

## Consulta: Preguntas y respuestas de los pacientes



# 01

## POLYQUISTOSIS RENAL

**Mi marido fue diagnosticado de poliquistosis renal mediante estudio genético. Actualmente está en fases avanzadas de la enfermedad.**

**Tenemos una hija de un año de edad y nos gustaría saber cuándo habría que hacer el estudio de la enfermedad y como tendría que ser el seguimiento en caso de que la tuviera.**

El diagnóstico genético de la enfermedad en la infancia no está indicado de forma habitual, pues se trata de una enfermedad del adulto de la que aún no existe tratamiento específico.

En general se recomienda realizar una ecografía renal durante los primeros años de vida para descartar formas graves (infrecuentes) de la enfermedad y posteriormente controles periódicos a partir de la adolescencia o edad adulta.

**El estudio genético, una vez se conoce la mutación en la familia, es sencillo y se puede solicitar si la familia lo desea.**

# 02

## ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL

**Tengo dos hijos con Acidosis Tubular Renal Distal. Están en tratamiento con Policitra K desde su nacimiento. Quisiera saber si está reconocida como enfermedad rara y porque no está incluida la Policitra K en los fármacos de aportación reducida, pues es un tratamiento que toma de por vida, en una enfermedad sin tratamiento curativo definitivo.**

Efectivamente la acidosis tubular renal primaria o de origen genético, en cualquiera de sus tipos, es una enfermedad rara porque su frecuencia (prevalencia) es muy baja, aunque no se conoce con exactitud. Por ello **está incluida en el listado de enfermedades raras**. El tema del coste del Policitra K como el de otros medicamentos (bicarbonato, citrato, Potasio, Magnesio, etc.) es que no están considerados como tales sino como suplementos, de modo que no están cubiertos por el sistema de financiación sanitaria en nuestro país (no lo han estado nunca). Efectivamente el problema en algunas de estas enfermedades es el coste elevado derivado de su uso crónico y con frecuencia en grandes cantidades. Lo que sí puedo comentarle de mi experiencia con otros pacientes con acidosis tubular, es que algunos de ellos han conseguido a nivel de los responsables de farmacia de sus distintas comunidades, en cada consejería, que se les abonaran el porcentaje (60% o el total si eran pensionistas) del producto, tras múltiples gestiones, informes, etc.

**Los profesionales podemos ayudarles con informes actualizados pero creo que es un tema en el que los pacientes y sus asociaciones tienen mucho por hacer y son las que van a sensibilizar a los gestores sanitarios sobre su problemática concreta.**

## 03

SÍNDROME  
DE SENIOR  
LORKEN

Soy la madre de una niña de 15 años diagnosticada recientemente de Síndrome de Senior-Lorken.

Cuando nuestra hija nació, nos dijeron que tenía un nistagmus congénito. Tuvo un retraso psicomotor importante, hasta los 20 meses no caminó y siempre se mostró con dificultades para desplazarse en lugares abiertos.

Pese a todo, fue superándolo todo poco a poco, le costaba relacionarse con sus compañeros, se aislaba un poco, cantaba o tocaba palmas muchas veces, pero con el tiempo eso desapareció. En el colegio siempre ha sacado muy buenas notas destacando en las lenguas y la música.

A los 12 años, consultamos al pediatra porque bebía y orinaba mucho. En la analítica le detectaron una insuficiencia renal muy avanzada. La ingresaron de urgencias y tras comprobar las analíticas, nos dijeron que necesitaba un trasplante renal urgente o que habría que dializarla. No nos lo pensamos y nosotros donamos nuestro riñón. Fue todo muy bien.

Cuando todo se estabilizó, los médicos nos dijeron que posiblemente el problema visual estaba relacionado con el renal.

A través de la ONCE, conocimos otras dos familias parecidas. Los oftalmólogos nos han dicho que tiene una retinopatía pigmentosa muy rara, pero no queda claro si puede llegar a quedarse ciega.

A nuestra hija le han estudiado el gen NPHP1, que parece alterado, y nos han dicho, que posiblemente el NPHP3 y NPHP4, también lo estén.

Me gustaría saber si ustedes conocen más casos. Poder contactar con familias y saber que tipo de estudio tendría que realizar a nuestra hija.

Fue superándolo todo poco a poco, le costaba relacionarse con sus compañeros, se aislaba un poco, cantaba o tocaba palmas muchas veces, pero con el tiempo eso desapareció

Tal como comenta el caso de su hija es plenamente compatible con un Síndrome de Senior-Lorken. En algunos casos la ceguera es ya al nacimiento pero en otros se comporta como una retinitis pigmentosa y aparece más tarde. Por otra parte la necesidad de beber y orinar mucho también es típica de la afectación renal así como la edad de inicio de diálisis o trasplante.

