mutación también se encuentra en uno de los 22 cromosomas no sexuales.

Son necesarias dos copias del gen para que se exprese la enfermedad. Por esta razón, las copias del gen alterado deben de estar presentes tanto en el padre como en la madre.

Existe el 50% de probabilidad de que cada descendiente sea portador de la enfermedad aunque no la desarrolle, 25% de probabilidad de que presente la enfermedad, 25% de probabilidad de que el descendiente no presente la enfermedad ni sea portador.

## Herencia Ligada al X Dominante

La Herencia ligada al X Dominante tiene lugar cuando:

El gen alterado se encuentra en el cromosoma sexual X.

Afecta tanto a hombres como a mujeres, aunque las mujeres tienen la enfermedad mucho más leve.

Cuando es la madre la afectada, tanto hijos como hijas pueden recibir el cromosoma X portador de la mutación. Mientras que los varones tendrán todas la hijas portadoras y los hijos sanos.

## ASESORAMIENTO GENÉTICO

En el caso del estudio de la presencia de enfermedades renales hereditarias, se realiza un asesoramiento genético, un proceso mediante el cual se explica al paciente o a los familiares cual es el riesgo de padecer la enfermedad, de desarrollarla, de prevenirla, de tratarla y el riesgo de transmitir la enfermedad a su descendencia, según el patrón de herencia y los antecedentes familiares y los datos observados.

### Listado de enfermedades renales hereditarias

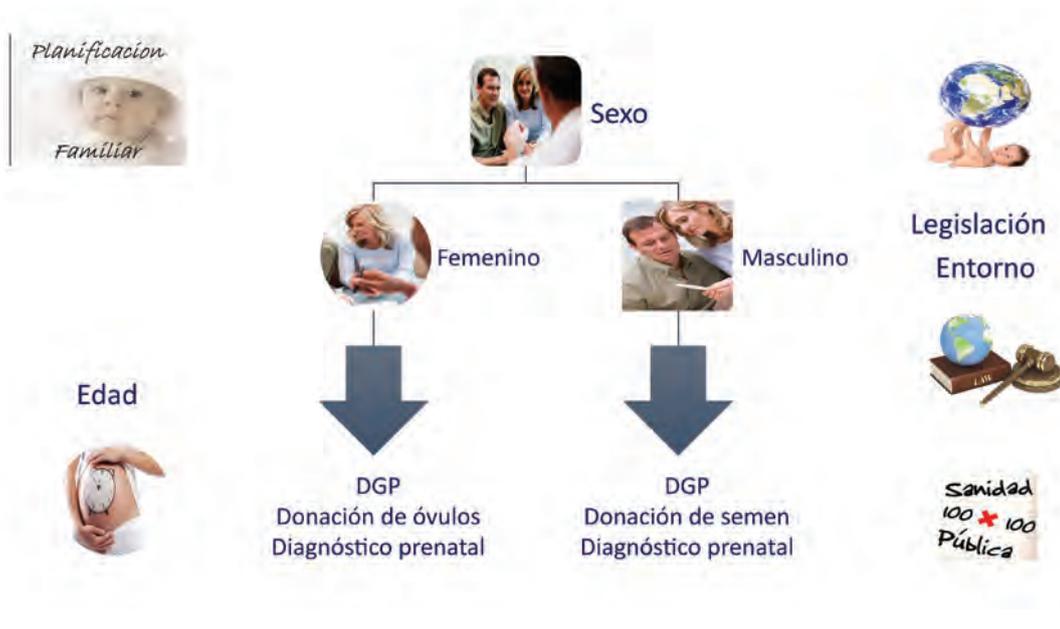
#### Nefropatías hereditarias quísticas

1. Poliquistosis renal autosómica dominante: enfermedad renal hereditaria más frecuente
2. Poliquistosis renal autosómica recesiva
3. Esclerosis tuberosa: HAD
4. Enfermedad quística medular/ Nefropatía uricémica familiar: HAD
5. Nefronoptosis: HAR
3. Síndrome de Alport

#### Nefropatías hereditarias no quísticas

1. Síndrome de Alport: 85% H. ligada al X, 15% HAR y hay casos descritos de HAD
2. Nefropatía del colágeno IV: HAD
3. Enfermedad de Fabry: HAD con afectación renal más severa en varones/mujeres





Con el asesoramiento reproductivo que aportamos en el momento en el que muestran la intención de tener hijos, se valoran las todas las opciones posibles:

- Aceptar el riesgo a tener descendencia
- Realizar un diagnóstico genético preimplantacional

- Realizar donación de gametos (óvulos o semen)
- Realizar un diagnóstico prenatal
- Adopción

## ¿EN QUÉ CONSISTE EL DIAGNÓSTICO PREIMPLANTACIONAL?

El diagnóstico genético preimplantacional es un estudio del ADN de embriones humanos que identifica los que son portadores de la enfermedad. En el caso de las enfermedades renales hereditarias, se utiliza como técnica para de detección de anomalías genéticas relacionadas con estas enfermedades en los embriones.

El procedimiento utilizado es el de fecundación "in vitro" que se realizó por primera vez en 1978 y que se considera ya ampliamente probado.

### Proceso:

1. El primer paso de este proceso será comprobar que la enfermedad está contemplada en el marco legal (generalmente todas las enfermedades renales congénitas que implican una insuficiencia renal son legalmente aceptadas) y que la edad de la mujer sea menor de 40 años. Así como tener identificada la mutación causante de la enfermedad.
2. El segundo paso es la realización de un estudio para cada uno de los dos miembros de la pareja:

**Estudio para la mujer:** se realiza un análisis de sangre para determinar la presencia de hormonas en la sangre y una ecografía

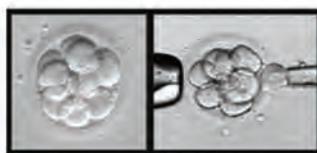
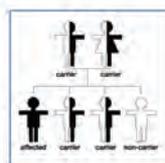
para comprobar la reserva ovárica (potencial de respuesta en la producción de óvulos de la mujer).

**Estudio para el hombre:** se realiza un análisis de una muestra de semen para comprobar que este tenga espermatozoides.

3. Tratamiento de estimulación ovárica (durante unos 10 días) de la paciente mediante hormonas para conseguir que sus ovarios produzcan más de un óvulo (que sería lo normal). Necesitaremos producir entre 10 y 16 óvulos.
4. La punción folicular consiste en recoger el líquido folicular que se trasladará al laboratorio para separar los óvulos presentes, y con el semen que se habrá recogido previamente, proceder a la fecundación.
5. El embrión se desarrolla en una "incubadora", y en esa "incubadora" es donde se separan las células para comprobar sus características y el día 5 de desarrollo embrionario, son biopsiados para comprobar si el embrión padece la enfermedad.
6. Transferencia de los embriones seleccionados a la matriz de la madre.
7. 15 días más tarde se realiza el test de embarazo se realizará un diagnóstico prenatal confirmativo.

