

**Los cambios, pérdidas, y renunciaciones a consecuencia de una enfermedad nos producen casi siempre dolor. El intento paulatino y suficiente de tratar este sufrimiento, es lo que denominamos duelo. Éste comporta todo un proceso, a través del cual, afortunadamente emerge un enriquecimiento personal y al mismo tiempo un efecto regenerador que favorece la activación de los recursos y la creatividad reparadora**

minuye el sentimiento de soledad, y van aprendiendo a significar su realidad interna y externa encontrando nuevos sentidos y significados vitales.

**Sra. E:** “La verdad es que ahora he aprendido a percibir y organizar mi vida de otra manera. Los de mi casa me ven mejor. Ahora voy a clase de pintura. Le he traído un pequeño cuadro, me gusta, se lo he hecho con cariño. Deseo transmitirle todo mi afecto a mi hijita. Mi marido dice que si algún día les sale la enfermedad a nuestros hijos les darán un riñón como a mi. Dice que la medicina avanza mucho y que a lo mejor ni lo necesitaran, logra tranquilizarme”.

Conectar con lo perdido y vivir las diversas facetas de un proceso de duelo favorece actitudes, hacia nosotros mismos, más vivificantes que modulan el sufrimiento y permiten dirigir la energía hacia personas queridas y actividades, que hacen que la vida merezca la pena ser vivida.

La idea de cambio positivo al tener que enfrentar la adversidad y el duelo aparece ya en la psicología existencial en autores como Frankl, Maslow, Rogers o Fromm. Desde algunas décadas los científicos muestran sus enormes posibilidades, a través de la resiliencia. Ésta capacidad la definen como la insospechada fortaleza de resistir los embates de la vida, encontrar recursos latentes, ser capaz de sobreponerse, conectar con aspectos saludables y convivir con las adversidades, incluso aprender de ellas transformándose positivamente en la vivencia de tales experiencias

El ser humano tiene una historia, un bagaje, una memoria que incide en su presente y

futuro. Comprendemos es comprender nuestra historia, verla en sus múltiples facetas y matices. Conocer esta historia, incluida en nuestro presente, permite vislumbrar un futuro con mayor riqueza emocional. Al tener que asumir una enfermedad la miramos con profundidad. Es otra mirada. Ahora los pensamientos están cargados de emoción y nos transforman, adquirimos una peculiar sabiduría en la capacidad de vernos de maneras distintas y comprender los múltiples aspectos de nosotros mismos, en diversas temporalidades y espacios. En esta comprensión significamos cada instante de nuestra vida, aprendemos a amarnos en el “aquí y ahora”, y encontramos otras posibilidades. Y cuando es necesario, nos atrevemos a encarar la vida de una manera distinta. Esto es consecuencia de un proceso de duelo que, paradójicamente impulsado por la enfermedad, conduce sin darnos cuenta al desarrollo de capacidades regeneradoras y creativas.

#### Bibliografía

- **M. Martínez del Pozo y colb.** “Estudio psicológico de la pareja donante – receptor en el trasplante renal de donante vivo TRDV” Actas Fund. Puigvert 2005 24: 164-189
- **M. Martínez del Pozo y colb** “Aspectos psicológicos y calidad de vida de los pacientes de hemodiálisis en los inicios del siglo XXI. Modelo de integración asistencial, docencia e investigación clínica” Actas Fund. Puigvert 2006, 25: 131-160
- **M. Martínez del Pozo** “La elaboración del duelo: Estudio empírico de sus fases mediante metodología observacional y selectiva”. Tesis doctoral, enero 1992

# Centro de referencia de enfermedades renales raras

El Centro de Referencia de Enfermedades Renales Raras de la Región Sud Oeste de Francia –SORARE – se constituyó en el año 2005 dentro del contexto del Plan Nacional de Enfermedades Raras 2005-2008 que tiene como objetivo primordial **“Asegurar la igualdad de acceso al diagnóstico, tratamiento y seguimiento adecuados de toda persona afectada de una Enfermedad Rara – Todos somos iguales frente a la Enfermedad”**

Pero comencemos por definir que es una Enfermedad Rara: es toda aquella enfermedad que afecta a menos de 1 individuo por 2000 habitantes y que en general es insuficientemente conocida. Actualmente se reconocen aproximadamente 7000 enfermedades raras, siendo el número de pacientes afectados, sumamente variable de una enfermedad a otra.

Aunque 1 de 2000 parezca muy poco, en su conjunto 3 millones de personas están afectadas por una enfermedad rara, actualmente en Francia.

