

CONSULTAS A AIRG-E

Preguntas por carta o a info@airg-e.org

Estas Consultas son respondidas tanto por miembros del Comité Científico, como por socios de la AIRG-E

Cordial Saludo,

Tengo 18 años y creo que padezco del síndrome de Alport. Tengo hipoacusia neurosensorial en el oído izquierdo, mi examen oftalmológico resultó bueno (aunque veo pequeñas manchas negras moviéndose en mi campo) y sufro de hipertensión, mi último examen de proteinurias de 24h salió bueno, el color de la orina siempre ha sido normal. Los otros síntomas no los padezco.

Necesito su opinión, ya que la consulta con mi médico sólo es posible en 3 meses.

Ayúdenme por favor.

MIL GRACIAS. Su página me produjo cierto alivio.

R.T.R

Colombia

Apreciada RTR con los síntomas que describe no es suficiente para diagnosticar un Síndrome de Alport. Es raro que tenga una hipoacusia unilateral y que no tenga alteraciones urinarias. Mi recomendación es que se tranquilice y acuda al nefrólogo para que la estudie mejor. Es muy importante conocer si existen antecedentes familiares de la enfermedad.

Hola soy un hombre de 33 años de edad que he empezado a tomar cystagón ahora en 2007. Ya padezco diabetes e hipotiroidismo, pero quisiera saber si el haber empezado a tomar cystagón, aunque sea con esta edad, conseguiré si no evi-

tar al menos retrasar los efectos a largo plazo de la cistinosis como la degeneración muscular, cerebral y sistema nervioso central. Gracias

Apreciado Jorge,

Así debería ser. Te animo a que tomes el cystagón con constancia y, aunque sea pesado de tomar, no lo dejes pues seguro que te beneficia. Asegúrate que te monitoricen los niveles para hacer el tratamiento y seguimiento de forma correcta.

Hola. Quería completar el correo que hice ayer con otra pregunta que me gustaría que respondieran, en lo posible: Como comenté tengo 33 años y he empezado el tratamiento con cystagón ahora. He conocido varias personas vía Internet que padecen también la enfermedad y llevan tomando el fármaco alrededor de 16 años. Si yo lo llevara tomando todo este tiempo ¿en qué medida me hubiese beneficiado? y en caso de beneficiarme ¿cómo lo podríamos cuantificar, si existiera alguna forma de medir este beneficio?

Gracias. Un saludo

Es muy difícil responder a esa pregunta sin conocer de forma precisa su caso, y aun así sería difícil saber que hubiese ocurrido. Lo que si está demostrado es que si se inicia la terapia de forma muy temprana (primer año de vida a ser posible) la insuficiencia renal se retarda mucho o incluso pudiera no aparecer.

Hay en México alguna sociedad similar que oriente y atienda en relación a la PQRAD? Mi esposa padece PQRAD, tiene 36 años y nos percatamos de la existencia del padecimiento hace

10 años, hasta la fecha no tiene sintomatología. Su mamá fue trasplantada y falleció con insuficiencia renal. La única medida que estamos haciendo es el control de la presión arterial, pero deseo saber si podemos hacer alguna otra cosa antes de que avance más la enfermedad. Gracias por su orientación.

En estos momentos aún no existe ningún tratamiento que detenga la enfermedad, aunque si que existen varios ensayos clínicos, la mayoría están en una fase temprana. Existe un ensayo que esta más avanzado, sobre un fármaco llamado Tolvaptán. Este ensayo se va a realizar en muchos países, en EEUU ya hay afectados que llevan bastantes meses participando, también en Japón han empezado y ahora se está empezando aquí en Europa. Este fármaco si funciona como se espera, ralentizará el crecimiento de los quistes, pero no los eliminará, esperemos que los resultados sean los esperados y en plazo de 4 o 5 años podamos disfrutar de este fármaco. En el caso de tu esposa es bastante joven, con lo cual tiene muchas posibilidades de disfrutar de su tratamiento, y de esperar que aparezcan otros también eficaces.

