

# NEFROGEN

Revista de la asociación para la información y la investigación de enfermedades renales genéticas

**núm 2**

*Donación de órganos en  
España*

*La escolaridad en niños  
con una enfermedad  
crónica*

*La PQRAD desde  
enfermería*

*PQRAD en el niño*

*Ensayos clínicos en  
PQRAD*

*El uso de chaperonas*

*Testimonios*

**AIRG**  
España

Asociación para la información y la  
investigación de las enfermedades  
renales genéticas.

# AIRG

España

La asociación para la información y la investigación de las enfermedades renales genéticas se creó en 2003 con los siguientes objetivos:

Informar sobre todos los aspectos relativos a las enfermedades renales genéticas y sus consecuencias en el organismo y en la vida de los pacientes, teniendo en cuenta los estudios y progresos realizados tanto en España como en el extranjero.

Ayudar a los pacientes y a sus familias ofreciéndoles un lugar de escucha y apoyo.

Apoyar, en la medida de lo posible, el desarrollo de todo tipo de investigación que tenga como finalidad luchar contra las causas y las consecuencias de las enfermedades renales genéticas.

## COMITÉ CIENTÍFICO

### PRESIDENTA

Dra. Roser Torra. Fundació Puigvert. Barcelona.

### MIEMBROS

Dr. José Ballarín. Fundació Puigvert. Barcelona.

Dr. J. Antonio Camacho. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona.

Dr. Evaristo Fernández. Hospital Universitario. Puerto Real. Cádiz.

Dra. Ana Gonzalo. Hospital Ramón y Cajal. Madrid.

Dr. Xose Lens. Hospital Clínico. Santiago de Compostela.

Dr. Serafín Málaga. Hospital Central de Asturias. Oviedo.

Dr. Juan Martín Govantes. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

Dra. Isabel Martínez. Hospital de Galdakano. Vizcaya.

Dra. Mercedes Navarro. Hospital Materno infantil La Paz. Madrid.

Dr. Alfonso Pérez. Hospital General Universitario. Valencia.

Dr. Guillem Pintos. Hospital Germans Trias y Pujol. Badalona.

Dr. José Carlos Rodríguez. Hospital Dr. Negrin. Las Palmas de Gran Canaria.

Dr. Juan Rodríguez Soriano. Universidad del País Vasco.

Dr. José Miguel Simón. Hospital la Fe Infantil. Valencia.

Dr. J. Nieto. Hospital Materno infantil Valle Hebrón. Barcelona.

## JUNTA DIRECTIVA

Presidente: Ramón Ángel Quintilla Díez

Vicepresidente: Javier Casado

Secretaria: Mari Carmen Caballero

Tesorero: Conrad Llovera

Vocales: Lilli Sanz, Nuria Miranda, Naval Espasa, Luis Martínez, Lidia Subirats, Angels Pelaò, Ignasi Miguel, Rosa M<sup>a</sup> Segarés, Montserrat Bou, Ana M<sup>a</sup> Fernández, Fina Giménez.

Delegación en Madrid: Sofía Guerra

**Revista Informativa sin ánimo de lucro. Verano 2007.**

**Diseño y Maquetación:** Álvaro Sanz (Dzero)

**Foto portada:** Álvaro.Dzero.

**Imprime:** Gráficas Gipsu S.L. (Barcelona)

# EDITORIAL

Corren tiempos difíciles para las relaciones entre las personas. Respeto, tolerancia, comprensión, educación parecen ser objetivos difíciles de conservar pero no hay que desanimarse, aún hay signos que nos permiten tener esperanza. Cuando uno se encuentra inmerso en un proyecto tan humano como el de una Asociación de pacientes se da cuenta que ante un problema común el entendimiento y la colaboración entre los diferentes afectados consigue objetivos que parecen inalcanzables. Esto está sucediendo con la AIRG-España, se ha conseguido llegar a los 95 socios en 2007, cifra que nos da a entender que la labor que se está llevando a cabo sigue el rumbo correcto. Una Delegación en Madrid al frente de la cual nuestro nuevo Vicepresidente Javier Casado está extendiendo la Asociación por la zona centro con indudable éxito. La AIRG-E se reafirma como referente en la divulgación de las enfermedades renales genéticas en el territorio nacional y su presencia en el Congreso Nacional de Nefrología así lo demuestra.

En otro orden de cosas comentar que la AIRG-France asociación pionera y de la cual hemos heredado el buen hacer y su filosofía, nos anuncia que en 2008 se celebrará en París su 20 aniversario y se aprovecha la cita para aunar esfuerzos entre las AIRG Europeas ya existentes y que consolidan el proyecto en el continente. Bélgica, Suiza, Francia y España estarán presentes.

Bien no puedo dejar pasar ésta ocasión para recordar a Carmen Fabre, la cual nos dejó en 2006, entusiasta colaboradora en los difíciles inicios de la AIRG-España.

**Ramón A. Quintilla Diez.**  
**Presidente de la AIRG-España.**

## RESUMEN 2ª JORNADA ANUAL AIRG-España

Barcelona, 25 de noviembre 2006

El pasado 25 de noviembre de 2006, se celebró la 2ª Jornada de AIRG España en el auditorio de los Laboratorios Novartis en Barcelona.

Al iniciar el acto, el presidente Ramón Quintilla dio la bienvenida a todos los socios y asistentes y agradeció la participación de los ponentes en esta jornada, así como a nuestros compañeros de AIRG Francia, representada por su presidenta Anne Graftiaux y el secretario Jacques Vignaud.

