

# NEFRONOPTISIS



## LEIRE MADARIAGA DOMÍNGUEZ

Nefrología Pediátrica. Hospital Universitario Cruces.  
Departamento de Pediatría. Universidad el País  
Vasco UPV/EHU. IIS Biocruces-Bizkaia

La Nefronoptisis es una enfermedad hereditaria que se debe a alteraciones en los genes que codifican diferentes componentes de una estructura muy importante para el funcionamiento general

celular: el cilio primario. Estas alteraciones producen de forma variable anomalías en diferentes órganos, especialmente el riñón, el hígado, el cerebro y el ojo. Concretamente a nivel renal da lugar a una insuficiencia renal crónica progresiva, con tendencia a la poliuria (orinar excesivo volumen para la edad y tamaño corporal) y generalmente sin presen-

cia de sangre ni proteínas en la orina. A pesar de que es una enfermedad renal rara, es una de las principales causas genéticas de enfermedad renal crónica avanzada en la infancia.

En la Nefronoptisis la insuficiencia renal aparece habitualmente en las primeras dos décadas de la vida, frecuentemente ya durante la infancia, y es la manifestación clínica habitualmente más grave. Estos niños suelen requerir una técnica de reemplazo renal (diálisis o trasplante renal) de forma bastante rápida desde el inicio de los síntomas. Se trata de una enfermedad genética de tipo autosómico recesiva en la mayoría de los casos, es decir, los padres son portadores asintomáticos, y tienen un 25% de riesgo de tener hijos enfermos de nefronoptisis.

Hugo tiene una Nefronoptisis por mutaciones en el gen *NPHP1*, que es la forma más frecuente de Nefronoptisis. Hugo tiene ahora 8 años y su enfermedad se descubrió a los 4-5 años tras el hallazgo casual una insuficiencia renal en un análisis realizado por otro motivo. En el plazo de unos meses, Hugo entrará en lista de espera de trasplante renal para recibir un riñón nuevo que le permita superar la insuficiencia renal grave que ahora sufre.

Hablamos con él y con Amanda, su madre, para que nos cuenten su experiencia.

### ■ ¿Cuándo y cómo empezó todo?

**AMANDA:** Yo no sabía lo que era esta enfermedad, no sabía lo que suponía, pero ya desde pequeño sí que le noté que no era como los demás niños, tanto en la cantidad de agua que él bebía y demandaba, como en el pis que hacía; el desarrollo motriz le costó mucho más que al resto, el hablar, caminar, gatear... iba con bastante más retraso que un niño de su edad. Esos son los primeros síntomas que noté.

**HUGO:** Yo no me acuerdo de nada porque no me acuerdo de cuando era pequeño. Recuerdo

Se trata de una enfermedad genética de tipo autosómico recesiva en la mayoría de los casos

CONVERSAMOS CON...

# Amanda, madre de Hugo



que hacía mucho pis de pequeño, pero era una cosa normal para mí.

## ■ ¿Conocíais la enfermedad? ¿Dónde buscasteis información o apoyo al inicio?

**AMANDA:** No, no tenía ni idea. No busqué nada de información en internet porque yo soy mucho de preguntar y le masacré a preguntas a mi doctor, y de esta manera me fui informando. No quise buscar en internet ni tampoco en asociaciones de pacientes.

**HUGO:** Yo no conozco la enfermedad que tengo, pero sé que me hace beber mucha agua. (Amanda responde que él sabe todo, que sabe que no le funcionan los riñones y le van a poner uno nuevo. Conoce todo el proceso y lo tiene aceptado. Hugo asiente).

## ■ Con este desconocimiento, ¿cómo se afronta el diagnóstico de la Nefronoptisis?

**AMANDA:** Lo afronté perfectamente, porque aunque sé que es una enfermedad muy grave, que vas a necesitar un trasplante, a mí me calmó que tiene cura. Él iba a estar bien con su medicación, no iba a sufrir, iba a ser un niño normal, y si no hay complicaciones llegará a ser viejo, y eso es lo que me interesaba. Lo que pase por el medio, pasará.

## ■ ¿Te preocupaba que Hugo fuera a tener una vida normal, como el resto de los niños de su edad?

**AMANDA:** No me preocupa porque yo confío en él. Es un niño fuerte, y cuando peor ha estado antes de diagnosticarle la enfermedad, ha hecho también una vida normal.

## ■ ¿Qué es lo que resulta más difícil de llevar de la enfermedad?

**AMANDA:** Nada. La perspectiva del trasplante me da más miedo por cómo él lo pase, nada más. La enfermedad no me da miedo, porque después de lo que he pasado (fallecimiento de mi marido), si no es muerte se puede hacer de todo, tiene solución.

## ■ ¿Cómo ha sido la evolución de la enfermedad desde que os la diagnosticaron?

**AMANDA:** Fenomenal. Tengo que decir que toda la información de todo el proceso me la han dado recientemente, porque al inicio yo sí que sabía lo que tenía, pero tampoco alcancé a saber muchas más cosas sobre el futuro de la enfermedad. Me dijeron que me lo explicarían en el centro donde se iba a realizar el trasplante renal cuando llegara el momento. Ahora es cuando yo he empezado a conocer toda la enfermedad, cómo va, lo que puedes esperar... Hugo para mí siempre ha sido un niño normal, incluso ahora que cuando venimos cada mes y tenemos que ajustar la medicación, él siempre está bien.

## ■ ¿Cómo se lleva la enfermedad a nivel familiar?

**AMANDA:** Se lleva bien, está normalizado. Con su hermana pequeña no hay problema. Ella lo conoce, pero aún es pequeña y no se entera. No se enteró del fallecimiento de mi marido tampoco. Es consciente pero no llega a sufrir. Lo de Hugo le va a costar cuando él esté aquí en el trasplante, pero de momento no es consciente 100%.