La Tasa de éxito suele estar entre el 40-45% en función de la edad de la mujer.

### ¿ Qué esperamos de la técnica?



Tasa gestación/ Transfer: 40-45 %

## CONCLUSIONES

- 1 El DGP es una opción en caso de síndrome de predisposición al cáncer de mama y ovario hereditario
- 2 El DGP supone la oportunidad de tener hijos no afectados utilizando sus propios gametos.
- 3 La tasa de éxito depende de la edad de la mujer y de su respuesta a la estimulación ovàrica



# Regeneración renal

Resumen de la ponencia del Dr. Pedro Aljama  
en la Jornada de la AIRG-España realizado  
por el equipo de redacción



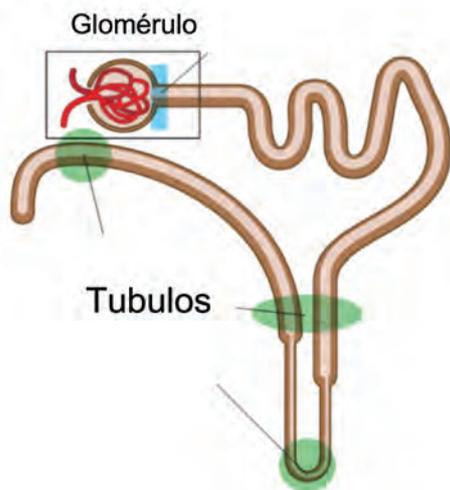
**DR. PEDRO ALJAMA**

Servicio de Nefrología  
Hospital Reina Sofía. Córdoba

## ¿CÓMO ES LA ESTRUCTURA DE UN RIÑÓN?

A nivel microscópico, el riñón está formado por entre 800 000 y 1 000 000 de unidades funcionales, que reciben el nombre de nefronas. Es en la nefrona donde se produce realmente la filtración del plasma sanguíneo y la formación de la orina; la nefrona es la unidad básica constituyente del órgano renal. En cada riñón existen 250 conductos colectores, cada uno de los cuales recoge la orina de 4000 nefronas.

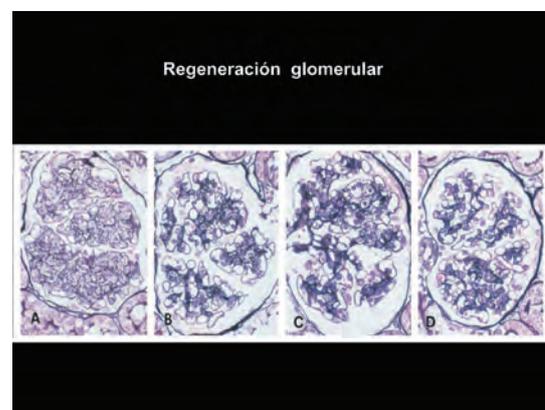
La estructura de la nefrona es compleja, se compone de un corpúsculo renal en comunicación con un túbulo renal. El corpúsculo renal es una estructura esferoide, constituida por la cápsula de Bowman y el ovillo capilar contenido en su interior o glomérulo.



El Glomérulo. Cada uno de los diminutos ovillos de capilares situados en el riñón donde se filtra la sangre y se elabora la orina.

Cuando tenemos tejido renal dañado, este Glomérulo es capaz de regenerarse y reestructurarse en algunas circunstancias concretas, pero la mayoría de veces no es capaz de regenerarse y deteriora la función del riñón.

El principio de la regeneración renal es estimular la regeneración de un riñón enfermo sembrando células madre, incluso podemos llegar a fabricar un riñón completamente nuevo en un futuro lejano.



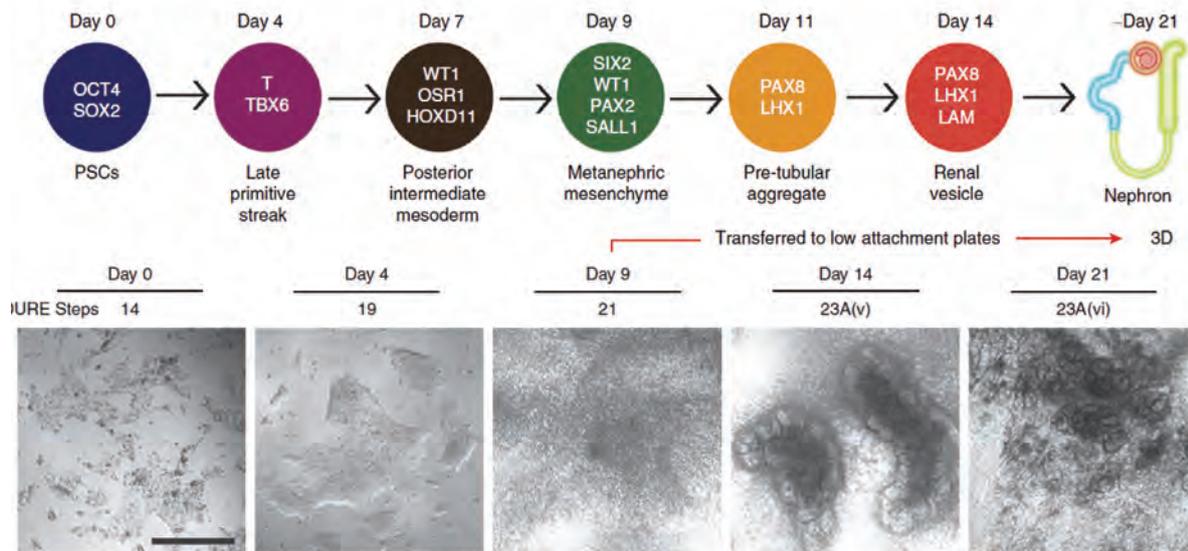
Hay cinco estrategias en la medicina regenerativa:

1. Formar un Organoide en un biorreactor.
2. Montar un andamio renal y poner células madre para reproducirlo.
3. Tratar las enfermedades renales con células madre.
4. "Imprimir" una estructura renal con una impresora 3D.
5. Fabricar estructuras renales con entramados informáticos que hagan que las células se monten de forma ordenada y hagan un riñón.

### 1. Formar un Organoide en un biorreactor.

Para trabajar con un Organoide se toman células madre o células progenitoras, se manipulan in vitro, se introduce en un bioreactor durante 21 días y se va estructurando un organoide. Este es una estructura simple que se parece a la precursora de un riñón.

