

VIII jornada anual de la AIRG España

Durante la VIII jornada anual de la AIRG-ESPAÑA (Barcelona, 17 de Noviembre de 2012), pudimos asistir a excelentes presentaciones a cargo de expertos en enfermedades hereditarias. En este número de Nefrogen hacemos un resumen de las ponencias presentadas.

PUNTO 1: ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS EN LA INFANCIA

La Dra. Gema Ariceta, del Hospital Maternoinfantil Vall d'Hebron nos habló de las causas más frecuentes de enfermedad renal en la infancia. Insistió en que las causas más frecuentes son malformaciones renales (riñones pequeños o riñones displásicos) con o sin problemas urológicos.



Dra. Gema Ariceta,
Hospital Materno-
infantil, Vall d'Hebron
(Barcelona)

Posteriormente se centró en otras causas de enfermedad renal de causa nefrológica.

Síndrome Nefrótico hereditario

Es un grupo heterogéneo de enfermedades que se caracteriza por un aumento en la permeabilidad de la pared capilar de los glomerulos renales que provoca la presencia de niveles altos de proteína en la orina, niveles bajos de proteína en la sangre y aumento del colesterol. El síntoma más característico es la aparición de edemas acompañada de fallo renal progresivo. Estos edemas se manifiestan por hinchazón de las partes más sensibles como los párpados, los genitales y la barriga.

El más característico es el **síndrome nefrótico tipo finlandés**. Es un tipo muy grave de presentación prenatal o postnatal. Son niños que suelen nacer prematuros, con edemas generalizados, incluso con edema agudo de pulmón. Se trata de un síndrome nefrótico muy severo ya que se pierden muchas proteínas, llegando al fallo renal terminal generalmente en la primera infancia.

Otro tipo es el de **Denys-Drash**, también es un síndrome nefrótico congénito. Estos niños no nacen con tantos edemas por lo que el diagnóstico se suele retrasar un poco. Lo importante de este síndrome es que tiene un riesgo muy elevado de producir un tipo de tumor en el riñón denominado Wilms, este síndrome no vuelve aparecer tras el trasplante.

Otro es el **síndrome de Pierson** causado por la falta de una proteína que sujeta a la célula en la membrana. En este síndrome es característico que los niños tengan problemas oculares y que tengan unas pupilas especialmente pequeñas.

Todos los niños afectados por estos síndromes acabarán con insuficiencia renal, por lo que el trasplante mejora mucho el pronóstico y la calidad de vida de los niños en cuanto a desarrollo, inteligencia, etc.

Todos los niños afectados por estos síndromes acabarán con insuficiencia renal, por lo que el trasplante mejora mucho el pronóstico y la calidad de vida de los niños en cuanto a desarrollo, inteligencia, etc.

Síndrome Hemolítico Urémico Atípico (SHUa)

En esta enfermedad los pacientes aparecen con **síndrome nefrítico**: sangre y proteínas en la orina, suelen tener hipertensión y tienen fallo renal agudo. También es habitual encontrar plaquetas bajas y anemia.

El SHUa es una forma rara dentro del síndrome hemolítico urémico (de causa sobretodo infecciosa), mucho menos conocida y con peor pronóstico. El 50% de los pacientes fallecen o llegan a insuficiencia renal terminal al año de la enfermedad, con riesgo de recidiva tras el trasplante.

Actualmente ha habido un gran avance debido al uso de un nuevo fármaco efectivo que ha cambiado el panorama de los pacientes y familias. **Si se administra de forma precoz, los pacientes pueden recuperar la función renal**, incluso si la enfermedad ha aparecido hace poco tiempo, algunos pacientes pueden salir de la diálisis. Este fármaco **también es útil para controlar la enfermedad tras el trasplante** y tiene escasos efectos secundarios (cierto riesgo de meningitis, por lo que se recomienda tratamiento antibiótico profiláctico).

Actualmente ha habido un gran avance debido al uso de un nuevo fármaco efectivo que ha cambiado el panorama de los pacientes y familias.