Ante la baja de última hora del Dr. Jean Pierre Grunfeld, fué nuestro compañero Jacques Vignaud el que impartió la primera ponencia de la jornada sobre la situación de la AIRG en Europa. Hemos de resaltar que estamos ya en Francia, Bélgica, Suiza, Países Bajos y España y que nuestra organización se sigue extendiendo por Europa. En la segunda ponencia de la jornada, el Dr. J. Torrent-Farnell, presidente del Comité Científico de la Agencia Europea del Medicamento (EMA), director general de la Fundación Doctor Robert nos contó uno de los aspectos más desconocidos por parte de los pacientes que es cómo se inicia la investigación de un medicamento y los trámites necesarios para que estos medicamentos dirigidos a los pacientes con enfermedades raras, o sea, de uso minoritario, obtengan la autorización ante los diversos organismos internacionales.

La Dra. Roser Torra, presidenta del comité científico de la AIRG España, desarrolló su ponencia sobre las nuevas perspectivas terapéuticas en la poliquistosis renal, todos los avances en este terreno y hacia dónde dirigen los pasos los investigadores para detener el desarrollo de los quistes renales. Hubo mucha esperanza en sus palabras por lo avanzado de algunas de las investigaciones de los medicamentos, que parece ser, pueden frenar el desarrollo de los quistes renales.

Después de una pausa para departir entre médicos, pacientes e invitados, siguió la sesión matinal abordando un tema que muchos de los asistentes habían solicitado que se tratase en alguna de las jornadas. Estamos hablando de la cuestión psicológica. Como afrontar este tipo de enfermedades y los sentimientos que generan al paciente y a toda la familia. El tema fue impartido por la psicóloga Montserrat Martínez que nos dio las pautas y recomendaciones para superar los

momentos difíciles que acompañan a este tipo de enfermedades.

El Dr. Lluís Guirado del departamento de trasplantes de la Fundació Puigvert, nos habló de cómo se realiza un trasplante. Desde el dispositivo previo de un posible donante, hasta que el órgano es trasplantado al nuevo receptor, así como de nuevos métodos de coordinación para acortar el tiempo entre la extracción del órgano y el trasplante. Además nos explicó el avance de los trasplantes de donante vivo, algo que se está utilizando cada vez más debido al aumento de la demanda de órganos renales.

La Dra. Laura Espinosa del Hospital Materno infantil de la Paz, nos habló de las enfermedades renales en la infancia y todas las implicaciones emocionales de los padres y de las vías de solución para cada una de dichas enfermedades.



Después de la comida, fue la presidenta de AIRG-Francia, Anne Graftiaux la que nos puso al corriente de todo el trabajo que están desarrollando nuestros compañeros galos y de los proyectos que tiene para este 2007.

Finalmente, todos los ponentes de esta jornada, conjuntamente con los moderadores, el Dr. José Ballarín y el Dr. José Nieto, participaron en la mesa redonda en la cual respondieron a las preguntas de todos los asistentes al acto.

Concluyó el acto la secretaria de AIRG, M<sup>a</sup> Carmen Caballero, dando las gracias a los ponentes y a los socios y familiares, por haber participado en la jornada anual de nuestra asociación.

**OS ESPERAMOS EN LA III JORNADA ANUAL DE LA AIRG, apuntaros en el telef. 933770049**

# JORNADA ANUAL DE AIRG - Francia

Nantes, 2-3 de Junio de 2007

Los días 2 y 3 de Junio de 2007, se celebró en la Facultad de Medicina de Nantes, la Jornada Anual de la AIRG-France, dándose cita nefrólogos de reconocido prestigio mundial (a destacar la participación del Dr. J.P. Grunfeld, del Hospital Necker en Paris), que hicieron sus diferentes ponencias para los numerosos asistentes, socios y amigos de la AIRG, afectados o no de alguna enfermedad renal genética.



Las ponencias más destacadas fueron:

- Centros de Referencia (Dr. D. Chauveau): ya funcionan 3 en Francia (Paris, Lyon y Sud-Ouest), teniendo como objetivo dar respuesta a los desafíos de una Enfermedad Rara, informar a pacientes, profesionales de la salud y promover su investigación y epidemiología.

- Progreso de la Investigación, en las siguientes enfermedades:

1. Síndrome de Alport (Dr. Y. Pirson). El Dr. O. Gross ha iniciado un estudio clínico en Alemania
2. Poliquistosis Renal Autosómica Dominante: el Dr. B. Knebelmann habló sobre los ensayos terapéuticos que se están llevando a cabo ó que se iniciarán a corto plazo con el fin de poder disponer de un tratamiento para detener el crecimiento de los quistes en unos 5 años (Tolvaptan, Octeotride, Rapamicina, etc)
3. Cistinosis (Dra. C. Antignac): se están mejorando las dosis de cisteamina, para incrementar la calidad de vida del paciente.

- Realización de talleres por patologías, dónde participan nefrólogos expertos en cada una de ellas.
- Prevención de la evolución de la Insuficiencia Renal (Dr. N. Bassilios), prevención que se consigue controlando la proteinuria y la tensión arterial.

- Consejo genético: La Dra. C. Antignac expone los aspectos a tener en cuenta, éticos, legislativos, en el diagnóstico prenatal, preimplantacional, o test genético en niños y familiares.