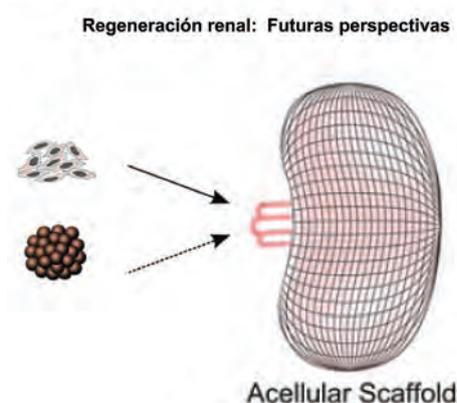
## Generación de células progenitoras renales y organoides renales desde células madre pluripotenciales



Morizane R et al. Nat Prot 2017;12:195-207

### 2. Montar un andamio renal y poner células madre para reproducirlo.

Existe la alternativa de un Scaffold (andamio celular). Nosotros podemos sembrar células madre o células progenitoras en el andamio libre de células de cualquier tipo, y se desarrollan formando una especie de riñón. Esta parece la alternativa más factible a largo plazo.



### 3. Tratar las enfermedades renales con células madre.

Cuando se produce un daño en un tejido adulto, el proceso de renovación celular continuada es crucial para su mantenimiento y, en determinados órganos, se consigue por la presencia de células madre/progenitoras. Las células madre permiten la renovación celular periódica o la regeneración cuando se produce algún daño. En los ensayos realizados hasta el momento, se ha demostrado que las células madre iban a los sitios donde estaba la enfermedad y no iban a sitios donde podían desarrollar otras patologías. Aun así esta alternativa está lejos de ser controlada.

Los primeros experimentos se realizaron tomando células en la médula ósea de un fémur de una rata que eran inyectadas en la arteria renal

de ratas. Esas células madre cuando llegaban al riñón enfermo eran capaces o bien de frenar la enfermedad o bien de regenerar la estructura renal.

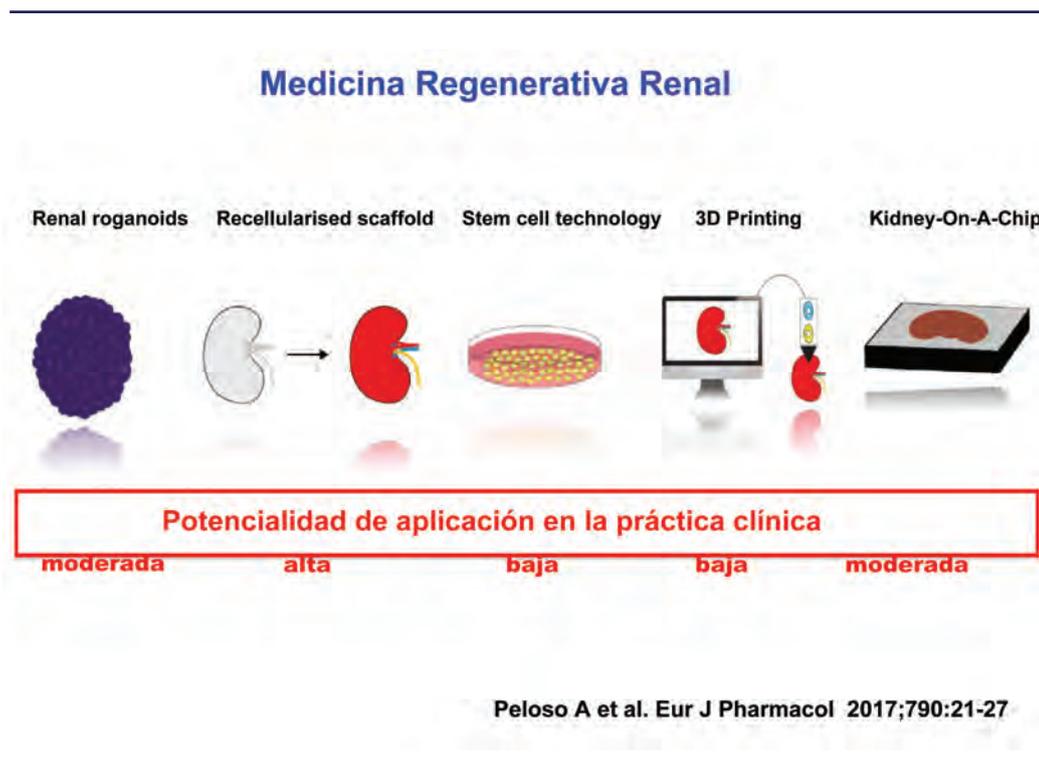
**4. "Imprimir" una estructura renal con una impresora 3D.**

Últimamente se habla de la impresión de un riñón mediante una impresora 3D, sería un sistema parecido al del Scaffold que hemos hablado antes. Una vez impreso y desinfectado, podemos sembrar células madre o células progenitoras para que se desarrolle un riñón. Este sistema tampoco está correctamente desarrollado aún.

Fabricar estructuras renales con entramados informáticos que hagan que las células se monten de forma ordenada y hagan un riñón.

Esta última estrategia está por desarrollar pero parece ser la que en los próximos años es la que más va a dar que hablar con innovaciones constantes.

En cualquier caso cualquiera de estas opciones está muy lejos de poder ser aplicada a la práctica clínica pero no deja de ser una esperanza de futuro.



# Enfermedades renales minoritarias

Resumen de la ponencia de Roser Francisco Bordas  
en la Jornada de la AIRG-España realizado  
por el equipo de redacción



**ROSER FRANCISCO BORDAS**

Secretaria de la Comisión asesora de  
enfermedades minoritarias del CATSALUT

## DEFINICIÓN DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

Desde un punto de vista epidemiológico, las enfermedades minoritarias son las que presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad o la reducción de la calidad de vida y potencial socioeconómico de las personas que las sufren.

Se considera minoritaria a una enfermedad, cuando su prevalencia es inferior a un caso por cada 2000 habitantes, presenta alta mortalidad y/o es crónicamente debilitante.

Las enfermedades minoritarias son un numeroso grupo integrado por más de 7.000 condiciones clínicas que tienen una baja prevalencia en la población.

Pueden afectar en conjunto a un 5-7% de la población general. Se estiman unos 30 millones de afectados en la Unión Europea, unos 3 millones en España y entre 300.000 y 400.000 en Cataluña.

## EL RETO DE LA RAREZA

Cuando Europa decidió empezar a trabajar con las enfermedades minoritarias se encontró con el "reto de la rareza": la existencia muchas enfermedades con muy pocos pacientes, muy pocos expertos en estas enfermedades y difíciles de identificar. Y no solo eso, además, estas enfermedades se caracterizaban por su heterogeneidad, por ser multisistémicas y por la cronicidad.

Todas estas características planteaban la necesidad de abordar el reto con equipos multidisciplinares (sanitarios, socio sanitarios, sociales, educativas y de reinserción laboral).

Con el propósito de resolver los problemas que dan en el día a día las enfermedades minoritarias se planteó unir esfuerzos y optimizar recursos mediante las nuevas tecnologías, y se creó el Comité de Enfermedades Raras y una red de profesionales, organizado en Unidades Expertas.