Tubulopatías

Es un grupo de enfermedades que se **caracteriza por lesión en los túbulos renales, estructura renal encargada del control de agua y sales**. Algunas de estas patologías pueden causar insuficiencia renal.

En general todas las tubulopatías suelen tener unos síntomas más o menos comunes. Los afectados **pueden producir grandes cantidades de orina durante la gestación**, causando gran cantidad de líquido amniótico, **suelen pesar poco y pueden nacer de forma prematura**. A los pocos meses de vida suele aparecer un cuadro de cansancio e irritabilidad, disminución del apetito, vómitos y diuresis abundante, por lo que acostumbran a beber grandes cantidades de agua. Puede haber alteraciones del crecimiento por alteraciones en la absorción renal de minerales.

La enfermedad de Dent

Se **caracteriza por la pérdida de un tipo especial de proteínas y de calcio**, produciendo calcificación de los riñones. Es de **afectación masculina**. En el adulto joven un porcentaje alto llega a insuficiencia renal terminal.

La cistinosis

Aunque **no es una enfermedad puramente renal, sus manifestaciones iniciales son renales**. Se produce un depósito de cristales en diferentes órganos. Es una enfermedad recesiva y rara (1 de cada 100.000 recién nacidos). Sin tratamiento, se manifiesta desde la infancia con una tubulopatía, y **con el tiempo van afectándose muchos más órganos**, con problemas endocrinos y oculares. Entre los 8 y 12 años los niños llegan a insuficiencia renal terminal.

Desde la utilización precoz de **la Cisteamina, ha mejorado la supervivencia renal**. Pero es un tratamiento con un alto porcentaje de intolerancias, hay que tomarlo cada 6 horas, el sabor y el olor son desagradables y muchos pacientes tienen problemas gástricos.

Hay un fármaco en fase de ensayo, con aparente mejoría de los efectos secundarios y de la tolerancia.

Es muy importante trabajar en todas las enfermedades en la transición a adultos, al igual que es muy importante que los pacientes se asocien para intentar que se beneficien de los avances.

PUNTO 2:

TRASPLANTE RENAL EN LAS ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS

La Dra. Carlota Fernández del Hospital Materno infantil La Paz (Madrid) hizo un resumen de las enfermedades hereditarias de presentación en la infancia.



Dra. Carlota Fernández, Hospital Materno infantil, La Paz (Madrid)

Las enfermedades renales hereditarias suponen el 24% de las causas de trasplante renal en la población pediátrica, siendo la más frecuente la nefronoptosis. En cambio, en la población adulta, la causa más frecuente de trasplante por enfermedad renal hereditaria, es la poliquistosis renal. En general, está aceptado que la supervivencia del injerto renal sea mayor cuando el trasplante es de donante vivo.

La Dra. Fernández nos planteó la siguiente cuestión: **¿Los pacientes que tienen una enfermedad renal hereditaria son candidatos a recibir un riñón de donante vivo? Y si lo son, ¿son además candidatos a recibir un riñón de donante vivo emparentado?**

Para responder a esta pregunta incidió en que hay que tener en cuenta el riesgo de que recurra la enfermedad o el riesgo de que el donante la pueda presentar en el futuro.

Las enfermedades renales hereditarias suponen el 24% de las causas de trasplante renal en la población pediátrica.

Poliquistosis Renal Autosómica Recessiva

Afecta a 1 de entre 20.000-40.000 niños nacidos vivos, de los cuales la mitad necesitaran un trasplante en la edad pediátrica.

No está contraindicada la donación de vivo ni de vivo emparentado. Los niños trasplantados tienen un problema a largo plazo por complicaciones hepáticas: a los 5 años las series indican una supervivencia similar al resto de trasplantados, pero a los 15 años la supervivencia del paciente y del injerto suelen ser menores.

Cistonisis

Es una enfermedad autosómica recesiva. Se caracteriza por una acumulación de cristales en el interior de las células, provocando la destrucción de las mismas, y que en último término acabarán afectando los órganos. Los trasplantes funcionan muy bien, pero a largo plazo van apareciendo complicaciones en el resto de órganos, por la propia enfermedad. Actualmente tiene tratamiento gracias a la cistamina.