- Paso de la nefrología pediátrica a la adulta (Dra. C. Loirat, Dr. C. Guyot), paso que recomiendan hacerlo cuando el adolescente esté preparado y de forma progresiva.

- Trasplantes (Dr. J. Libot, C. Lenormand, enfermera coordinadora, y Dr. JP. Soullillou): en 2006 se realizaron en Francia 2731 trasplantes renales y la lista de espera era de 6152 personas. Cuando una persona decide ser donante lo tiene que comunicar a su familia. Hay que concienciar a la población de la necesidad de donaciones. España es el primer país con más donantes a nivel mundial de cadáver, pero no de donante vivo.

Testimonios e intercambios con los nefrólogos de las diferentes asociaciones AIRG europeas, y en particular de la AIRG-España, que contó con la inestimable participación del Dr. J. Ballarin y la Dra. R. Torra.

- Próximos acontecimientos:

- 22/09/07 Jornada Anual de la AIRG-Belgique
- 06/10/07 Jornada Anual de la AIRG-Suisse
- 17/11/07 Jornada Anual de la AIRG-España
- 17 y 18/05/2008 Jornada Europea de todas las AIRG, en Paris, para celebrar los 20 años que cumple la AIRG-France.



# DONACIÓN DE ÓRGANOS EN ESPAÑA: EL MODELO ESPAÑOL

*Dr. Rafael Matesanz*

*Director ORGANIZACIÓN NACIONAL ESPAÑOLA DE TRANSPLANTES (ONT)*

## **INTRODUCCIÓN**

La escasez de donantes cadáveres de órganos es un problema universal e impone un límite severo al número de los pacientes que pueden beneficiarse del trasplante al mismo tiempo que hay una demanda cada vez mayor de órganos sólidos en todo el mundo. Hay evidencia que la escasez de donantes de órgano no es principalmente el resultado de una carencia de donantes adecuados, pero más bien el resultado del fracaso en identificarlos, obtener el consentimiento y obtener los órganos. Estrategias parciales de donación de órganos practicadas en muchos países han resultado insuficientes o pasajeras.

Desde la creación de la Organización Nacional de Trasplante Española (ONT) en 1989, y el establecimiento de una red nacional de médicos de hospital expresamente entrenados, a media jornada, dedicados y muy motivados responsables del proceso entero de donación de órgano, España pasó de 550 a 1546 donantes de órganos sólidos en números absolutos, y 14 a 35.1 donantes de órgano por millón de personas (pmp) en 2005, con mucho la tasa de donantes más alta del mundo. Este es el único ejemplo en el mundo de un país grande (44.1 millones de habitantes) con un aumento continuo de la donación de órganos de cadáver sostenida a lo largo de un período de quince años.

Un programa proactivo de detección de donantes realizado por coordinadores de trasplante bien entrenados, la introducción de protocolos de muerte cerebral en los hospitales y la combinación de una atmósfera social favorable, una dirección adecuada de relaciones con los medios de comunicación, con un reembolso adecuado económico de los hospitales han sido claves del éxito. Este modelo puede ser parcial o totalmente adaptado a otros países o regiones si las condiciones básicas se garantizan.

## **DESCRIPCIÓN DEL MODELO**

Todas las acciones llevadas a cabo en España con el fin de mejorar la donación de órganos de fallecidos durante los años noventa son conocidas a nivel internacional como "el Modelo Español" de donación de órganos y han sido descritos extensamente en la literatura médica. Los puntos que definen el Modelo Español son:

\* Una red de coordinación de trasplante a tres niveles: nacional, autonómico y hospital.

\* Los dos primeros niveles nombrados y pagados por las autoridades Nacionales y Regionales son verdaderas interfaces entre los políticos y los profesionales. Todas las decisiones técnicas sobre trasplantes son tomadas según acuerdo general en un Consejo Regional formado por el responsable Nacional y el Regional.

\* El tercer nivel, el coordinador de hospital, debería ser un médico (aunque ayudado por enfermeras en los hospitales grandes), trabajando casi siempre a tiempo parcial, y localizado dentro del hospital. Ellos son nombrados por, y reportan al director de hospital (no al jefe de las unidades de trasplante), aunque funcionalmente están unidos con los coordinadores regionales y nacionales.

\* La mayor parte de coordinadores de hospital son anestesistas / intensivistas, lo cual implica una participación activa de estos médicos en la donación de órganos. La dedicación a tiempo parcial les permite seguir con su trabajo anterior y especialmente estar presente incluso en los hospitales más pequeños.

\* Continuos protocolos de muerte cerebral realizadas por los coordinadores de trasplante, registros de muerte cerebral prospectivos, complementados con revisiones retrospectivas

médicas de registros para evitar los errores de la sub/sobre estimación de donantes potenciales, han sido introducidos en la mayor parte de las regiones. La metodología incluye un continuo proceso de auditoría y la descripción de las características y las tasas de donación esperadas en cada hospital. Esto también incluye la posibilidad de evaluación externa. Cuando se detecta un déficit de donación en un hospital o área determinada se inicia un programa de detección.

\* La oficina central de la ONT actúa como agencia de apoyo responsable de la distribución de órganos, el transporte, el manejo de la lista de espera, los registros de trasplante, la estadística, la información general y especializada así como las acciones que puedan mejorar el proceso entero de donación de órganos y trasplante.