Es por esta razón que han sido consideradas como prioridad nacional con la finalidad de proponer un diagnóstico precoz, un seguimiento multidisciplinario y tratamiento específico cuando este existe y avanzar en el campo de la investigación.

Las 10 estrategias propuestas por el Plan Nacional apuntan a:

1. Mejorar el conocimiento epidemiológico
2. Reconocer la especificidad de cada enfermedad
3. Informar
4. Formar
5. Organizar estrategias de diagnóstico accesibles a todos
6. Mejorar la calidad de vida

7. Acompañar
8. Fomentar la investigación
9. Desarrollar medicamentos específicos
10. Crear vínculos de colaboración entre los equipos nacionales y europeos.

En Francia existen actualmente 130 Centros de Referencia, dentro de los cuales 4 están dedicados exclusivamente a las Enfermedades Renales Raras y trabajan en interconexión: dos en París dedicados uno a las enfermedades genéticas y otro exclusivamente al síndrome nefrótico, uno en Lyon dedicado a las enfermedades hereditarias del metabolismo y nuestro Centro de Referencia del Sud Oeste de Enfermedades Renales Raras –SORARE–, que tiene como originalidad de agrupar 4 regiones (Aquitaine, Languedoc Roussillon, Limousin, Midi-Pyrénées) con sus 4 Servicios de Nefrología Infantil y de Adultos de los 4 Centros Hospitalarios Universitarios

### Las 10 estrategias propuestas por el Plan Nacional apuntan a:

1. Mejorar el conocimiento epidemiológico
2. Reconocer la especificidad de cada enfermedad
3. Informar
4. Formar
5. Organizar estrategias de diagnóstico accesibles a todos
6. Mejorar la calidad de vida
7. Acompañar
8. Fomentar la investigación
9. Desarrollar medicamentos específicos
10. Crear vínculos de colaboración entre los equipos nacionales y europeos

de Bordeaux, Montpellier, Limoges y Toulouse, en donde se encuentra centralizada la coordinación.

La Inter-regionalidad de nuestro centro, su originalidad, orientan nuestra actividad a contribuir a la epidemiología nacional, mediante la creación de registros ante y post natales y la puesta en marcha de protocolos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento que luego se validaran a escala nacional.

### ¿Cómo nos hemos estructurado para funcionar en la Inter-región?

Cada región cuenta con un coordinador pediátrico y adulto, todos bajo la coordinación general que se encuentra en Toulouse asumida por Pr D Chauveau por la nefrología de adultos y el Dr. F. Bouissou por la nefrología pediátrica. La coordinación entre las diferentes estructuras es asumida por un nefrólogo pediatra (función que asumo).

La Secretaría con permanencia telefónica (en horarios laborales) funciona en Toulouse.

La creación de un sitio Web destinado a médicos y público en general está a disposición y sirve de nexo permanente entre todos los miembros (médicos, asociaciones, pacientes). [www.chu-toulouse.fr/spip.php?rubrique1093](http://www.chu-toulouse.fr/spip.php?rubrique1093)

En dicho sitio toda pregunta o inquietud se responde en un máximo de 72h. En el mismo se tiene acceso al calendario de reuniones médicas, jornadas de información de pacientes, información y vínculos asociativos, documentación práctica, protocolos y proyectos de investigación, un sitio específico en donde el paciente tiene la palabra.

Anualmente todos los miembros se reúnen para establecer el plan de acción para el año en curso y el seguimiento de la actividad se realiza por reuniones mensuales por video conferencia.

**Los 6 objetivos primordiales referentes a las enfermedades renales raras que deben ser respetados dentro del plan de acción son los siguientes:**

1. Facilitar el diagnóstico y definir una estrategia homogénea de seguimiento, tratamiento y de acompañamiento psicológico y social
2. Definir y difundir protocolos comunes en relación estrecha con el ministerio de salud para asegurar la cobertura universal
3. Coordinar e impulsar proyectos de investigación clínica y participar en la vigilancia epidemiológica
4. Participar activamente en la formación e información de los profesionales de la salud, los pacientes y sus familias
5. Animar y coordinar la red sanitaria y médico social en la inter región
6. Reforzar los vínculos de colaboración permanentes con las asociaciones de pacientes.