Está claro que esta enfermedad no reaparece en el nuevo riñón trasplantado y que por lo tanto, en este sentido, su hija podrá hacer vida normal.

Solo un 10% máximo de pacientes con nefronoptisis, que es la enfermedad renal que padece su hija, tienen el Síndrome de Senior-Lorken.

Por lo que respecta al estudio genético el gen causante mayoritariamente de esta enfermedad es el IQCB1. No me queda claro si le han encontrado alteraciones en el NPHP1. Inicialmente se atribuyó a este gen la enfermedad pero luego se ha visto que es más frecuente que la cause el IQCB1 que también es llamado NPHP3. También el NPHP4 se ha descrito asociado a la enfermedad en algunos casos.

En general solo un 10% máximo de pacientes con nefronoptisis, que es la enfermedad renal que padece su hija, tienen el Síndrome de Senior-Lorken. La mayoría de casos tienen solo afectación renal exclusiva.

En cuanto a la necesidad de hacer un estudio genético se fundamentaría sobretodo de cara a no tener otro hijo afecto. Ella no tendrá hijos afectados pues es una enfermedad recesiva. Y el pronóstico y manejo de la enfermedad no varía significativamente por saber el gen causante.

## 04

POLIQUISTOSIS  
RENAL

Tengo 31 años, hace 3 años me diagnosticaron poliquistosis renal, mi madre estuvo trasplantada durante 20 años, 2 hermanas tuyas también están trasplantadas, un primo mío de 32 años se dializa y mi hermano tiene poliquistosis renal como yo.

Quisiera quedarme embarazada y me gustaría saber que pasos debería de seguir, para que mi hijo no heredara la enfermedad, ando algo perdida en este tema.

Las posibilidades son o no hacer nada en especial y asumir el 50% de riesgo de tener un hijo afecto como tu, o tomar alguna medida reproductiva. Las medidas reproductivas son:

1. **Gestación espontánea con diagnóstico genético prenatal** que consiste en un análisis genético del feto para determinar si presenta la mutación/es que causan la enfermedad en la familia.

Es imprescindible que la familia haya realizado un estudio genético previo al embarazo en el que se haya identificado la mutación/es que causan la enfermedad o los haplotipos ligados a la enfermedad en su familia.

Generalmente el análisis genético fetal se realiza a partir de una biopsia de vellosidades coriónicas que se obtiene entre las semanas 10-12 del embarazo. El diagnóstico prenatal normalmente se solicita en enfermedades muy graves.

2. Otras opciones reproductivas son las **derivadas de técnicas de reproducción asistida (TRAs)**. Entre ellas se puede optar por sustituir los gametos del portador de la mutación genética o alteración cromosómica (espermatozoides o óvulos de donante) o bien por el diagnóstico genético preimplantacional (DGP).

Las posibilidades son o no hacer nada en especial y asumir el 50% de riesgo de tener un hijo afecto como tu, o tomar alguna medida reproductiva.

Es imprescindible que la pareja disponga del estudio genético previo en el que se haya identificado la mutación/es

Esta es una técnica combinada de diagnóstico genético y tratamiento de fecundación in vitro que permite la detección de una determinada alteración genética en el embrión antes de su transferencia al útero materno.

Es imprescindible que la pareja disponga del estudio genético previo en el que se haya identificado la mutación/es que causan la enfermedad o los haplotipos ligados a la enfermedad en su familia.

## 05

SÍNDROME  
ALPORT

Mi familia ha sido diagnosticada de Síndrome de Alport ligado al cromosoma X. Actualmente tengo una hija de pocos meses y me gustaría saber que grado de sordera puede tener y como deberían ser sus controles nefrológicos.

Las mujeres portadoras de ALPORT ligado al sexo pueden tener una leve afectación auditiva en edad adulta.

Es extraordinariamente raro (en medicina nos cuesta decir imposible) que esto aparezca en la infancia. De hecho solo **se debería hacer controles muy ocasionales de orina cuando sea un poco más mayor.**

## 06

SÍNDROME  
NUTCRACKER

**¿Qué se sabe del síndrome de Cascanueces con afectación renal? ¿Es hereditario?**

El síndrome de Nutcracker («cascanueces») es una causa rara de hematuria macroscópica persistente del riñón izquierdo.

Es debido a la compresión de la vena renal izquierda en la bifurcación formada a la salida de la arteria mesentérica superior en la aorta, produciendo hipertensión de la vena renal y hematuria macroscópica.

**No se trata de una enfermedad hereditaria** y el manejo es por parte de los urólogos.