Nefronoptosis

Es la que provoca mayor número de trasplantes en la edad pediátrica. Son frecuentes las manifestaciones extrarrenales.

No hay recurrencia de la enfermedad renal en el trasplante y hay muy buena supervivencia tanto del paciente como del injerto.

Poliquistosis autosómica dominante

No tiene trasplante renal en edad pediátrica, dado que es una enfermedad de presentación en la edad adulta. El trasplante tiene muy buena supervivencia tanto del paciente como del injerto.

Síndrome de Alport

Es una alteración que afecta a los riñones, oídos y ojos. En el trasplante de donante vivo emparentado no se recomienda que donen las mujeres antes de los 45 años, ya que la enfermedad puede aparecer más adelante. Esto es debido que, a diferencia de los hombres en que se les presentan síntomas de la enfermedad antes de los 20 años, en las mujeres puede aparecer mucho más tarde debido a una afectación mucho más leve. Trasplante similar a otras enfermedades.

Síndrome Hemolítico Urémico

En la forma típica no hay problema a la hora de trasplantar, pero en la forma atípica que son el 10% de los afectados están contraindicados los trasplantes de vivo, debido al alto riesgo de recidiva. Aunque el uso de Eculizumab puede cambiar esta contraindicación.

RESUMEN

En la mayoría de las enfermedades renales hereditarias el trasplante funciona igual que en las demás patologías.

Sin embargo, hay que recordar que en la mayoría de las enfermedades renales hereditarias hay manifestaciones extrarrenales que condicionan la supervivencia del paciente a largo plazo, aunque la supervivencia del injerto es exactamente la misma que en el resto.

PUNTO 3: PRESENTACIÓN DE LA ASHUA

Francisco Monfort, presidente de ASHUA en España nos explicó los orígenes de su asociación.

Nuestra asociación nace en base a la necesidad e inquietud de conocer más sobre esta enfermedad, así como el conocer la relación de este síndrome con otras enfermedades raras.