No se cuales son vuestros conocimientos sobre la enfermedad, ni las recomendaciones de su nefrólogo, yo te voy a comentar cuales son mis sugerimientos, que son un poco la recopilación de lo que he aprendido durante todos estos años, tanto por mi experiencia personal, por lo que he leído en muchos foros y también en las conferencias que he asistido. De todas formas, hoy por hoy lo más importante es controlar la presión arterial, cosa que ya esta haciendo, pues los riñones poliquísticos suelen provocar hipertensión que a su vez dañan los riñones tanto si son sanos como enfermos.

Procurar llevar una vida sana, no fumar, hacer ejercicio regularmente (principalmente caminar), una dieta equilibrada, vigilando las proteínas, y procurando mantener la presión arterial por debajo de 120/80. Según algunos estudios realizados se ha comprobado que la cafeína estimula el crecimiento de los quistes, con lo cual procurar limitar el consumo del café, té, y refrescos como coca-cola, red-bull, etc., También, según un estudio realizado últimamente, parece que pueda ser importante estar siem-

pre bien hidratado.

Espero que esta información sea de tu interés, Saludos.



Agradezco infinitamente tu respuesta y el regalarme el favor de tu cálida atención. Mis temores por la salud de mi esposa son muy grandes, pero el leer tus líneas me da mucha esperanza. Espero me permitas seguir en contacto contigo para pedirte apoyo con la experiencia de vida que estás teniendo, y estar informados de los medicamentos que mencionas. Tenemos un hijo de 9 años que, por lo que me dices creo que valdría la pena hacerle una revisión.

Gracias de nuevo y ya estaré en contacto contigo si me lo permites.

Por supuesto no dudes en comunicarte con nosotros para cualquier duda o pregunta.

Un par de cosas que quiero comentarte.

Es lógico que tengas temores por la salud de tu esposa, pero piensa que esta es una enfermedad de desarrollo muy lento, y que si ella hoy se encuentra bien pueden pasar bastantes años hasta que su función renal decline, por lo que vale la pena que si hoy está bien lo disfrute, aunque siempre cuidándose lo mejor posible.

En cuanto a tu hijo, yo en mi caso no lo he hecho, yo tengo dos hijas de 17 y 15 años, ambas practican deporte de alto nivel sin problemas, de vez en cuando les tomo la presión (cada 2 o 3 meses), les aconsejo que eviten las bebidas que lleven cafeína., y que procuren beber agua cuando entrenen y es que no se puede hacer más en estos momentos, así para que agobiarlas. Cuando aparezca un fármaco eficiente será el momento de hacer el chequeo, si antes no se ha tenido que hacer por algún que otro motivo. Vuestro hijo es muy joven, no merece la pena que os agobiéis, incluso puede que una ecografía no detecte ningún quiste, a pesar de que hubiese heredado la patología.

Saludos,

////////////////////////////////////

Buenos días:

El motivo de este e-mail es el siguiente:

Hace un año me diagnosticaron poliquistosis renal (dominante) por el momento todo marcha bien en cuanto a la funcionalidad de mis riñones. Tengo muchísimos quistes en estos y en el hígado.

Tengo 34 años, me gustaría saber si en la actualidad se está haciendo algún avance sobre tratamientos para que estos quistes no avancen o incluso lleguen a eliminarse.

En fin si pudieran facilitarme algún tipo de información sobre todo este tema les estaría muy agradecida.

En estos momentos aún no existe ningún tratamiento que detenga la enfermedad, aunque si que existen varios ensayos clínicos, la mayoría están en una fase temprana. Existe un ensayo que esta más avanzado, sobre un fármaco llamado Tolvaptán. Este fármaco si funciona como se espera, ralentizará el crecimiento de los quistes, esperemos que los resultados sean los esperados y en plazo de 4 o 5 años podamos disfrutar de este fármaco. Eres bastante joven, con lo cual tiene muchas posibilidades de disfrutar de su tratamiento, y esperar que aparezcan otros todavía mucho más eficaces.