\* Un gran esfuerzo en la formación médica continuada y la educación para coordinadores de trasplante nuevos y antiguos es financiada y dirigida por la Administración de Salud central. Se ha promovido el desarrollo de varios programas de formación para profesionales de la salud, expresamente dedicados a cada paso del proceso (la detección y manejo del donante, aspectos legales, el contacto con la familia, aspectos organizativos, la gestión de recursos ...).

\* El reembolso Hospitalario por parte de las administraciones de salud regionales, que financia de forma apropiada la actividad de trasplante. De lo contrario, la actividad sostenida de consecución de donantes, especialmente en hospitales pequeños no universitarios y no transplantadores, se convierte en prácticamente imposible.

\* Se ha prestado mucha atención al papel clave de los medios de comunicación y a mejorar el nivel de información de la población española sobre estos temas. Existe un teléfono rojo de trasplante 24 horas al día, reuniones periódicas entre periodistas y líderes de opinión, cursos de comunicación para hospitales y coordinadores

regionales, y el manejo de publicidad adversa junto a una difusión adecuada y sistemática, vía los medios de comunicación a la comunidad médica.

\* Un respaldo legal adecuado, técnicamente similar al de otros países occidentales: la definición de muerte cerebral, la obtención de órganos después de la obtención del consentimiento de la familia, ninguna compensación puede ser pagada por la donación. España tiene una ley de consentimiento teórico supuesto, pero desde un punto de vista práctico, siempre preguntan el consentimiento de la familia y los deseos de los parientes siempre son respetados, al igual que en prácticamente todos los países de Unión Europea. La tasa de rechazo de las familias ha ido disminuyendo del 26 % en los años noventa hasta el 16 % en el 2005.. Está claro que el aumento de la donación de órganos durante los años noventa no puede ser atribuido a ningún cambio de la legislación española que ha permanecido inmodificada desde 1979. Estas medidas van, desde luego, mucho más lejos de la institución de la figura del coordinador de trasplante y no son fáciles de llevar a cabo. Los resultados pueden estar profundamente influenciados por las diferencias estructurales de país a país.

## **RESULTADOS**

La tasa de donación de órganos aumentó en todas partes desde los años noventa y ha permanecido entre 33 y 35 donantes pmp durante los 7 últimos años. Esta tasa es superior a la de todos los otros países Occidentales y representa el mayor aumento de la donación de órgano para un país entero durante este tiempo. Catorce de las 17 regiones tienen más de 30 donantes pmp y cinco de ellas tienen más de 40. Las características de estos donantes han cambiado considerablemente debido a la disminución de accidentes de tráfico fatales junto con el aumento de la detección de donantes más añosos. Los accidentes de tráfico disminuyeron como causa de donación de órgano del 43 % en 1992 al 14 % en 2006, mientras los

accidentes vasculares cerebrales se elevaron del 39 a 60 %. Por consiguiente, la edad media de los donantes pasó de 38 a 54 años, y el porcentaje de donantes de más de 60 años aumentó del 10 al 39 %. La tasa de rechazo por parte de la familia disminuyó del 27.6 al 15.2 %. El número de trasplantes de riñón de cadáver aumentó de 1021 hasta 2005 (incremento del 100 %), y el total de órganos sólidos trasplantados aumentó de 1302 a 3756 en diez años (casi 3 veces mayor). Las tasas de trasplante para el hígado y el riñón son con mucho las más altas en el mundo, y los pacientes en lista de espera española tienen la mayor probabilidad de recibir un órgano. Si el número anual de trasplantes de riñón realizados en España hubiera permanecido estable, como en la mayor parte de otros países, más de 15.000 pacientes renales no habrían sido trasplantados durante estos 15 años. La reducción de coste estimada del presupuesto de diálisis debido a esto representa cada año prácticamente dos veces el coste total de todos los trasplantes de órgano sólidos realizados en España. Por lo tanto, el trasplante no puede ser considerado como un lujo exclusivo de países ricos, sino una terapia muy rentable, que es capaz de salvar muchas vidas en todo el mundo.

**Rafael Matesanz**

*Director ONT*

*Sinesio Delgado 6*

*28029-Madrid - Spain*

*e-mail: rmatesanz@msc.es*



**ANTE UNA ENFERMEDAD  
RENAL HEREDITARIA  
INFÓRMATE**



## LA ESCOLARIDAD EN LOS NIÑOS CON UNA ENFERMEDAD CRÓNICA

Nadie duda de que la calidad de vida de una persona enferma tiene que ver, además de con el aspecto estrictamente médico, con que ésta disponga de marcadores que indiquen “normalidad”, ya sean de carácter laboral, social o afectivo-emocional. Si bien es cierto, que en los niños enfermos crónicos esta normalidad se complica de forma importante.

La escolaridad para los niños no es sólo la forma fundamental de aprendizaje, es el medio donde se relacionan con sus iguales, donde ocupan un lugar como individuos al margen de la protección de la familia, donde aprenden a relacionarse socialmente y el lugar donde se pone de manifiesto su capacidad de adaptación y la valoración que tienen de sí mismos. Podemos decir que una adecuada escolarización es fundamental para el desarrollo intelectual y personal del niño e influye directamente en su felicidad.

A veces en la vida escolar surgen dificultades que, en el caso de niños enfermos crónicos se incrementan por los diversos aspectos relacionados con su salud: ingresos hospitalarios, necesidad de medicación diaria administrada a lo largo de la jornada escolar, controles médicos frecuentes, dietas individualizadas, recogida de muestras de orina en días de colegio, restricciones en actividades deportivas etc. que hacen que la escolaridad continuada en algunos casos se resienta de forma notable.