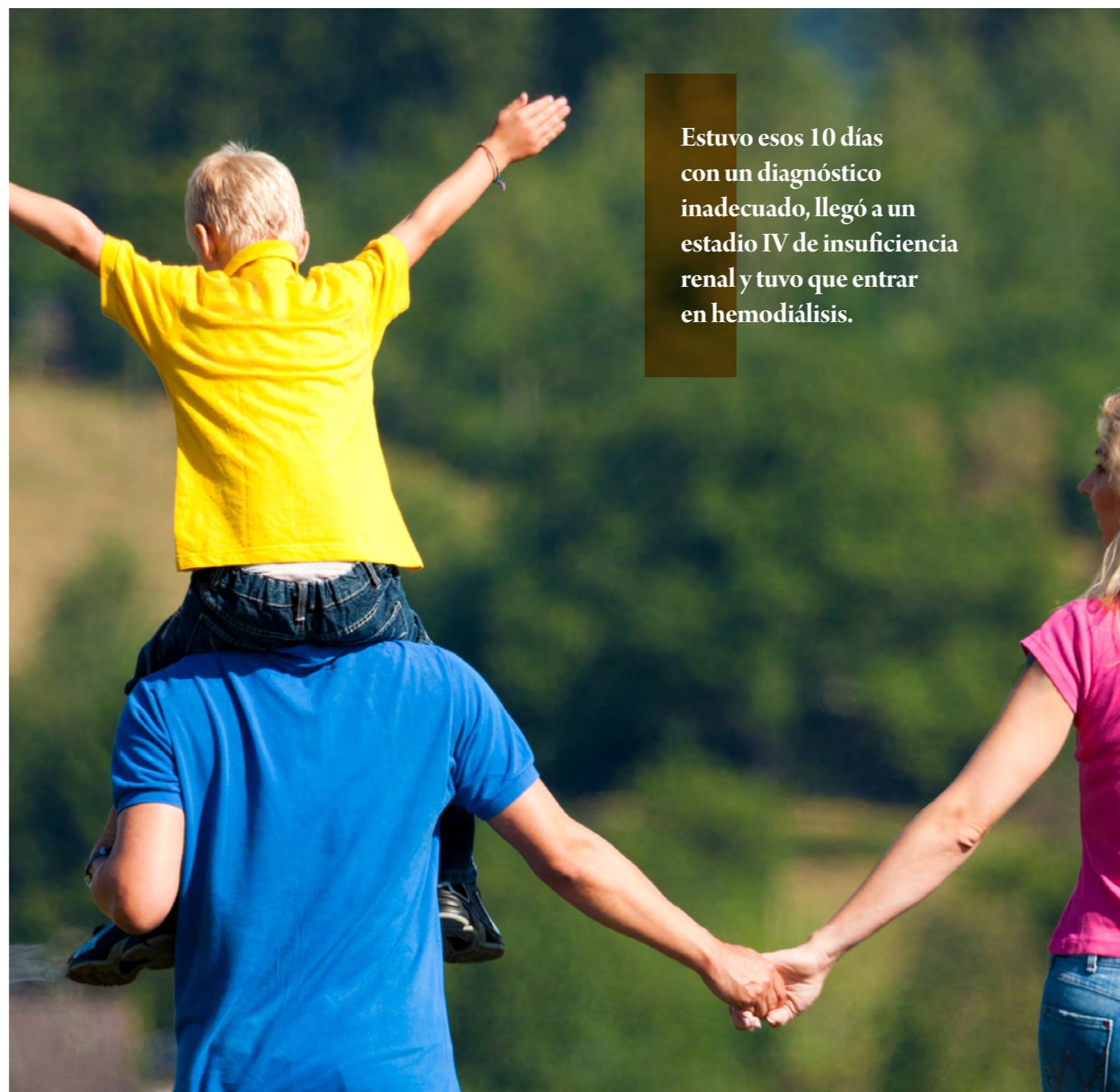


Francisco Monfort,
Presidente de ASHUA
España

El objetivo de la asociación es simplemente el estar en contacto con los profesionales de la investigación, doctores, con pacientes que sufran este síndrome o bien estén en riesgo, así como con otros profesionales que puedan aportar información y esperanza a cualquier enfermo.

La urgencia en el diagnóstico del síndrome, la eficacia de las últimas terapias desarrolladas, así como conocer cuál será el futuro y evolución de los trasplantes, son las bases de nuestra inquietud, y por tanto, nuestra voluntad de divulgar de forma correcta a cualquier familia que la pueda necesitar. Agradecemos la atención y comprensión que tantos profesionales por todo el mundo (España, Italia, Francia, Alemania, Austria, Reino Unido, Noruega, Canadá y USA) nos han prestado durante más de 4 años, donde el futuro aún no tenía fecha, y que gracias al gran esfuerzo de todos estos equipos, el futuro ya es presente, y está lleno de luz y esperanza.

El 19 de Septiembre de 2006, José contrajo una enfermedad rara llamada Síndrome Hemolítico Urémico Atípico. Se necesitaron 10 días y acudir a tres hospitales diferentes, hasta que los médicos descubrieron esta rara enfermedad.



Estuvo esos 10 días con un diagnóstico inadecuado, llegó a un estadio IV de insuficiencia renal y tuvo que entrar en hemodiálisis.

Estuvo esos 10 días con un diagnóstico inadecuado, llegó a un estadio IV de insuficiencia renal y tuvo que entrar en hemodiálisis.

Nadie nos dio suficiente información sobre esta enfermedad, y nunca recibimos respuestas a nuestras preguntas. Nunca se nos informó sobre la pérdida total de la función renal. Los médicos no nos hablaron sobre un trasplante de riñón, nunca se nos dijo que se iba a practicar una nefrectomía.

Después de ser sometido a hemodiálisis durante tres meses, todo el tiempo en el hospital, José se mantuvo estable y los médicos **autorizaron a José a volver a casa**, obviamente, para regresar al hospital cada dos días para las sesiones de hemodiálisis.