Comentas que también tienes quistes en el hígado, suelen aparecer más en las mujeres que en los hombres, seguramente por temas hormonales. Actualmente hay un ensayo en marcha para probar la efectividad de un fármaco para ralentizar el crecimiento de los quistes renales y hepáticos, llamado Octeotride (somatostatina), aunque este ensayo esta en una fase más temprana, seguramente podremos ver en los 2 próximos años cual es su efectividad.

Espero que esta información sea de tu interés.

////////////////////////////////////

Hola, buenos días.

De casualidad me encontré esta página web y me gustaría si fuesen tan amables me enviaran información sobre su asociación y las últimas noticias sobre los ensayos clínicos que se están realizando.

Soy una paciente de Poliquistosis renal autosómica dominante (3ª generación), tengo unos recientes 40 años, y de momento no tengo problemas de insuficiencia renal.

Muchas gracias de antemano

Soy vocal de la Junta de esta Asociación de ámbito nacional, y encargado de atender a esta cuenta de correo. Si alguna pregunta excede de mi capacidad como paciente, la redirijo a la Dra. Roser Torra, que es la Presidenta del Comité Científico de la Asociación y ella o bien la contesta o la dirige al experto que cree oportuno.

La Asociación publica la revista Nefrogen anualmente, y que puedes consultar en la página principal de nuestra web. Cada año organizamos una Jornada, a la que invitamos a doctores especialistas; en ella, nos ofrecen conferencias de los temas más candentes sobre nuestras enfermedades, y también responden a las preguntas que les formulamos.

En cuanto a información sobre los ensayos clínicos que se están realizando, puedes encontrar un artículo en la revista Nefrogen que te comentaba en el párrafo anterior, donde se detallan los ensayos que se están realizando.

Saludos,

////////////////////////////////////

Me llamo AF, soy mujer, tengo 31 años, y hace aproximadamente 8 años me diagnosticaron poliquistosis renal (PQRAD) mediante una ecografía. Hace pocas semanas que he conocido la existencia de ésta asociación, y, aunque vivo en otro país, Andorra, estoy interesada en recibir información. En mi familia hay más miembros

que tienen esta enfermedad: mi abuela (que murió debido a una subida de tensión), mi madre, mi tía y mi tío (3 de los 5 hermanos que son), mi primo, y por último, dos hermanos míos (somos 4 hermanos, 3 la tenemos, pero el pequeño todavía no se ha realizado la exploración). Mi madre y mis tíos hacia los 48 años empezaron el proceso de diálisis, y actualmente los tres han sido transplantados con éxito. Realizo controles anualmente en un centro de Barcelona, los quistes van evolucionando, pero de manera progresiva. Actualmente he tomado la decisión de quedarme embarazada, y, aunque la doctora me dio ánimos para que siguiera adelante, me gustaría conocer con más exactitud los efectos que podría sufrir en mi cuerpo y en qué grado afectarían a mis riñones. Considero que es muy interesante la labor que estáis llevando a cabo por lo que agradecería la posibilidad de hacerme socia y recibir vuestra orientación.

Un saludo cordial.

*Apreciada AF,
Referente a la información sobre la Asociación se te mandará próximamente.*

Por lo que respecta al embarazo no hay problema siempre y cuando la presión arterial esté muy bien controlada, no tomes ciertas medicaciones para la presión, no tengas insuficiencia renal ni mucha afectación quística hepática.