Por otra parte, suele ser frecuente que los padres afronten la crianza de este tipo de niños con innumerables miedos e inseguridades que les pueden llevar a sobreproteger a sus hijos. A la escuela se le plantea un problema cuando tiene alumnos con enfermedades crónicas: faltan mucho a clase, no asisten en las fechas de examen programadas con antelación, tienen que tomar medicación... Y los maestros y profesores también tienen miedo, como los padres, de que a los niños les pase algo. Porque si las enfermedades raras

son “invisibles” para la sociedad, aún lo son más para la escuela.

¿Qué podemos hacer para que el niño viva su escolaridad de forma satisfactoria?

Partiendo de la base de que no hay una única solución, sí parece importante afrontar el problema no de forma unilateral, sino intentar implicar a todas las personas y entidades que tienen que ver en ello: padres, maestros y escuela, médicos y hospitales, trabajadores sociales, psicólogos y Comunidades Autónomas con competencias en materia educativa. Ya hay un camino recorrido en esta dirección. En algunas Comunidades se cuenta con un grupo de profesores y maestros que van a las casas a dar clase a los niños cuando es inviable su asistencia a la escuela y que está coordinado con el colegio o instituto en el que el niño esté matriculado. En la mayoría de los Hospitales hay escuela para que los niños asistan durante los ingresos, también disponen de biblioteca que realizan un servicio de préstamo mientras que se permanece en el hospital.

Lo que es fundamental es un permanente contacto entre padres y profesores como principales responsables de la educación de los niños. Padres y profesores deberían ser capaces de crear un marco propicio para incentivar las ganas de aprender, de esforzarse para conocer cosas nuevas y de descubrir la satisfacción por el estudio. El trabajar juntos, con ilusión, ayudándose y con el convencimiento de tener entre sus manos una preciosa labor es el mejor regalo que se le puede hacer a un niño con una enfermedad crónica.

### **Sofía Guerra**

*Maestra. Madre de dos niños con Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva*

# ATENCIÓN INTEGRAL AL PACIENTE CON POLIQUISTOSIS RENAL GENÉTICA.

## PERFIL CLÍNICO Y EXPERIENCIA

(Este artículo ha sido publicado íntegramente en la revista de la SEDEN)

**Autores:** Calderó Urrea, Maite. Font Díaz, Nuria. Fuenmayor Díaz, Amaranta. Luque Llaosa, Marta Beatriz. Mirada Ariet, Carmen. Rodríguez Martín, Carmen, Torruella Barraquer, Carme. Vela Ballesterero, Antonio

*Departamento de Enfermería. Servicio de Nefrología. Fundación Puigvert. Barcelona*

La poliquistosis renal es una enfermedad genética caracterizada por la presencia de numerosos quistes llenos de fluido que se desarrollan en los túbulos renales. La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) o poliquistosis del adulto afecta al 5%-10% de personas en programa de hemodiálisis o de trasplante renal. La clínica inicial abarca signos y síntomas como dolor abdominal o lumbar, hematuria, litiasis renal, infecciones urinarias de repetición, hematomas perinéfricos e HTA. Este estudio tiene un doble objetivo: conocer el perfil clínico del paciente con poliquistosis renal y comprender cómo esta enfermedad influye en las diferentes etapas vitales. El diseño de investigación es cuantitativo y cualitativo para dar respuesta a cada uno de los objetivos propuestos.

La perspectiva cuantitativa abarca un estudio descriptivo retrospectivo de revisión de las historias clínicas de los pacientes ingresados en nuestro Centro con este diagnóstico entre los años 2000 y 2005 (N=161). Las variables estudiadas hacen referencia al perfil clínico de los pacientes. El análisis estadístico se ha realizado con el programa SPSS. Para abarcar aspectos cualitativos de la enfermedad se han realizado dos entrevistas en profundidad semiestructuradas a personas cuyo diagnóstico ha actuado como condicionante en la toma de decisiones personales y familiares.

El perfil del paciente con poliquistosis renal es el de una persona de 58 años de media con poliquistosis hepática asociada, así como antecedentes familiares de la enfermedad y diversas patologías asociadas, siendo la más frecuente la hipertensión arterial.

Las entrevistas en profundidad denotan la

presencia de dolor crónico, con una alteración de la vida cotidiana y de la dinámica familiar. La incerteza en cuanto a su evolución y tratamiento produce ansiedad y un desgaste emocional progresivo.

El cuidado de personas con poliquistosis renal hereditaria implica el desarrollo del rol autónomo de la enfermera en diversos aspectos, entre los que destacan: elaboración de programas de educación sanitaria por la elevada presencia de problemas de salud crónicos asociados como hipertensión o diabetes; cuidado de los accesos vasculares y todo aquello que favorezca la independencia del paciente y un mejor autocuidado ; control del dolor crónico y agudizado, a través de una adecuada terapia farmacológica y de una correcta valoración del dolor, así como de la aplicación de técnicas de relajación y visualización que ayuden al paciente a implicarse y conectar consigo mismo.

El rol de enfermería en el cuidado del enfermo renal crónico engloba diferentes aspectos. Por una parte, la detección y reconocimiento temprano de la enfermedad, mediante un conocimiento amplio de la clínica que comporta, adelanta el abordaje terapéutico médico y de enfermería y ayuda en la prevención de posibles complicaciones (1, 2, 3).