El único hospital en donde hacerse la hemodiálisis infantil es a 70 km de nuestra casa, y la ambulancia venía cada dos días (Martes, Jueves y Sábado). Nos recogía a las 7 de la mañana y luego regresábamos a casa a las 4 pm.

El 13 de Diciembre de 2006, los nefrólogos decidieron **practicar una binefrectomía**, porque tenía una presión arterial muy alta, y podría llegar a tener un ataque al corazón o quedarse ciego. 4 días antes de Navidad **le quitaron los dos riñones** y con ellos, parte de mi corazón. Y mi vida se fue también. Sólo tenía tres años y medio de edad y yo pensaba que era una pesadilla.

Después de un corto período de tiempo, tres meses aproximadamente, los médicos hicieron pruebas genéticas y **se descubrió que tenía mutaciones en la proteína del factor H**. ¿Qué significaba eso? En este momento, Mayo de 2007, los médicos dijeron que por ahora no había cura para esta enfermedad, sólo soporte, mantenerse en hemodiálisis.

La segunda mala noticia fue cuando los médicos nos explicaron que **no había posibilidad de trasplante de riñón sin recidiva** pero que se iban a arriesgar a hacerle un trasplante renal debido a su corta edad, de cualquier manera. Los médicos españoles consultaron con el equipo del Dr. Remuzzi (Instituto Mario Negri, en Bérgamo, Italia) a través del Hospital la Paz.

Debido a la información sobre esta nueva situación, mi esposo y yo decidimos ir a Italia y conseguir una cita con el Dr. Remuzzi, ya que se suponía que su equipo fue el que dio las directrices a los médicos españoles. El equipo del Dr. Remuzzi, siempre muy amable, al final de la reunión, nos comentó que en esta enfermedad y en tales situaciones, si la persona está en una situación estable, lo más conveniente es esperar a una mejor solución, y no correr ningún mínimo riesgo.

En ese momento, habían básicamente algunas opciones:

- La **primera** estaba aún en vías de **investigación** (genética).
- La **segunda** podría hacerse de inmediato, sin embargo los riesgos eran muy altos contra los beneficios que podrían obtenerse, se trataba de **un doble trasplante** hepatorenal.
- La **tercera**, y sin embargo, la ideal, **aún no estaba disponible**, sería hacer un trasplante de riñón con Soliris, pero debíamos de esperar hasta que se probara en el futuro y obtuviera la autorización legal para los niños de SHUa.

Esperamos durante 4 años: fuimos al Congreso de Innsbruck de HPN y aHUS (siglas en inglés) en el año 2010 para estudiar esta enfermedad, para conocer más casos. Nos unimos a la Fundación Americana de aHUS. Estamos en contacto con varios nefrólogos desde Estados Unidos a Alemania y desde el primer momento entendimos que Soliris era la mejor solución para nuestro hijo.

Hemos luchado por esta solución. Somos conscientes de otras soluciones en el futuro.

Durante esos años, **José siempre ha ido a la escuela, ha superado las pruebas**, y lo más grande de todo es, que ha mantenido durante 50 meses el mismo catéter en el cuello, desde Noviembre de 2006 hasta tres meses después del trasplante de riñón, en Diciembre de 2010.

Su primera dosis de Soliris fue el 24 de Septiembre de 2010 y al mismo tiempo, el trasplante de riñón. Su vida ha cambiado, también la nuestra y la de toda la familia. Ahora nuestra vida se ve diferente a antes, con más alegría, y los valores de las cosas, así como su importancia. Nos ha cambiado totalmente.

Desde lo más profundo de nuestro corazón agradecemos a todos los equipos (españoles, italianos, austríacos, alemanes, canadienses, franceses y norteamericanos), a quienes siempre nos trataron de la manera más amable y cortés, y han tenido los mejores consejos para nosotros.

Toda esta experiencia es la base firme por la que se crea ASHUA, y hoy es una fuente de información tanto para pacientes como para los profesionales. Pero sobre todo, un punto de encuentro para todos, para seguir avanzando juntos y evitar más pérdidas.