### Modelo de Atención a las EM Trabajo en red

1. Existen más de 7.000 EM.
2. En conjunto 30 M de afectados en Europa.
3. El reto de la "rareza":
  - Pocas personas afectadas de EM
  - Pocos profesionales expertos
3. La identificación de las Unidades Expertas:
  - Revela donde hay expertos
  - Juntar conocimiento y hacerlo crecer

Consenso en la necesidad de un Modelo Asistencial en red para las enfermedades minoritarias (EM)

En 2009 se publica en España un estudio que recoge las necesidades de las personas afectadas enfermedades raras y el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad en junio y el 2013 se elabora la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

La estrategia fue revisada en 2014, estableciendo nuevos objetivos y recomendaciones, el nuevo texto se estructura en tres partes:

Situación de las enfermedades raras en España  
Desarrollo de las líneas estratégicas (información, prevención y detección precoz, atención sanitaria, terapias, atención sociosanitaria, investigación y formación.

Evaluación y seguimiento, pretende mejorar la calidad de la atención que se presta a las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias, así como garantizar que la atención sea equiparable en todo el territorio español.

### Criterios de designación

Especificados en la Instrucción 12/2014

---

1. Alto nivel de conocimientos y experiencia.
2. Equipo multidisciplinario.
3. Plan funcional (propuesta organizativa completa del funcionamiento de las UEC).
4. Protocolo de Transición de la edad pediátrica a la edad adulta.
5. Compromiso de:
  - Utilizar un protocolo clínico basado en guías de práctica clínica reconocidas y consensuado por la XUEC,
  - designar un gestor de caso para a cada persona afectada de EM,
  - ejercer la función de consultoría y asesoramiento a la red de servicios, y
  - utilizar el documento Modelo de Acuerdo individualizado de seguimiento compartido

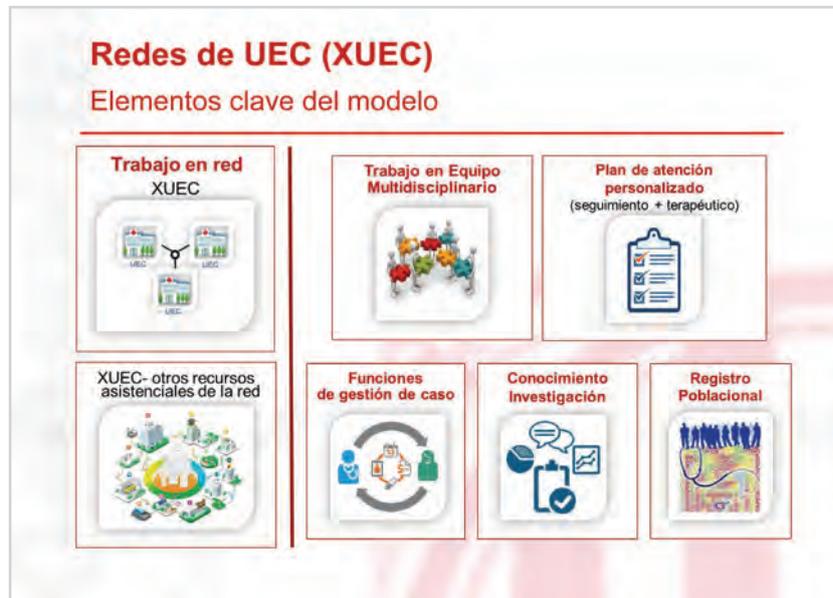


## ¿QUÉ SE ESTÁ HACIENDO EN CATALUÑA RESPECTO LAS ENFERMEDADES MINORITARIAS DES DEL PUNTO DE VISTA DE LA ADMINISTRACIÓN?

El mismo 2014, de acuerdo con los requerimientos planteados por la UE y el ministerio de sanidad, el departamento de sanidad de la Generalitat de Cataluña planteó cambiar el modelo asistencial, intentando que sea el sistema sanitario el que se organice alrededor del paciente y no el paciente que se organiza alrededor de las instituciones.

Se trabajó en 5 elementos clave:

- Trabajo en red a nivel de expertos y a nivel de dispositivos territoriales.
- Un equipo multidisciplinario donde todos los profesionales que trabajan en una patología deben estar formados y conocer bien la patología.
- Trabajo en equipo y comunicación entre los profesionales y el paciente.
- Plan de atención personalizada al paciente.
- Evitar el máximo desplazamientos a centro experto.



Actualmente la “Comissió Assessora en Malalties Minoritàries” está trabajando en un registro de enfermos de pacientes de enfermedades minoritarias para conocer la incidencia y prevalencia real de estas. El objetivo de este registro es mejorar la planificación sanitaria, mejorar las condiciones del tratamiento para los pacientes y

minimizar el impacto que tienen los costes de sus tratamientos en el presupuesto del departamento de sanidad.

Este trabajo se está realizando por el Servei Català de la salut (CatSalut) mediante la creación de Plataformas digitales llamadas XUEC (red de unidades clínicas expertas) de salud.

### Centros de Experiencia en EM (I)

Acciones nacionales/ estatales/ europeas

✓ España (MSSSI)

- Centro de Enfermedades Raras (CREER)
- Centros, Unidades y Servicios de Referencia (CSUR)

CSUR	Nº CSUR
TRASPLANTE RENAL INFANTIL	5
TRASPLANTE RENAL CRUZADO	11
TUMORES RENALES CON AFECCIÓN VASCULAR	-
ENFERMEDADES GLOMERULARES COMPLEJAS (NIÑOS Y ADULTOS)	-
CIRUGÍA RECONSTRUCTIVA URETRAL COMPLEJA DEL ADULTO	-
ENFERMEDAD RENAL INFANTIL GRAVE Y TRATAMIENTO CON DIÁLISIS	-
COMPLEJO EXTROFIA-EPISPADIAS (EXTROFIA VESICAL, EPISPADIAS Y EXTROFIA DE CLOACA)	-

Las XUEC tienen otras funciones:

- Velar por el intercambio seguro de información de pacientes entre profesionales y así mejorar la calidad y personalización de la asistencia en cada caso.
- Facilitar a cada paciente el acceso a toda su información clínica.
- La optimización de las agendas médicas de los pacientes, reduciendo así los desplazamientos a los distintos centros de atención (muy importante para los pacientes que residen en pequeños municipios).
- Unificar protocolos de los profesionales especializados en una misma enfermedad.

**Centros de Experiencia en EM (I)**  
**Acciones nacionales/ estatales/ europeas**

---

 **✓ Europa (Comisión Europea)**  
 • **European Reference Networks (ERN)**

**ERN on kidney diseases (ERKNet)**



ERKNet will provide coordinated research, clinical practice and patient care across Europe for kidney diseases. It will focus on rare and complex conditions, such as polycystic kidney disease, kidney cancer, and kidney transplantation. ERKNet will also focus on the development of new therapies and the improvement of patient care.