La presencia de un enfermo crónico suele alterar la dinámica familiar en su conjunto, por lo que los miembros más cercanos requieren su inclusión en los cuidados de enfermería (4). La elaboración de un plan de cuidados que abarque todos estos aspectos facilita una buena calidad asistencial al enfermo y a sus familiares, dando una atención estandarizada y personalizada al mismo tiempo (5). También es necesario un conocimiento

profundo de la enfermedad, que contribuye a una buena prevención y tratamiento desde un punto de vista clínico. Pero también un acercamiento a la realidad subjetiva del enfermo, a la percepción personal de su situación vital para ayudarle a minimizar el sufrimiento y el estrés emocional (6).

Las entrevistas realizadas permiten observar en ocasiones las siguientes preocupaciones: presencia de dolor crónico invalidante que obliga a interrumpir actividades de ocio y la vida laboral de la persona enferma; alteración de la dinámica social, familiar y de pareja; condicionante en cuanto a la decisión de ser madre por tratarse de una enfermedad hereditaria; presencia de ansiedad y miedo en algún momento e importancia del apoyo familiar para una mejor tolerancia de la situación.

Este trabajo podría abrir nuevas líneas de investigación cualitativa para profundizar en una mejor comprensión de la realidad subjetiva del enfermo y de su realidad vital.

## **Bibliografía**

- 1- Cannon D. Reconocer la insuficiencia renal crónica. Nursing 2004; (22) 8 8-11
- 2- Lermo, D. Generalidades y nefrología clínica. Formación continuada LOGOS. 2005; (9) 201-205
- 3- Andreu L y Force E. Vivir con insuficiencia renal crónica. Revista ROL de Enfermería. 1998; XXI (238) 105-110
- 4- Ríos A, Conesa C, Munuera C y Fajardo D. Alteración de la dinámica familiar en la insuficiencia renal crónica en la infancia. Atención Primaria. 1999; 24 (3) 177-178
- 5- Romero M. Plan de cuidados en un paciente con insuficiencia renal crónica. Revista Sociedad Española Enfermería Nefrológica. 2000 (9) 35-39
- 6- Barba A, Pérez E, Gómez G, Barba S y Machi M. La evaluación del estrés en la insuficiencia renal crónica: una aproximación multidisciplinar. Revista Sociedad Española de Enfermería nefrológica. 1998; 1:22-26
- 7- Llach, F y Valderrábano, F. Anatomía patológica de la IRCT. 1990; Ediciones Norma (2): 19-41
- 8- Flinter F y Brenner B. The kidney. Riñón poliquistico. (ICD-10: Q613) 2004; Monografía revisada 13-6-2005 Equipo de Redacción IQB año 2005

**ESPERAMOS VUESTRA ASISTENCIA A LA  
III JORNADA ANUAL DE LA AIRG-ESPAÑA  
EL PRÓXIMO 17 DE NOVIEMBRE**

# ENFERMEDAD RENAL POLIQUISTICA DOMINANTE EN EL NIÑO

## DIAGNÓSTICO PRECOZ EN LA EDAD PEDIÁTRICA: CONTROVERSIA ABIERTA

**Autora:** Dra. Gema Ariceta Iraola

*Nefrología Pediátrica. Hospital de Cruces. Vizcaya.*

La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) es la enfermedad renal hereditaria más frecuente, causada por las alteraciones de al menos dos genes (PKD1 y PKD2) (1-2), y afecta a 1 de cada 400-1000 individuos (3). Se caracteriza porque el tejido renal sano es sustituido por quistes renales que aumentan en número y tamaño con la edad, y con frecuencia aparecen quistes en otros órganos (4). El impacto de la PQRAD se debe a su progresión al fallo renal severo en el 50% de los pacientes a los 60 años, y del 75% a los 70 años de edad, aproximadamente (5).

El diagnóstico precoz de las enfermedades genéticas es éticamente controvertido. En el niño esta decisión es aún más difícil ya que no tiene capacidad propia, y la responsabilidad recae en sus padres. El diagnóstico genético de PQRAD en el feto, precede a la aparición de quistes, pero no determina la severidad de la futura enfermedad en el caso de esté afecto. Así mismo, la mitad de los hijos de los pacientes con PQRAD presentarían la enfermedad, si bien es cuestionable estudiarlos cuando los síntomas no suelen aparecer hasta la vida adulta (6). Los defensores de esta búsqueda activa precoz, con frecuencia en individuos sin síntomas, la justifican por el beneficio de los controles médicos en fases muy iniciales. Los detractores, sin embargo, denuncian las posibles repercusiones negativas en la vida del individuo al conocer que está afecto.

Aunque de rutina no se recomienda el diagnóstico genético de la PQRAD en el niño, la enfermedad puede detectarse por ecografía. De este modo, cada vez en más niños de familias con PQRAD, el diagnóstico se produce en fases muy tempranas, tras la observación de quistes renales en ecografías

realizadas por distintos motivos. La presencia de dos quistes en un riñón o de un quiste en cada riñón en menores de 30 años pertenecientes a familias con PQRAD, confirma el diagnóstico en ellos (7). En la actualidad la ecografía renal detecta la enfermedad en el 95% de los individuos menores de 30 años con PQRAD tipo 1, y en el 67% del tipo 2, si bien la mayor frecuencia del tipo 1 da lugar a que la ecografía sea capaz de detectar al 93% de los individuos menores de 30 años afectados.