El objetivo de la asociación es estar en contacto con los profesionales de la investigación, doctores y pacientes que sufran este síndrome o bien estén en riesgo.

PUNTO 4: ACTUALIZACIÓN EN LOS TRATAMIENTOS DE LAS ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS

La Dra. Roser Torra, de la Fundació Puigvert (Barcelona) hizo una actualización de tratamientos de las enfermedades renales hereditarias.

Enfermedades sin tratamiento específico Tolvaptan



Dra. Roser Torra,
Fundació Puigvert
(Barcelona)

Poliquistosis renal autosómica dominante

La **PQRAD** no es una enfermedad rara, ya que su prevalencia es de 1/800, lo que supone 8.000 casos en Cataluña o 50.000 en España. Se conocen los elementos alterados de la célula poliquistica, que pueden entenderse como dianas terapéuticas para posibles fármacos. Es una enfermedad lenta, donde la función renal se mantiene hasta que el parénquima renal queda totalmente ocupado por quistes. Estos tienen un crecimiento continuo, exponencial y constante. El volumen renal es un buen predictor de insuficiencia renal, pero la FDA (Food and Drug Administration) no lo admite como marcador en los ensayos, ya que se prefiere una mejora evidente en la calidad de vida.

La PQRAD no es una enfermedad rara. Su prevalencia es de 1/800.

El pasado 3 de noviembre se hizo público en el Congreso Americano de Nefrología y en la revista New England el resultado del ensayo sobre el Tolvaptan. **El objetivo de este medicamento es la regulación de los receptores de la vasopresina**, una hormona que controla el AMP cíclico, relacionado directamente con la proliferación quística.

El ensayo se realizó con 1.500 pacientes de todo el mundo, a doble ciego, durante 3 años, dando el fármaco a 2 de cada 3 y placebo al tercero, aconsejando ingerir abundante agua para disimular un efecto evidente del fármaco. Los pacientes fueron seguidos con analíticas, control de la tensión y resonancias magnéticas, para controlar el volumen renal. Se controló el dolor, la hipertensión y la albúmina.

Se comprobó que, aún manteniéndose el crecimiento de los quistes, éste se ralentiza. No se observó deterioro de la función renal y se redujo el dolor, ya que éste va relacionado al volumen renal.

Como efectos secundarios se observaron un aumento notable del volumen de orina, nicturia, poliuria, dolor de cabeza, diarrea y alguna alteración de enzimas hepáticas. No se describieron efectos secundarios graves.

Poliquistosis hepática

Es más prevalente en el sexo femenino. Se recomienda evitar los tratamientos hormonales y la cafeína. Se están estudiando los análogos de la somatostatina. Hay algunas alternativas quirúrgicas pero son complejas.

Alport

Por ahora se está realizando un estudio multicéntrico sobre la acción de IECA y ARAII en la ralentización de la enfermedad.

Enfermedades con tratamiento específico

Fabry

Existen ya dos fármacos que suministran la enzima que ocasiona el problema. Se trata de una proteína mal plegada. Gracias al uso de chaperonas, moléculas muy pequeñas que se unen a la enzima, se consigue su estabilización, la reducción de la acumulación y la regulación de su suministro.

Esclerosis tuberosa

Se trata de una enfermedad autosómica dominante, con un 60% de padres no afectados y con una prevalencia de 1/6000. Presenta dos genes afectados, cuya consecuencia renal es la aparición de tumores benignos sangrantes.

Se han realizado ensayos con rapamicina que presenta una evolución espectacular en seis meses con algunos efectos secundarios (llagas en la boca, proteinuria y colesterol alto). Novartis está efectuando un estudio con el everolimus sobre 118 pacientes.

Cistinosis

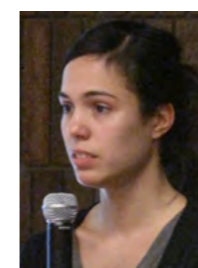
Se está realizando un estudio cisteamina de liberación retardada y se ha observado que los niveles de cistina se mantienen. El estudio concluirá en el primer trimestre de 2013.