Atentamente,

////////////////////////////////////

Soy una paciente con poliquistosis renal autosómica dominante. Tengo un hijo de 21 meses aparentemente sano. Llevo control de la tensión arterial y aunque no tengo insuficiencia renal si tengo la función renal disminuida. Mi nefrólogo me apoyó y animo en mi embarazo, pero no me aconseja una nueva gestación, fundamentalmente por los problemas de herencia, más que por mi estado de salud. Mi embarazo fue perfecto, sin ninguna complicación. Me encantaría ser

madre de nuevo, pero se me plantea como una falta de responsabilidad el pensar en un nuevo embarazo. A mi me preocupa el problema de la herencia, por supuesto, pero también me preocupa la evolución de mi salud. He leído acerca de la posible relación de los estrógenos y la hepatomegalia. Aunque sé que los resultados no son concluyentes, lo cierto es que mi madre tuvo cuatro embarazos y hoy en día su principal problema es el tamaño de su hígado, más que su función renal. Está claro que las decisiones son responsabilidad de cada persona, pero a veces me siento fatal por desear un nuevo hijo y arriesgarme a traer a otro poliquístico al mundo (como dice mi nefrólogo), incluso que muestre los quistes desde el nacimiento y sufra la enfermedad desde pequeño, pues sé que también puede darse esta variante de la enfermedad. Por otra parte, el negar una nueva maternidad, siendo físicamente capaz de concebir y dar a luz a un niño, también me entristece enormemente y temo renunciar a ella y pensar con los años que hubiera ocurrido si hubiese corrido el riesgo. Supongo que el dilema moral al que nos enfrentamos los afectados por enfermedades hereditarias, incluso de desarrollo tardío, no son contemplados ni comprendidos generalmente por la sociedad ni por nuestros médicos. Entiendo que se nos dé un consejo profesional enfocado a romper la cadena de la herencia genética, pero si fuese una decisión tan sencilla de tomar no nos costaría tanto tomarla.

Yo también estoy afectado por poliquistosis renal. Vengo de una familia con antecedentes poliquísticos renales, lo tuvo mi abuela, mi padre, y una tía, y a pesar de ello, yo no lo mire hasta los 39 años, pues nunca tuve ningún problema en los análisis rutinarios, así que lleve una vida normal hasta esa edad. Debido a esto no me planteé el tema de si tener hijos o no, lo tuve y ya está. Tengo 2 hijas, una de 10 años y otra de 16, las dos se encuentran bien, hacen deporte al máximo nivel sin ningún problema. De momento no lo hecho mirar a ninguna de las dos, únicamente les compruebo la tensión arterial cada 2 meses más o menos, y de momento su presión es fantástica. Los médicos recomiendan mirar la enfermedad a partir de los 18 años. Espero que en pocos

años empiece a haber en el mercado fármacos, que si bien no curen, pero si retrasen el crecimiento de los quistes, con lo cual el problema será menos grave, será el momento de ver si han heredado la enfermedad, y si es así, poder dar un tratamiento.

Todo esto te lo he explicado para que veas cual es mi opinión sobre el tema, y cual ha sido mi experiencia hasta la fecha.

Creo que cada uno es un mundo, y es muy difícil aconsejar. A mí de momento me ha ido bien como lo he llevado, ya veremos que me deparará el futuro.

Lo que si que digo es que la poliquistosis renal autosómica dominante es una enfermedad de adultos, aunque si que es verdad, con diferentes progresiones, y si tu hijo o hijos lo heredan, cuando lleguen a ser adultos la situación de esta enfermedad no tendrá nada que ver con la situación actual.

El tema de la variante de la enfermedad con poliquistosis infantil (autosómica recesiva), esa es otra enfermedad, con otros genes implicados que no tienen nada que ver con la dominante.

Yo, sinceramente, quizás le veo más problema al desarrollo de tu enfermedad si quedas embarazada. Después de todo este rollo, recordarte que sólo soy un afectado.

Yo, como médico solo decirte que lo que debes hacer es estar muy bien informada sobre la enfermedad y tomar la decisión que tú y tu pareja consideréis adecuada y esa será la mejor decisión. NO permitáis que nadie (ni médicos, ni familiares) se atrevan a juzgarla pues la decisión es muy personal y si estáis bien informados será la correcta. No olvidéis que a los hijos se les transmiten muchas cosas y ésta es una más. Muchas de ellas son peores y muchas mejores, solo que está enfermedad es fácil de diagnosticar y saber quien la ha transmitido. Pensar también que es una enfermedad de adulto (salvo rarísimas excepciones) y que cuando vuestros hijos sean adultos esperamos que haya tratamiento para la poliquistosis.