### **Manifestaciones de la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante en la edad pediátrica:**

Aunque la PQRAD es una enfermedad de la vida adulta, en el niño afecto puede manifestarse de tres formas distintas:

#### **1) PQRAD presintomática:**

Es la forma más frecuente, en la que los niños no tienen ningún síntoma. Con frecuencia, el diagnóstico se produce al observar quistes renales por ecografía. La aparición de un quiste renal en hijos de padres con PQRAD se considera diagnóstico de la enfermedad (8), si bien la ausencia de quistes no la descarta, especialmente en los menores de 5 años. Se ha demostrado que el 60% de los niños con PQRAD tipo 1 tienen quistes renales visibles por ecografía a los 5 años, porcentaje que aumenta hasta el 75-80% entre los 5-18 años (9). Por otro lado, cuando se detecta un quiste renal en un niño sin historia familiar de poliquistosis renal, es obligado realizar una ecografía a los padres quienes, en ocasiones, desconocen que tienen la enfermedad, y el niño es el caso índice (el primer miembro diagnosticado) de la familia.

## 2) PQRAD muy precoz:

Es un tipo muy severo de PQRAD en la que los quistes renales aparecen en el primer año de la vida, e incluso en el feto antes del nacimiento (10-11), y constituye una forma clínica excepcional. En estos niños la presión arterial está elevada y puede aparecer fallo renal importante en etapas muy tempranas de la vida (10). Representa una anticipación de la edad de aparición de la enfermedad, fenómeno que se ha observado en algunas familias con PQRAD. Algunos pacientes tienen riñones de gran tamaño, incluso sin quistes visibles, que pueden comprometer la función respiratoria del recién nacido, por alteración en su desarrollo pulmonar (12). Dado que la imagen en la ecografía renal (alteraciones en la estructura renal, riñones grandes e incluso quistes) puede ser similar en otras enfermedades quísticas renales, y el diagnóstico concreto de PQRAD se deduce por la historia familiar. En general la ecografía no detecta la enfermedad antes de las 24 semanas de embarazo (10).

El riesgo de aparición de este tipo severo de PQRAD en un hermano es del 45%, y es por ello que en estas familias parece especialmente indicado el consejo genético (13).

En nuestra experiencia (datos propios) hemos observado que la aparición de quistes renales en niños menores de un año, tanto en familias con PKD1 como PKD2, no siempre se asocia con enfermedad severa, si bien aquellos niños con riñones de gran tamaño o con más de 10 quistes en cada riñón tienen un peor pronóstico (9).

## 3) PQRAD sintomática:

Algunos hospitales han observado hipertensión arterial en el 36% de los niños y adolescentes con PQRAD, sangre en la orina (hematuria) en el 17%, dolor lumbar en el 18%, y aparición de proteínas en orina en el 28% (9). Es posible que estos porcentajes estén mediatizados porque corresponden a centros de referencia en

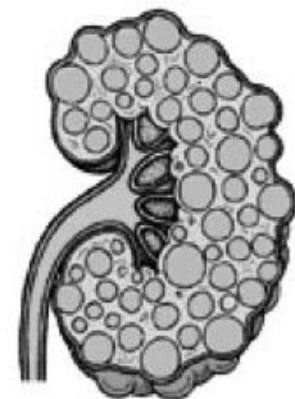
nefrología pediátrica donde acuden los pacientes con cuadros más severos. Con frecuencia dichos pacientes también presentan riñones de gran tamaño, clínica urinaria, infecciones de orina y cálculos renales (13). En general a mayor tamaño renal en la PQRAD, los síntomas son más intensos. Además un 12% de los niños y adolescentes afectados presentan repercusión cardíaca de la hipertensión, y también anomalías de las válvulas cardíacas (14).

La hipertensión arterial es un factor fundamental en la progresión de la PQRAD también en los niños (9). De este modo, estos pacientes se benefician del tratamiento antihipertensivo, y del tratamiento de las complicaciones de los quistes. Generalmente la función renal se mantiene normal durante la edad pediátrica.

En resumen cabe concluir que la expresión de la PQRAD en el niño y adolescente es variable, si bien, en la mayor parte de los casos los individuos afectados no tienen síntomas de la enfermedad, aún cuando ya presenten quistes renales por ecografía. Con la excepción de las formas precoces graves, en ausencia de síntomas no se justifica el diagnóstico activo de la enfermedad en la edad pediátrica. Sin embargo, esta actitud prudente debe ser equilibrada con la necesidad de establecer un diagnóstico y tratamiento precoces en aquellos niños y adolescentes con PQRAD sintomática, al objeto de disminuir el impacto de la enfermedad y aminorar su progresión al fallo renal.



