

El pasado mes de Junio de 2003, AIRG-España empezó un espacio en la emisora catalana Com-Radio. El programa de periodicidad mensual, lleva como título "Un ronyó per herència" y trata de todos los temas que nos afectan a los que tenemos este tipo de enfermedades renales hereditarias. El espacio de la AIRG se emite el primer domingo de cada mes alrededor de las 23:00 horas en el 91.00 FM de Barcelona y se incluye dentro del programa "TotsxTots". Otra manera de escucharlo, es a través de Internet, conectando con www.comradio.com, buscar el programa "TotsxTots" y a continuación clicar sobre el espacio "Un ronyó per herència", allí quedan colgados, ha disposición de todos, nuestras entrevistas. La primera fue a la Dra. Roser Torra, nefróloga de la Fundació Puigvert, especialista en enfermedades renales hereditarias y que además esta al frente del Comité Científico de AIRG-España. Esta es la transcripción de la entrevista.

-¿Cuáles son las enfermedades renales hereditarias más frecuentes?

Bien, la más frecuente y la más conocida, es la poliquistosis renal autosómica dominante. En Cataluña, por ejemplo, afecta a 6.000 personas, o sea que es una enfermedad bastante habitual. Como enfermedades menos conocidas, tenemos la enfermedad de Alport, la poliquistosis autosómica recesiva, la nefronoptosis, la enfermedad de Fabry, síndromes nefróticos congénitos y así hasta un número de enfermedades que pueden llegar a la treintena de enfermedades renales hereditarias.

-¿Es la poliquistosis autosómica dominante la que afecta a más población?

La PQRAD afecta a 1 de cada 800 o 1000 personas, es decir, en España afecta a entre 36.000 y 40.000 personas.

-La frecuencia de las otras enfermedades debe bajar bastante.

Efectivamente, baja bastante. La siguientes mas frecuentes son enfermedad de Alport, la

poliquistosis recesiva que afecta a 1 de cada 10.000 personas y luego con las otras nos vamos a 1 de cada 100.000 personas y así hasta las que pueden llegar a afectar a unas 25 o 50 personas en toda España

-Por el hecho de ser enfermedades hereditarias ¿todo el mundo con antecedentes en la familia sabe que pueden estar afectados por la enfermedad o hay gente que todavía lo desconoce?

En el caso de la poliquistosis dominante, que como hemos dicho es la más frecuente, sí que acostumbran a haber miembros de la familia que lo saben porque es una enfermedad que se transmite de padres a hijos, o sea que el hijo o hija del padre o madre afecto, tiene el 50% de posibilidades de tener esta enfermedad, pero no ocurre lo mismo con otras enfermedades. Por ejemplo, en las enfermedades que se heredan de forma recesiva o ligadas al sexo, es frecuente que no haya nadie afectado en la familia, entonces una vez se hace el diagnóstico de la enfermedad, se estudia al resto de los familiares para averiguar el origen de la enfermedad pero en muchos casos

no hay nadie más afectado.

-¿Cuál es el proceso clínico de la poliquistosis autosómica dominante?

Esta enfermedad cada vez se diagnostica más porque hay precedentes familiares, pero cuando no es así, es decir, cuando alguien no sabe de sus antecedentes, la hipertensión, dolor lumbar, la presencia de sangre en la orina o la detección de insuficiencia renal en una analítica son las causas principales de detección de esta enfermedad.

-Una vez detectada y diagnosticada la enfermedad ¿cuál es el proceso?

Bien, a partir de aquí puede pasar de todo. Desde personas que tienen la enfermedad y jamás les va a dar ningún problema, que no van a necesitar diálisis, ni van a tener insuficiencia renal o pacientes que les ocurre todo lo contrario.

-¿Cuál es la edad media en la cual se entra en diálisis?

En la poliquistosis autosómica dominante hay dos tipos, una que tienen el 85% de poliquísticos

(PKD1) y la PKD2 que la tiene el 15% restante. La diferencia es la edad al inicio de la diálisis, la mediana está en los 55 años la del primer grupo y de 73 años la del segundo, siempre hablamos de media de edad.

-Y a partir de aquí ¿a esperar un riñón?

Sí, cada vez hay más enfermos en diálisis y cada vez con personas de mayor edad que entran por hipertensión y por la diabetes, sobre todo. Y por lo que respecta a las donaciones, en España somos pioneros.

-¿De donde proceden los riñones de los donantes?

De accidentes, hemorragia cerebral y de bastantes donantes mayores que van bien porque también hay mucho receptor mayor

-¿Cuál es el futuro de estas enfermedades hereditarias? ¿la genética?

Probablemente. El conocer bien la genética y las bases moleculares de este tipo de enfermedades, nos ha de permitir conocer bien y al detalle, porque aparecen y al conocer bien el mecanismo de evolución de estas enfermedades nos ha de permitir encontrar fármacos que puedan influir sobre la cura de estas enfermedades o que puedan evitar, incluso, que aparezcan si es posible de forma precoz. Sea terapia genética o fármacos convencionales de tipo químico que modulen las acciones de los genes.

- El hecho de que sea una enfermedad tan desconocida ¿hace que el enfermo se encuentre a veces desamparado?

-Sí, son enfermedades desconocidas, no ya entre la población, sino entre los profesionales de la medicina y esto hace que los enfermos estén bastante desinformados. Son enfermedades cuyo seguimiento no es muy complejo ni muy sofisticado, pero lo que si es difícil, es saber como se hereda la enfermedad y se transmite, esto es lo que no es muy conocido.

-¿Y la angustia de las familias?

Efectivamente, son unas enfermedades que al tener este componente familiar tienen unas connotaciones peculiares, pero cada día disponemos de más información y de comunicación entre las familias y esto es lo importante. El futuro es esperanzador.

Preguntas y Respuestas

Soy portador del síndrome de Alport. Mi hijo de 11 años está afectado. Quisiera saber de donde proviene el síndrome de Alport y qué lo desencadena . Quisiera también saber qué debo hacer para tener otro hijo, pero que no esté afecto. Qué indicaciones debo seguir? Cuáles son los riesgos de tener otro hijo afecto? Existen tratamientos actualmente? En qué momento están las investigaciones?

R: El síndrome de Alport es una enfermedad genética. Muchos genes están implicados. Estos genes son los que controlan la fabricación de los elementos de la barrera de filtración del riñón. En el síndrome de Alport, esta barrera está alterada: el riñón deja pasar la albumina y glóbulos rojos en la orina. A la larga, esta alteración implica reacciones de fibrosis en los riñones, así como una destrucción progresiva de los

mismos y por tanto una insuficiencia renal. Estas alteraciones de la barrera de filtración son debidas a la mutación de uno de los genes causantes del síndrome de Alport.

R: Puede ser que usted presente la forma habitual del síndrome de Alport, la ligada al cromosoma X. En esta forma, las mujeres portadoras de la mutación no la desarrollan plenamente; la enfermedad se manifiesta en los varones, los cuales desarrollan una insuficiencia renal y a menudo, sordera. Las mujeres portadoras de la mutación, transmiten la enfermedad a los hijos varones.

El diagnóstico prenatal permite saber si el niño está afecto o no. Si desea un diagnóstico prenatal, debe hacerlo antes del inicio del embarazo.. Es necesario que el diagnóstico del síndrome de Alport se establezca,