////////////////////////////////////

Soy una paciente de 28 años con cistinosis diagnosticada a los 5 meses. Tengo entendido que si tengo un hijo para que tenga la enfermedad mi pareja debería ser también portadora. Desearía saber lo que tengo que hacer para saber si mi pareja es portador.

Muchas gracias.

La probabilidad de que una persona sea portadora del gen de la cistinosis es de 1/200. Y en caso de ser portador el 25% de los hijos padecerían la enfermedad. Dada la baja prevalencia de portadores no se hace el diagnóstico genético de portadores de enfermedades recesivas tan poco frecuentes. Hay muchas más probabilidades de tener un hijo con otros problemas antes que con cistinosis. De todas maneras es factible hacerlo y si os inquieta mucho se podría estudiar.

////////////////////////////////////

Buenas tardes acabo de conocer vuestra página y la verdad es que tengo algunas dudas que plantearos, de 7 hermanos, 4 padecen poliquistosis renal, no se si es dominante o recesiva (¿Cuál es la diferencia?) varios de mis sobrinos también la padecen y la evolución en mis hermanos ha sido muy distinta, una ha fallecido por una infección generalizada con la rotura de quistes. A otro, le tuvieron que quitar un riñón, entró en diálisis 9 meses y finalmente fue trasplantado y evoluciona bien. Otra acaba de pasar el mismo protocolo pero aún no está trasplantada y la última aún no presenta insuficiencia renal. He leído que solo un 30% de los casos tienen insuficiencia renal y necesidad de diálisis. En nuestro caso parece estar en el 70% restantes. ¿Si yo no la tengo, mis hijas pueden tenerla? Los que han llegado a la enfermedad en su estado más avanzado, parece como si estuvieran embarazados de 9 meses ¿Es que no todas las poliquistosis se desarrollan tanto? El riñón extirpado pesaba alrededor de 3,500Kg y además parece que en el hígado también tiene poliquistosis. ¿De hígado también se hace trasplante? Muchas gracias y un saludo.

¿Dominante o recesiva? Tus hermanos sufren la dominante, la recesiva es todavía un desorden genético más raro, y que se produce en edad infantil, que a menudo provoca una mortalidad al mes después de nacer. En cambio, la dominante se manifiesta en la edad ya adulta. La recesiva solo afecta a una generación.

¿si yo no la tengo, mis hijas pueden tenerla? No se producen saltos entre generaciones. Por lo cual de ti no pueden heredarla. Evidentemente podrían sufrirla si ellas generan una nueva mutación, pero en esto tienen las mismas posibilidades que cualquier otra persona en la que su familia jamás ha sufrido esta enfermedad. Así que puedes quedarte muy tranquila.

¿Es que no todas las poliquistosis se desarrollan tanto? ninguna poliquistosis es igual, depende de muchos factores. Por lo que veo, a pesar de que no me indicas edades, la que sufre tu familia parece una variante más agresiva. Hay personas poliquísticas que no llegan a sufrir insuficiencia renal a lo largo de su vida, y algunas posiblemente si se enteren que tienen quistes.

¿De hígado también se hace trasplante? También aparecen quistes en el hígado, pero no siempre, aunque se manifiesta más en las mujeres por un tema hormonal. A diferencia del riñón, al hígado no le afecta en su funcionalidad, únicamente es un tema de incomodidad por el tamaño, a veces si el número y el tamaño de los quistes provoca problemas, se intentan reducirlos quirúrgicamente.

Espero que mis respuestas te hayan servido. No dudes en escribirnos si te aparecen más dudas.

////////////////////////////////////

Muchísimas gracias no me esperaba la respuesta tan rápida, la verdad es que estaba pendiente de hacerle una ecografía renal a mi hija de 17 años por una infección que ha tenido y estaba un poco agobiada pues ella va viendo lo que pasa en la familia y temía que se asustara.
Un afectuoso saludo.