**ERN on urogenital diseases and conditions (ERN eUROGEN)**



eUROGEN will provide coordinated research, clinical practice and patient care across Europe for urogenital diseases and conditions. It will focus on rare and complex conditions, such as prostate cancer, testicular cancer, and urogenital infections. eUROGEN will also focus on the development of new therapies and the improvement of patient care.

# Los audios de las jornadas

¿Sabes que algunas de las últimas jornadas de la AIRG-E están disponibles en audio en la página web?

Los puedes escuchar al momento o bien descargarlos para oírlos luego.

Solo tienes que acceder a la web:

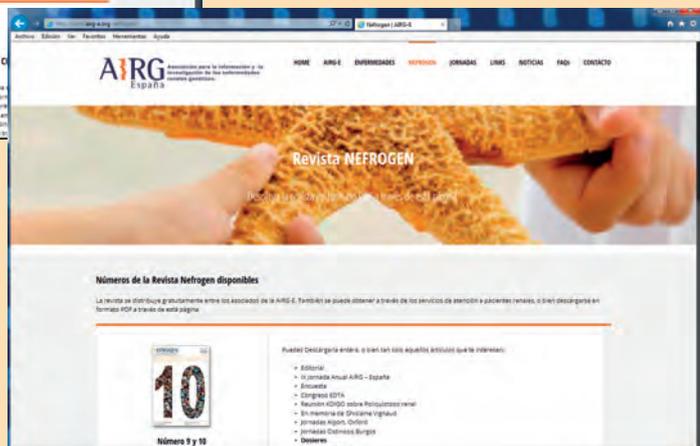
[www.airg-e.org](http://www.airg-e.org)

Una vez allí, entrar en la pestaña "Jornadas"

y una vez dentro escoger en cada jornada su página de audio

De cada uno de ellos disponemos de las ponencias médicas, de los testimonios de los pacientes y asociaciones y de talleres de adultos y pediátrico, con cada una de las preguntas que los asistentes realizaron a los médicos.

**¡No te lo pierdas!**



# Alport

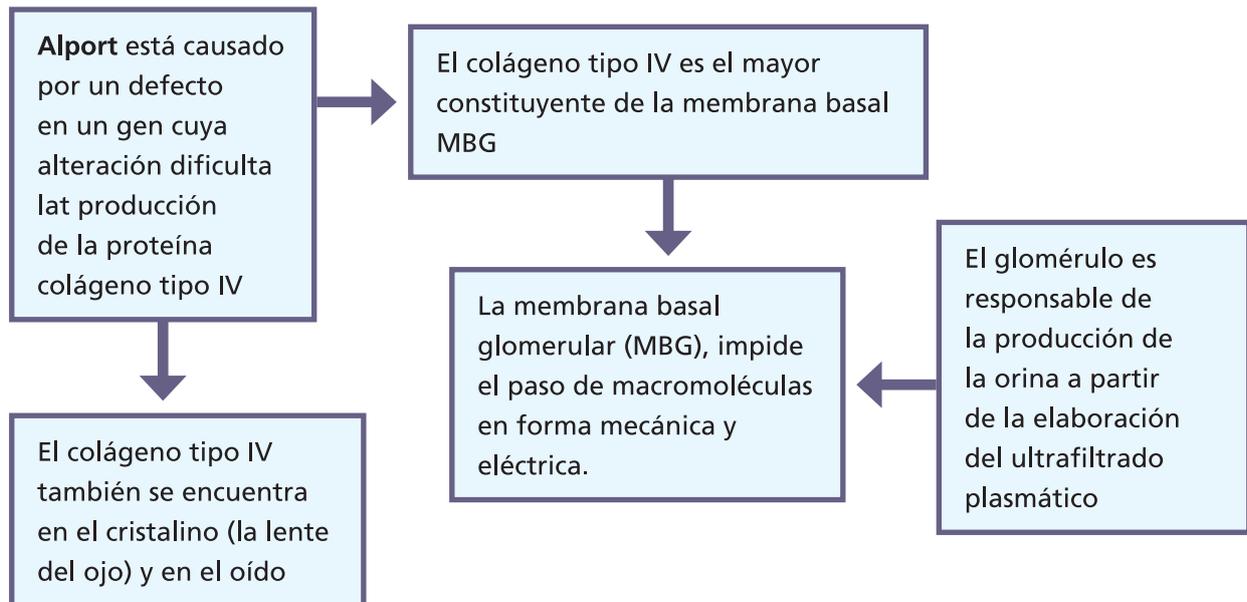
Resumen de la ponencia de la Dra. Roser Torra  
en la Jornada de la AIRG-España  
realizado por el equipo de redacción



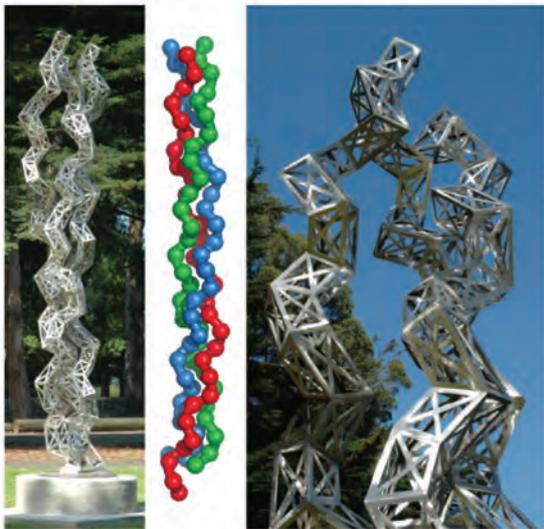
**DRA. ROSER TORRA**

Enfermedades Renales Hereditarias,  
Fundació Puigvert. Barcelona.

## EL SÍNDROME DE ALPORT ES UNA FORMA HEREDITARIA DE INFLAMACIÓN DEL RIÑÓN (NEFRITIS).

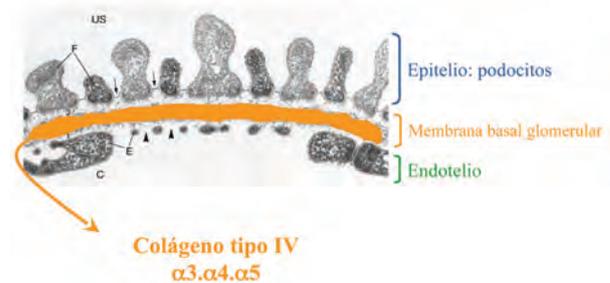


El síndrome de Alport es un trastorno hereditario que causa daño en la membrana basal glomerular en los riñones. También causa pérdida de la audición y problemas oculares