No hay que olvidar, remarcó la Dra. Torra, que una vez que un ensayo concluye, el proceso de aprobación es lento. Primero lo han de aprobar las autoridades internacionales, luego las nacionales y por último se ha de aprobar su precio.

Esto, evidentemente, no es final, ni tan siquiera el principio del final, pero sí, tal vez, el final del principio.

DIETA EN LA INSUFICIENCIA RENAL

Sandra Peña, enfermera de la Fundación Puigvert habló de la dieta recomendada en la insuficiencia renal crónica.



Sandra Peña, enfermera de la Fundació Puigvert (Barcelona)

Insistió en que la dieta depende de cada persona y de la fase de la insuficiencia renal en la que se encuentre. Los objetivos fundamentales son conservar la salud, favorecer la curación y evitar o ralentizar la progresión de las enfermedades. Una buena dieta debe ser suficiente, completa, adaptada y adecuada a cada momento de la vida. Un alimento es todo sólido o líquido que puede ser utilizado para el consumo humano, compuesto de una serie de nutrientes, que son sustancias que contienen estos alimentos y que el organismo emplea para obtener energía, construir o reparar sus estructuras.

Una dieta específica sólo se da en estadios avanzados de la enfermedad, previa o durante la diálisis.

Principales nutrientes:

- Los **hidratos de carbono** son una fuente de energía (55 a 70 % de calorías). Los simples se absorben rápido, elevan de inmediato la glucosa y sus excedentes se transforman en grasas (bollería, pastelería, azúcar, miel). Los complejos son más lentos y no producen tanta energía ni grasas (pasta, verduras, legumbres, arroz, patata).
- Las **grasas** son nutrientes energéticos. Un exceso de consumo se asocia a problemas cardiovasculares, como la arteriosclerosis.
- Las **proteínas** contribuyen en la formación de estructuras corporales. Aportan de un 10 a un 15% de las calorías y están compuestas por 22 aminoácidos, 10 de ellos esenciales. Los alimentos, según el número de aminoácidos que proporcionan, se consideran con un valor biológico alto (carne) o bajo (vegetal). La complementariedad de alimentos de bajo valor biológico puede constituir al mezclarse un producto de alto valor (legumbres + arroz). Una ingesta adecuada es de 0,8 gr/ kg día, es decir, una persona de 60 kg debería comer 48 gr de proteína diarias. Se suele recomendar 120 gr de carne o de 160 gr de pescado al día.
- Las **vitaminas** son reguladoras e imprescindibles para el funcionamiento del organismo.
- Los **minerales** son muy numerosos y están presentes en todos los alimentos (sodio, potasio, fósforo, etc.).
- El **agua** es muy importante y forma parte de todos los alimentos. No aporta calorías.

Recalcó que una dieta específica sólo se da en estadios avanzados de la enfermedad, previa o durante la diálisis. Cuando el riñón no cumple todas sus funciones, se han de controlar algunos alimentos, ya que si no pueden ser eliminados, se acumularán en la sangre hasta alcanzar niveles peligrosos para la salud. En prediálisis se ha de retrasar la progresión de la insuficiencia, evitar la toxicidad urémica y controlar los niveles de potasio y fósforo. En diálisis, además, se habrá de cuidar la ganancia de peso entre diálisis.

Las **recomendaciones generales** que dio fueron:

- Convendría **reducir la sal** o eliminarla de la dieta. Los diez alimentos con más alto contenido en sal son: pan y bollos, embutido y fiambre, pizza, aves y animales de granja, sopa, sándwich y hamburguesa, queso, platos combinados, pasta y patata.
- **Reducir** el consumo de las **grasas animales** y aumentar el de las vegetales.
- **Reducir** y controlar los alimentos muy ricos en **fósforo y potasio**. Un exceso de fósforo produce alteraciones óseas, hiperparatiroidismo, picor, dolor articular, enrojecimiento de ojos y calcificación de los órganos. El fósforo se encuentra en las proteínas y por ello se ha de restringir o limitar: yema de huevo, pan, frutos secos, chocolate, vísceras, refrescos, pescado en conserva, marisco, comida procesada y lácteos. Por su parte, el exceso de potasio produce hormigueo en músculos, pesadez en las piernas y alteración del ritmo cardíaco. Consejos prácticos para reducir el potasio, en verduras, sumergirlas de 6 a 8 horas en agua en trozos pequeños, hervirlas unos minutos en abundante agua, luego desechar el agua y volver a cocer. En legumbres y hortalizas es igual, pero sumergiéndolas de 8 a 12 horas. No reutilizar el caldo de cocción de las verduras, no usar sal de régimen ni verduras en conserva. Dos pie-

zas de fruta al día. La fruta cocida o en almíbar tiene la mitad de potasio. Frutas con más potasio: aguacate, plátano, uva y cereza. Con menos: manzana, pera, fruta en almíbar, melocotón, sandía, piña y fresa.

Las diferencias de consumos entre las fases de prediálisis y diálisis:

- Proteínas, en prediálisis 36 gr (90 gr de carne o 120 gr de pescado) y en diálisis 66 gr (165 gr de carne o 220 gr de pescado)
- Ingesta hídrica, en diálisis se restringe en función de la diuresis residual, si no se orina son 500 ml más 750 ml, si se orina, entonces será la cantidad que se orine más 500 ml.

En caso de trasplante la dieta debe ser equilibrada, evitando el sobrepeso, la ingesta de grasas y el consumo de sal.



Somos lo que comemos y nuestra dieta debe ser equilibrada, sin abusar de ningún nutriente.

AIRG-EUROPA Y FEDERG

En su ponencia Daniel Renault, presidente de la AIRG-France, nos habló de los objetivos que tiene su asociación tanto en ámbito estatal como a nivel europeo.



Daniel Renault,
Presidente de la
AIRG-France

FEDERG es la Federación Europea de asociaciones de pacientes afectados por Enfermedades Renales Genéticas. Surgió en 2012 con el soporte de la EDTA, de EURORDIS y de la EPNA.

La intención es unir a todas las asociaciones nacionales dentro del ámbito europeo.

Las enfermedades renales genéticas (ERG) constituyen un 10% de los pacientes con tratamiento de diálisis o de sustitución y un 0,2% del presupuesto sanitario. Estas enfermedades no solo tienen consecuencias clínicas, sino también un claro impacto en la calidad de vida y en los embarazos.

¿Por qué a nivel europeo?

Las asociaciones nacionales presentan límites para plantearse la investigación, los ensayos clínicos o para presionar a la administración. Por otro lado, es a nivel europeo donde se regula la inversión en investigación, se desarrolla el conocimiento científico y se ofrecen los apoyos administrativos. Para las enfermedades raras es preciso organizarse a nivel internacional.

“FEDERG basa su valor en la solidaridad entre pacientes afectados por las diferentes ERG. Somos fuertes por ser más pacientes, pero también por cubrir más enfermedades (10% de las enfermedades renales crónicas), lo que aumenta el interés de la administración y facilita el acceso a recursos económicos, a las reuniones científicas y a tratar de concentrar los medios disponibles. En época de crisis económica, el agruparnos nos fortalece y nos protege de las políticas de austeridad”, insistió.

Las motivaciones de FEDERG son dar a conocer mejor estas enfermedades, colaborar con los nefrólogos, solicitar ayudas de los fondos europeos, apoyar la implantación de asociaciones donde aún no existen, fomentar la solidaridad entre las asociaciones y compartir costes. El objetivo es mejorar la sanidad y la calidad de vida de los afectados. La misión se resume en informar a los pacientes, apoyar la investigación, favorecer la creación de asociaciones y representarlas en el ámbito europeo.

Web de FEDERG: <http://federg2012.wordpress.com/>

Hay que trabajar y tener presencia. Si no luchamos, el futuro no nos será favorable.

AIRG

FEDERG

AIRG
España