////////////////////////////////////

Señores:

Asoc. para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas AIRG.

Buenos días, soy H DVGG, Venezolana de 37 años de edad, actualmente padezco una "Poliquistosis Hepato-Renal del Adulto", con pérdida de la arquitectura habitual renal bilateral que sustituye la totalidad del parénquima renal ocupando las fosas lumbares y extendiéndose hasta la región peritoneal incluyendo las fosas ilíacas comprimiendo y desplazando las estructuras adyacentes acompañadas de quistes simples a nivel hepático; actualmente con funcionalismo renal conservado comprobado según análisis de laboratorio.

Acudí a un hospital de la capital de mi país, Caracas y el doctor que me atendió me dijo de manera muy explícita que estoy lejos de ser dializada y mucho más lejos estoy de ser trasplantada. Mi inquietud al respecto y el motivo por el cual me comunico con ustedes, es porque quisiera saber si existe algún tratamiento o método para frenar el actual avance de mi enfermedad, antes de llegar al proceso de diálisis y por ende al trasplante de riñón.

Muy agradecida por la atención prestada a la presente misiva y en espera de una grata y satisfactoria de parte de ustedes.

Se despide atentamente,

Buenos días H,

De momento no existe ningún tratamiento para frenar el avance de la enfermedad. Aunque si que existen una serie de recomendaciones que pueden ayudar a la función renal, y posiblemente ralentizar el crecimiento de los quistes.

Recientes investigaciones demuestran que una persona con poliquistosis renal puede ayudar a endenecer el desarrollo de su enfermedad con una buena

dieta y haciendo ejercicio regularmente. Actualmente no existe una dieta específica, sin embargo, una de las funciones del riñón es eliminar las toxinas del cuerpo.

La mayor fuente de toxinas es la comida que comemos, especialmente proteínas. Evitando grandes cantidades de carne roja puede ayudar a proteger tus riñones. Es buena idea comer un pequeño bistec (steak) únicamente un par de veces por semana, e incluir otras buenas fuentes de proteínas en tu dieta, tal como pollo, pescado, judías y pasta.

Excesivas cantidades de sal deberían ser evitadas, pues incrementa la presión sanguínea. La sal es un conservante, así que cualquier alimento enlatado, precocinado, o alimentos de cadenas fast-food están cargados de sal. Frutas frescas, ensaladas y la mayoría de verduras frescas son alternativas saludables. Se aconseja que pacientes con poliquistosis renal y hepática se abstengan de bebidas con cafeína, té, y ciertas bebidas refrescantes. Experimentos en laboratorio evidencian que la cafeína puede provocar que los quistes renales y sobretodo los hepáticos se expandan más rápidamente de lo normal. Se sabe que la cafeína incrementa en las células el nivel de un componente llamado cAMP que provoca un incremento en el ratio de crecimiento de los quistes.

Por lo que parece apropiado alertar a los pacientes de la posibilidad que la cafeína puede tener efectos perjudiciales en riñones poliquísticos.

Beber bastante agua es muy beneficioso. Cuando la gente bebe bastante agua, sus riñones hacen más orina. Esto permite al cuerpo eliminar toxinas más fácilmente. Es también importante beber bastante agua para evitar deshidratación. En la poliquistosis renal los riñones pueden tener problemas para mantener bien hidratado el organismo en situaciones de gran pérdida de líquidos.

También ha habido un ensayo con un modelo de ratón con poliquistosis renal que bebiendo grandes cantidades de agua mantiene el tamaño de los quistes renales y mejora la función renal. Dicho esto, parece muy aconsejable mantenerse ir siempre bien hidratado, aunque no parece aconsejable beber excesivas cantidades de agua, pues podría dificultar el equilibrio de minerales muy necesario para la salud. Espero que esta información te resulte beneficiosa. Si tienes alguna pregunta más no dudes en contactar con nosotros.

Saludos,

**PREGÚNTANOS,
PARA TODO LO QUE NECESITES**

info@airg-e.org