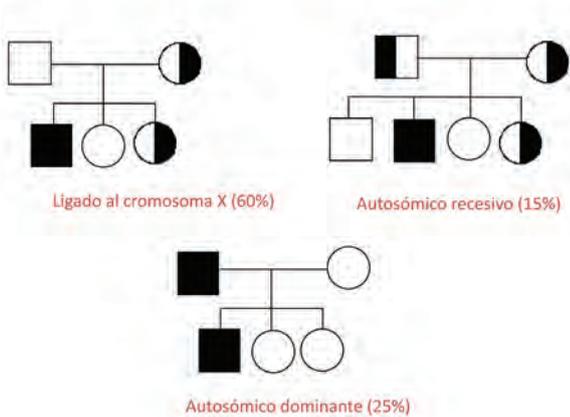


"Desenredar el colágeno", Julian Voss-Andreae, altura 3.5m, acero inoxidable 2005 Stamford, CT

### Barrera de filtración glomerular



## Patrones de herencia



Existen tres tipos genéticos de enfermedad:

**Síndrome de Alport ligado al cromosoma X** (XLAS, por sus siglas en inglés): Este es el tipo más común. La enfermedad es más grave en hombres que en mujeres.

**Síndrome de Alport autosómico recesivo** (ARAS, por sus siglas en inglés): La enfermedad es igual de grave en hombres y mujeres y solo afecta a una generación.

**Síndrome de Alport autosómico dominante** (ADAS, por sus siglas en inglés): La prevalencia se creía que era baja pero con las nuevas técnicas genómicas se ve que va en aumento y puede que llegue a ser la forma más frecuente. La enfermedad es igual de grave en hombres y mujeres. Es mucho menos grave que las otras dos formas de enfermedad. Actualmente, con la posibilidad de diagnosticarla, posiblemente se convertirá en la segunda enfermedad hereditaria después de la poliquistosis.

## TRATAMIENTOS UTILIZADOS A DÍA DE HOY

### TRATAMIENTO

- **ESPECÍFICO**
  - Reparación de las cadenas de colágeno IV
  - Administración de nuevo colágeno IV
- **INESPECÍFICO**
  - Antiproteínúricos (IECA/ARAII)
  - Hipolipemiantes
  - Tratamiento de la enfermedad renal crónica:
    - Anemia
    - Hiperfosforemia
    - Hiperpotasemia

Los tratamientos hoy en día son inespecíficos, no van directamente orientados a resolver la causa de la enfermedad pero sí a paliar los efectos del curso de la enfermedad:

- Tratamiento antiproteínúrico: con el objetivo de reducir la pérdida de proteína. Algunos pacientes no toleran las dosis que el tratamiento prescribe por el efecto de la bajada de tensión arterial que producen.
- Tratamientos para bajar el colesterol.
- Tratamiento habitual para la enfermedad renal.

## FÁRMACOS EN ESTUDIO

Actualmente existen algunos estudios clínicos de fármacos en la búsqueda de tratamientos específicos para el síndrome de Alport.

Las fases de los ensayos clínicos, se desarrollan después de un estudio observacional de una enfermedad concreta. El estudio del curso de las

enfermedades y de su sintomatología supone una gran ayuda para determinar las características que ha de tener cada ensayo clínico:

**Fase I.** Constituye el primer paso en la investigación de una sustancia o medicamento nuevo en el hombre. Son estudios de farmacocinética y farmacodinamia que proporcionan información preliminar sobre el efecto y la seguridad del producto en sujetos sanos o en algunos casos en pacientes y orientarán la pauta de administración más apropiada para ensayos posteriores.

**Fase II.** Se realiza en pacientes que padecen la enfermedad o entidad clínica de interés. Tiene como objetivo: proporcionar información preliminar sobre la eficacia del producto, establecer la relación dosis-respuesta del mismo, conocer las variables empleadas para medir eficacia y ampliar los datos de seguridad obtenidos en la fase I.

**Los tratamientos hoy en día son inespecíficos, no van directamente orientados a resolver la causa de la enfermedad pero si a paliar los efectos del curso de la enfermedad**

**Fase III.** Se realiza con una muestra de pacientes más amplia que en la fase anterior y representativa de la población general a la que irá destinado el medicamento. Estos estudios serán preferentemente controlados y aleatorizados.

**Fase IV.** Son ensayos clínicos que se realizan con un medicamento después de su comercialización. Estos ensayos podrán ser similares a los descritos en las fases I, II, III si estudian algún aspecto aún no valorado o condiciones de uso distintas de las autorizadas como podría ser una nueva indicación. Estos estudios serán

preferentemente controlados y aleatorizados.

Los medicamentos que actualmente están en estudio son la bardoxolona (ensayo clínico CARDINAL), el anti mRNA21, inhibidores de sustrato y otros que se encuentran en fases muy preliminares.

# Congreso internacional de síndrome de Alport



Se celebró en Glasgow los días 4, 5 y 6 de Septiembre de 2017 y fue organizado por la Asociación de pacientes de Alport de U.K.

Dicho Congreso estaba integrado por científicos y doctores de todo el mundo especializados en el Síndrome de Alport, que expusieron sus conocimientos en relación a esta enfermedad. Asimismo, participaban las asociaciones de pacientes con el objetivo de poner en común sus experiencias propias, así como intentar avanzar en la creación de una asociación internacional, la ALPORT SYNDROME ALLIANCE -ASA-.

Las asociaciones de pacientes que participaron en dicho Congreso son:

- Gran Bretaña: Asociación de Síndrome de Alport de UK
- Estados Unidos: Alport Syndrome Foundation

- Países Bajos: Asociación pacientes Alport
- Francia: AIRG France
- Alemania: Asociación pacientes Alport
- China: Asociación pacientes Alport
- España: AIRG España

Se podrían resumir las cuestiones tratadas en dicho Congreso en los siguientes aspectos esenciales:

1) La puesta en común de las acciones llevadas a cabo en cada país por las diferentes asociaciones.

2) Los Registros de pacientes.

En la actualidad existen diferentes registros:

- Francia: Registro por parte de los nefrólogos.
- USA: Registro ASTOR
- UK: Registro U.K. Nephrologist Association
- China: Registro



Se incidió mucho en el hecho de que los Registros son necesarios como base para la realización de estudios e investigación de la enfermedad, estimándose que en todo el mundo existen unos 2.500 pacientes de Alport registrados, de los cuales 1.200 son chinos.

Por lo que respecta a la Asociación de Pacientes de Alport en China, en el Congreso se puso de manifiesto la creciente importancia de la misma y de las acciones que están llevando a cabo, entre las que destaca por su utilidad la creación de una app para móvil dirigida a los pacientes de Alport.

### 3) La ALPORT SYNDROME ALLIANCE (ASA)

Las asociaciones de los diferentes países pretenden agruparse en una Asociación internacional, bajo la denominación ASA, que en la actualidad se halla en una fase incipiente.