### Acciones realizadas hasta la fecha:

#### 1. Documentación informativa destinada a pacientes y sus familias (incorporada al sitio web):

- Síndrome nefrótico «la infancia y el síndrome nefrótico» por el equipo de Toulouse.
- La corticoterapia-ficha informativa para padres (SNP) En anexo la documentación oficial del Ministère de la Santé
- Vivir con un solo riñón: agenesis, riñón multiquístico. Seguimiento, precauciones, ¿qué controles realizar?
- Animación del sitio IRC "le haricot.com" forum destinado a la insuficiencia renal crónica.
- Síntesis de las jornadas realizadas hasta la fecha.

#### 2. Jornadas Inter-regionales de información destinadas a pacientes y sus familias:



- 1er Jornada, Junio/2007 – Síndrome nefrótico infantil, 250 participantes
- 2da Jornada, Mayo/2008 – Enfermedades quísticas, 130 participantes
- 3er Jornada, Junio/2009 – Tubulopatías, estimación 150 inscriptos.

#### 3. Vínculos con las asociaciones y proyectos en común:

- A.I.R.G : Elaboración de un librito de información « Maladie kystique liée au gène TCF2 »
- Participación a las jornadas de las asociaciones AIRG, AMSN (Syndrome Néphrotique), V.M.L (Association Vaincre les Maladies Lyzosomales)

#### 4. Formación continua:

- Reuniones bianuales de formación sobre las enfermedades renales raras destinadas a los pediatras generalistas.
- Actualizaciones sobre las enfermedades renales raras destinadas a los nefrólogos de adultos.

#### 5.- Epidemiología:

- Contribución a la creación de un thesaurus o lista exhaustiva homogénea

de enfermedades raras destinada a la clasificación de las enfermedades renales en el "Sistema de información y útil informático epidemiológico nacional de enfermedades raras –CEMARA".

- Todos los pacientes diagnosticados y seguidos en el Centre de Referencia son incorporados a esta base de información, incluido el registro antenatal, particularidad creada en Toulouse.
- Creación del programa epidemiológico de registro específico de las anomalías del gen TCF2.

#### Consecuencia de esta actividad podemos estimar la frecuencia de enfermedades renales raras en la inter- región por grupos:

- Malformaciones congénitas renales: 100 a 120 nuevos casos/ anuales (Displasias, hipoplasias quísticas o no)
- Enfermedades monogénicas: 70 nuevos casos /anuales (tubulopatías, enfermedades quísticas: PKAR, STB, VHL, túbulo-intersticiales, litiasis metabólicas)
- Glomerulopatías raras : 70 nuevos casos /anuales

#### Número de pacientes seguidos (2008), tomando en cuenta las 10 primeras categorías:

- Nefropatías glomerulares 493
- Malformaciones renales no sindrómicas 253
- Enfermedades renales quísticas hereditarias 178
- Tubulopatías hereditarias 109
- Microangiopatías trombóticas 69
- Malformaciones renales sindrómicas 39
- Nefropatías secundarias a tesaurosis 20
- Hipertensión arterial 18
- Glomerulonefritis inclasificables 7

Esto representa una actividad en pediatría de seguimiento de 656 pacientes (2008)

Distribuidos en 2686 consultas, 876 hospitalizaciones y 786 consultas multidisciplinarias.

#### Con esta finalidad fue creada la: 6. Consulta Multidisciplinaria, que comienza cuando es posible por la:

- Consulta de Diagnóstico Prenatal:

- Después de la participación en la comisión de diagnóstico prenatal e inclusión en el registro prenatal -114 hasta la fecha-, se programa la primera consulta: anuncio de la enfermedad a la pareja en conjunto con el obstetra, preparación de la primera consulta en el servicio de pediatría, programación del nacimiento, propuesta de una consulta psicológica y con un especialista en genética.
  - Primera Consulta Multidisciplinaria:
    - “Anuncio, información, perspectivas futuras” Con la familia y/o el paciente por separado cuando éste está en edad de comprender.
  - Primer contacto con la enfermera (formada a la educación terapéutica) entrevista de 30min.
  - Consulta específica con el pediatra referente: que es el que se encargará de dicho paciente y el que establecerá el plan terapéutico, asegurará el seguimiento, informará a la familia y la pondrá en contacto con las asociaciones (material informativo, información sobre organización de jornadas)
  - Según las necesidades: consulta nutricional, psicológica, kinesióloga, asistente social, educadores, coordinado por la enfermera referente para que transcurran el mismo día.
  - Programación de la consulta de seguimiento.
  - Síntesis de cada paciente en reunión multidisciplinaria (de los pacientes de la semana).
  - Integración en el Registro epidemiológico.
  - Consulta de transición adolescente/adulto:
- Puesta en contacto del paciente con un nefrólogo adulto, consultas en internancia, preparación del chequeo general y elaboración de la síntesis, consulta psicológica
  - Jornadas bianuales de transición adolescente adulto basadas en la educación para la salud, preparación para el futuro, grupos de intercambio. Visita del Servicio de adultos acompañados por el equipo pediátrico referente.
- 7.Sostén logístico para el diagnóstico genético: en Toulouse.**
- Diagnóstico de anomalías de los genes TCF2, PAX2 y NPHP1.
  - Creación conjunta entre los 4 CDR del: Anuario de exámenes genéticos y laboratorios habilitados en Francia.
- 8.Fomentar la investigación clínica y fundamental es uno de los objetivos primordiales. Actualmente se realizaron 29 publicaciones internacionales y hay 12 proyectos en marcha de los cuales:**
- PHRC (proyecto hospitalario de investigación clínica) nacional 2009: Rituximab y síndrome nefrótico (Limoges-Toulouse)
  - ANR Fibrosis renal de las nefropatías proteinúricas crónicas: Proteomics (Toulouse)
  - Seguimiento longitudinal de cohorte TCF2: evolución extra renal (CDR-SORARE)
  - Diabetes insípida, anomalías del R V2 (Montpellier)
  - PHRC nacional: Patologías perinatales para ello inmunización (Limoges)

- Compliance terapéutica en Trasplante (Toulouse)
- Estudio de la relación entre el fenotipo pre y post natal en la Cistinuria
- En colaboración:
- Estudio de Cohorte TCF2

#### 9.- Perspectivas internacionales.

Proyecto europeo: Líquido Amniótico y proteómica en la displasia renal de diagnóstico prenatal.

Y esto es no más que un comienzo en el que estamos aprendiendo a funcionar en grupo y a caminar juntos, en colaboración permanente. Como consecuencia de la extensión de nuestro trabajo, actualmente participan a nuestras reuniones y por consecuencia en los proyectos en marcha los centros hospitalarios de Marsella, Niza y Poitiers ...

Porque no imaginar, extender los vínculos de colaboración del otro lado de los Pirineos. Las puertas de SORARE, Centro de Referencia del Sud Oeste, están abiertas para avanzar juntos en la lucha contra las enfermedades renales raras.

# Una aproximación al síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe

## INTRODUCCIÓN:

El Síndrome de Lowe viene definido como un trastorno de herencia recesiva ligado al cromosoma X, que asocia:

**Anomalías Neurológicas:** Retraso mental, hipotonía, hiporreflexia o arreflexia

**Anomalías Oculares:** Cataratas congénitas, opacidades del cristalino, glaucoma, nistagmus

**Anomalías Renales:** Tubulopatía compleja (1,2,3,4).

En ausencia de tratamiento aparece un raquitismo y un retraso de crecimiento (4).

La evolución parece cursar en tres periodos (1,5), uno de latencia hasta los seis meses, otro de evolución de los síntomas hasta los 5 o 6 años y un

tercer periodo a partir de esa edad, de estabilización.

Descrito por primera vez en 1951 por Charles Lowe. En España su incidencia, según datos del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas) se estima en 0,013 casos por 10.000 recién nacidos vivos (6).

## CLÍNICA:

Clínicamente desde los primeros meses de vida cursa con alteraciones oculares y retraso mental acusado y progresivo, la hipotonía e hiporreflexia son los síntomas más llamativos y graves durante el primer año y son, junto a las anomalías oculares, especialmente el nistagmus, los que hacen pensar en el diagnóstico de S. De Lowe. El retraso ponderal y el retraso del crecimiento durante ese periodo apoyan la sospecha. Puede presen-

tarse con diferentes combinaciones de las manifestaciones clínicas fundamentales, siendo constante en todos los casos la aparición de cataratas congénitas bilaterales nucleares y densas, microftalmía, glaucoma y no siempre ausencia de cejas. Las anomalías de la conducta descritas pueden estar relacionadas con la dificultad de relacionarse con el entorno que representa la escasa visión que tienen estos pacientes en general y el acoso médico al que se les somete hasta conseguir un diagnóstico certero.

Existe discrepancia sobre la magnitud de la afectación renal, que podría ser desde una tubulopatía compleja (1), incluso una tubulopatía de Fanconi completa (7), hasta la progresión a insuficiencia renal (2), espontánea o provocada por accidentes durante su evolución (necrosis cortical por rhabdomiólisis) (3).