La finalidad que se persigue con dicha asociación es:

- Llevar a cabo proyectos específicos y complementarios a aquellos que se lleven en los diferentes países.
- Fomentar la relación entre pacientes, doctores y farmacéuticas a nivel internacional.

# Entrega del Premio al mejor Proyecto Multidisciplinar en PQRAD

12 de diciembre de 2017.

Palacio Euskalduna de Congresos (Bilbao)

**E**l trabajo premiado consistió en un proyecto para dar a conocer la posibilidad de selección de embriones en pacientes con poliquistosis renal autosómica dominante en Euskadi. El grupo de trabajo está compuesto por especialistas en Nefrología y Ginecología de cinco centros sanitarios de Vizcaya, los hospitales de las organizaciones sanitarias integradas de Galdakao, Cruces y Basurto, además del hospital Quirón Bizkaia y la clínica IVI Bizkaia y la Asociación de pacientes renales ALCER Bizkaia.

La poliquistosis renal autosómica dominante es una enfermedad crónica y progresiva que se caracteriza por el desarrollo y crecimiento de múltiples quistes llenos de líquido en ambos riñones y otros órganos. Es muy poco conocida por la población general, pese a su gravedad y sus elevados costes sociosanitarios, ya que en torno al 50% de los pacientes acaban desarrollando enfermedad renal terminal y necesitando terapia renal sustitutiva antes de los 60 años, sea en forma de diálisis o de trasplante de riñón.

*Rueda de prensa previa a la entrega del Premio*

Este proyecto ha sido galardonado con el I Premio al Mejor Proyecto Multidisciplinar en PQRAD, que se entrega a en el Palacio Euskalduna de Bilbao, en el transcurso del acto “El futuro de la PQRAD: hacia la prevención primaria de la enfermedad”.

Según el doctor Ramón Saracho, presidente de la Sociedad Norte de Nefrología, “como sucede en otras comunidades autónomas, dada la inexistencia de un registro específico de pacientes con PQRAD en el País Vasco, podemos estimar su número, que estaría en torno a los 840, aplicando a su población una media de las tasas de prevalencia de la enfermedad aportadas por diferentes estudios epidemiológicos europeos y recopiladas en el reciente Libro Blanco de la PQRAD en España”.

“Aunque la PQRAD carece actualmente de cura —ha apuntado Jesús Molinuevo, presidente de la Federación ALCER (Asociaciones de Lucha Contra las Enfermedades del Riñón)—, en los



últimos tres años se ha avanzado en su diagnóstico, prevención y tratamiento más que en las dos décadas precedentes". Tal situación ha sido posible gracias a la aparición de una terapia farmacológica que ralentiza la progresión de la enfermedad, los avances para evitar su transmisión genética y la puesta en marcha de iniciativas como la propia Alianza frente a la PQRAD.

Una característica especialmente relevante de la PQRAD es su condición de enfermedad hereditaria, pues se produce por una mutación en dos genes (el *PKD1* o el *PKD2*) y se transmite de padres a hijos, con una probabilidad de que estos la

hereden del 50%. Por ello, el proyecto ganador del Premio de la Alianza frente a la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante persigue dar a conocer las posibilidades reproductivas que existen de cara a no tener hijos con la enfermedad.

El acto fue presidido por Iñaki Betolaza, director general de Farmacia del Gobierno Vasco, con la asistencia de representantes del Servicio Vasco de Salud-Osakidetza, organizaciones sanitarias integradas del País Vasco, centros hospitalarios, servicios de Nefrología, Genética, Reproducción Asistida y Enfermería, sociedades científicas, asociaciones de pacientes y la Universidad de Deusto.



*La Dra. Isabel Martínez y Belén Herrera, junto a otros dos coautores del proyecto ganador del Premio, los doctores Javier Arrieta y Javier Gaínza de los Ríos.*

# COMJuntos, la app-web que guía la comunicación médica

**ROSA ESTOPÀ**

Profesora titular de la  
Universidad Pompeu Fabra  
[Rosa.estopa@upf.edu](mailto:Rosa.estopa@upf.edu)

**C**OMJuntos es una aplicación, en formato app y también web, pensada para ayudar a las familias que tienen un niño o una niña con una enfermedad rara a gestionar las situaciones comunicativas con los profesionales de la salud. El hilo conductor de la aplicación son 7 retos que invitan a las familias a superar algunas situaciones en la que se encuentran cuando tienen que comunicarse con un profesional sanitario.

Esta aplicación es el resultado de la investigación llevada a cabo, en el marco del proyecto JUNTOS del programa RecerCaixa 2015, *Avancem amb la ciència*, ACUP y Obra Social La Caixa, por investigadores de la Universidad Pompeu Fabra (70%) e investigadores de la Universidad Oberta de Catalunya (30%). El proyecto partía de un problema real muy concreto: los actos comunicativos entre pacientes y profesionales de la salud suelen no ser

exitosos porque cuesta entender los mensajes que estos profesionales quieren transmitir. Muy a menudo se dan interferencias lingüísticas y cognitivas que impiden su asimilación. En palabras muy simples, salimos de una visita médica diciendo frases como: “no he entendido exactamente qué me ha dicho”, “no sé qué tengo que hacer”, “no acabo de saber qué ha querido decir con...”, etc. Esta frustración genera angustia e impotencia.

Por eso y en el contexto de una enfermedad rara pediátrica, el proyecto pretendía y pretende aproximar la información medico-sanitaria a estas familias y aportar soluciones para empoderarlas. En este sentido, uno de sus objetivos finales ha sido la creación de un recurso para los padres, con un niño que padece una enfermedad rara, que les ayude a gestionar mejor la comunicación con su médico.



En la elaboración de la aplicación, bajo la dirección de Rosa Estopà y Manuel Armayones, han participado familiares de pacientes, médicos, científicos, investigadores y representantes de asociaciones relacionadas con las enfermedades raras. De igual manera, además de todos los investigadores del proyecto JUNTOS, se ha contado con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y con médicos e investigadores del Área de Genética Clínica del Hospital Vall d’Hebron. Todos ellos nos comparten sus experiencias en las diversas situaciones comunicativas que se plantean en COMJuntos.

COMJuntos no es una aplicación sobre las enfermedades raras o sobre una enfermedad rara en particular. La originalidad de COMJuntos reside en valorar la importancia del lenguaje

cuando se está hablando de salud. La aplicación plantea diversas situaciones comunicativas que los padres de un niño o niña que padece una enfermedad rara van a vivir, pero que no siempre saben cómo transitar por ellas. En diversos estudios realizados por el equipo de JUNTOS, tanto de base lingüística como psicológica, hemos constatado que la comunicación con el médico provoca angustia, malentendidos, inseguridad e impotencia. Por ello, COMJuntos pretende ayudar a empoderar al paciente para que logre comunicarse exitosamente con el profesional de la salud que acompaña a su hijo y de esta manera gestionar mejor todo el proceso que implica este tipo de enfermedades tan poco frecuentes.

COMJuntos se estructura en 5 situaciones comunicativas, que se materializan en 7 retos:

SITUACIÓN COMUNICATIVA	RETOS
<p><b>1. ¿Tenemos una enfermedad rara en la familia?</b> El día que el médico comunica a los padres el diagnóstico o posible diagnóstico de un hijo</p>	<p>Reto 1 <b>¿Qué es una enfermedad rara?</b></p>
<p><b>2. ¿Cómo debemos preparar la visita médica?</b> Cuando la familia tiene una visita con un médico</p>	<p>Reto 2 <b>¿Qué objetivo os planteáis para la visita médica?</b> Reto 3 <b>¿Qué puedes hacer durante y después de la visita médica?</b></p>
<p><b>3. Recibimos un informe médico</b> El momento en que un profesional de la salud les entrega un informe médico por escrito</p>	<p>Reto 4 <b>¿Qué podemos hacer para entender bien un informe médico?</b></p>



<p>→ <b>4. Tenemos una prueba médica</b>          Cuando deben realizar una prueba médica a su hijo</p>	<p>Reto 5  <b>¿qué preguntar al médico cuando manda a hacer una prueba a vuestro hijo?</b>          Reto 6  <b>¿Cómo preparar a vuestro hijo para las pruebas?</b></p>
<p><b>5. ¿Qué más puedo aprender?</b>          Cuando no sabemos qué más se puede hacer</p>	<p>Reto 7  <b>¿Cómo puedo aprender de otras familias?</b></p>

Cada reto ofrece: a) un vídeo con testimonios reales de familias afectadas y de profesionales de la salud especialistas en enfermedades raras (pediatras, médicos, genetistas, etc.), b) un hipertexto que explica la situación y anticipa las dudas que suelen surgir, c) un diccionario básico de términos médicos pensado para los no expertos y d) información relacionada con consejos y enlaces a recursos, vídeos, asociaciones, cuentos, etc.

La aplicación tiene diversos niveles de consulta de manera que cada reto se puede consultar al nivel de profundidad que desee el usuario:

- Primer nivel: visual, a través de vídeos que introducen cada uno de los retos comunicativos propuestos.
- Segundo nivel: textual, a través de títulos, apartados generales y apartados concretos que se despliegan.
- Tercer nivel: hipertextual, a través de un diccionario de términos para el usuario y de información en forma de hipervínculos a información disponible en internet evaluada y seleccionada.

Además, cada situación comunicativa está asociada a un color y a un icono que facilitan la lectura. Por ejemplo, con el color asignado a cada situación se remarcan los títulos y las ideas más relevantes.

Los textos y el diccionario han sido elaborados por los investigadores del equipo y revisados por lingüistas, psicólogos, médicos y biólogos. Una de las principales características es la atención que ha recibido el uso del lenguaje utilizado. En especial, se ha controlado qué terminología se usaba y como se introducía y explicaba. En este sentido se ha elaborado un vocabulario básico de términos usados en la mayoría de situaciones comunicativas para que sus usuarios puedan entender todas las palabras utilizadas en los textos.

En la elaboración de los vídeos se ha optado por la polifonía de voces, de manera que cada tema acoge la voz experimentada de médicos, pacientes y familiares, responsables de las asociaciones, lingüistas, psicólogos. Una misma situación es siempre calidoscópica y esto hace que podamos enriquecernos con las miradas de los otros. Todos estos colectivos tienen experiencias que contarnos para que la comunicación entre familiares y profesionales sea satisfactoria.

## Cuestiones técnicas

La aplicación está disponible, de manera totalmente gratuita, para cualquier tipo de dispositivo móvil (tabletas, teléfonos móviles), es decir, tanto para Android como para iOS (COMJuntos). También se ofrece una versión web consultable desde cualquier navegador de internet: <http://www.appcomjunts.es/>. Además, hay una versión en formato papel para los que prefieran leer los materiales sin utilizar las nuevas tecnologías.

Se trata de una app ligera que ocupa solo 36 MB y que consume muy pocos recursos del procesador que se utilice. Su navegación es intuitiva. En la actualidad, COMJuntos está disponible en catalán y en español.

## Adenda

A partir de su creación, ahora nuestro reto principal es darla a conocer y que sea útil a las familias que les diagnostican que su hijo tiene una enfermedad minoritaria. Por eso, la opinión de las familias es fundamental para seguir avanzando. La alfabetización de la población en salud implica conocimientos, motivación y competencias. La finalidad última es acceder, entender, evaluar, colaborar y aplicar la información para tomar parte de nuestra salud y colaborar con el profesional sanitario para aumentar la calidad de vida de nuestro hijo. COMJuntos camina en esta dirección.

# 30 Aniversario AIRG-Francia



El pasado 20 de octubre fuimos invitados a asistir a la Jornada de AIRG-Francia en la que se celebraban los 30 años de esta Asociación.

**La Génétique à l'heure de la Génomique** (La Genética en el momento de la Genómica) fue

el tema en que se basaron las distintas ponencias. Con una asistencia de 250 personas fue una jornada, además de multitudinaria, de gran interés para todos los asistentes por los temas que se expusieron, pero sobre todo de celebración y de despedida. El Sr. Jaques Vig-

naud ha dejado el cargo de director de la publicación de la revista *Néphrogène*.

Desde estas líneas nuestro agradecimiento por la acogida y por invitarnos a asistir a una jornada de merecida celebración.

# ¿Quieres colaborar?

## Juntos podemos llegar más lejos

### LLAMADA AL VOLUNTARIADO e INICIATIVAS

La AIRG-E busca voluntarios para participar en la vida asociativa en múltiples áreas:

- Asegurar la presencia de la AIRG-E en los hospitales
- Participar en labores de secretariado de la asociación
- Acompañar a la asociación en Jornadas y Reuniones
- Dar a conocer a la asociación
- Ayudar a la redacción de soporte a la información (revista etc.)
- Representar a la asociación en organismos públicos
- Promover donativos y nuevos socios
- Contribuir a la creación de "antenas" de la AIRG-E en distintas comunidades

AIRG-E - C/Cartagena nº 340-350 Barcelona 08025 T/ 690 302 872 · www.airg-e.org - e-mail: info@airg-e.org

## ¿QUIERES AYUDAR ECONÓMICAMENTE?

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: \_\_\_\_\_ e-mail: \_\_\_\_\_

Domiciliación bancaria

IBAN

□□□□ □□□□ □□□□ □□□□ □□□□ □□□□

También puedes hacer una aportación directa en nuestro número de cuenta:

**ES88 2100 0468 0602 0039 3304**

**AIRG**  
España

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



*Cuando la fuerza de voluntad y el deseo  
se combinan adecuadamente,  
forman una “asociación” irresistible.*

**AIRG**  
España

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

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



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

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