Normal Kidney



Polycystic Kidney

## Bibliografía

1. Reeders ST, Breuning MH, Davies KE, Nicholls RD, Jarman AP, Higgs DR, Pearson PL, Weatherall DJ. A highly polymorphic DNA marker linked to adult polycystic kidney disease on chromosome 16. *Nature*, 1985; 542-544
2. Mochizuki T, Wu G, Hayashi T et al. PKD2, a gene for polycystic kidney disease that encodes an integral membrane protein. *Science*, 1996; 272: 1339-1342.
3. Gabow P. Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *N Engl J Med*, 1993; 329: 323-342.
4. Pirson Y, Chauveau D, Grünfeld JP. Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. En: Davidson Am, Cameron JS, Grünfeld JP, Kerr DN, Ritz E, Winearls CG eds. *Oxford Textbook of Clinical Nephrology*. Oxford: Oxford Medical Publications, 1998: 2393-2415.
5. Simon P. Prognosis of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephron*, 1995; 71: 247-248.
6. Dimitrakov DJ, Dimitrakov JD. Presymptomatic Diagnosis of ADPKD in childhood: ultrasonographic, computed tomography and gene linkage analysis studies. En: Sessa A, Conte F, Serbelloni P, Milani S (eds): *Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease*. *Contrib Nephrol*. Basel. Karger, 1995; 115: 185-187.
7. Ravine D, Gibson RN, Walker RG, Sheffield LJ, Kincaid-Smith P, Danks DM. Evaluation of ultrasonographic diagnostic criteria for autosomal dominant polycystic kidney disease 1. *Lancet*, 1994; 343: 824-27.
8. Gabow PA, Kimberling WJ, Strain JD, Manco-Johnson ML, Johnson AM. Utility of ultrasonography in the diagnosis of Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease in Children. *J Am Soc Nephrol*, 1997; 8: 105-110.
9. Fick-Brosnahan G, Vu Tran Z, Johnson AM, Strain JD, Gabow PA. Progression of autosomal dominant polycystic kidney disease in children. *Kidney Int*, 2001; 59: 1654-1662.
10. Zerres K, Rudnik-Schönebron S, Deget F. Clinical onset of autosomal dominant polycystic kidney disease in sibs: clinical picture and recurrence risk. *J Med Gent*, 1993; 30: 583-588.
11. Torra R, Badenas C, Darnell A, Brú C, Escorsell A, Estivill X. Autosomal dominant polycystic kidney disease with anticipation and Caroli's disease associated with a PKD1 mutation. *Kidney Int*, 1997; 52: 33-38.
12. Gagnadoux MF, Broyer M. Polycystic kidney disease in children. En: Davidson Am, Cameron JS, Grünfeld JP, Kerr DN, Ritz E, Winearls CG eds. *Oxford Textbook of Clinical Nephrology*. Oxford: Oxford Medical Publications, 1998: 2385-2393.
13. Fick GM, Johnson AM, Gabow PA. Is there evidence for anticipation in autosomal-dominant polycystic kidney disease?. *Kidney Int*, 1994; 45: 1153-1162.
14. Ivy DD, Shaffer EM, Johnson AM, Gabow PA. Cardiovascular abnormalities in children with Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease. *J Am Soc Nephrol*, 1995; 5: 2032-2036.



### **Dra. Gema Ariceta Iraola**

Nefrología Pediátrica. Hospital de Cruces.  
P/ Cruces s/n. 48903 Baracaldo. Vizcaya  
M.GEMA.ARICETAIRAOLA@osakidetza.net

# ENSAYOS CLÍNICOS QUE SE ESTÁN LLEVANDO A CABO EN PACIENTES CON POLIQUISTOSIS RENAL

## **Tolvaptan Tempo 3/4 Trial**

Patrocinador: **Otsuka Pharmaceutical Development & Commercialization, Inc.**

El principal objetivo de este estudio en Fase III es evaluar durante un amplio periodo de tiempo la eficacia y seguridad del Tolvaptan en la Poliquistosis Renal, monitorizando el volumen total del riñón y el volumen de los quistes mediante Resonancia Magnética (MRI) y tomando el computo de los marcadores clínicos de la progresión de la Poliquistosis Renal en pacientes viviendo en América, Asia y Europa. Tolvaptan es potencialmente eficaz tanto para la forma Autosómica Dominante, como para la forma Autosómica Recessiva pero el estudio se hace en la forma dominante.

## **Sirulimus (Rapamune)**

Patrocinador: **University of Zurich.**

El objetivo de este estudio en Fase III es investigar si Rapamune usado en dosis bajas (2mmg/d) ralentiza el crecimiento quístico y el deterioro de la función renal en pacientes con Poliquistosis Renal mediante la inhibición de una proteína reguladora llamada mTOR. Un defecto sobre la poliquistina-1 lleva a una sobre activación de mTOR provocando un exceso de crecimiento de los quistes renales destruyendo el riñón. Este estudio tendrá una duración de 24 meses. El principal objetivo es medir el cambio porcentual del volumen renal mediante Resonancia Magnética.

## **Estudio Piloto de Rapamycin (Sirulimus)**

Patrocinador: **Cleveland Clinic.**

**Rapamune.**

El objetivo de este estudio en fase I/II es comparar

los efectos de un antiproliferativo,

Evaluar el efecto antiangiogénico y bloqueante tumoral en la progresión de la enfermedad. Se crearan dos grupos muy reducidos, alrededor de 30 pacientes. El grupo I con un GFR mayor o igual a 60 ml/min/1.73m<sup>2</sup> y el grupo II con un GFR entre 25 y 59 ml/min/1.73m<sup>2</sup>.

Ambos grupos recibirán rapamicina, pero en diferentes dosis.

## **Everolimus**

Patrocinador: **Novartis.**

Este estudio en Fase III valora tanto si Everolimus (fármaco parecido al Sirolimus) es efectivo en la prevención de la expansión de los riñones y de los quistes y del empeoramiento de la función renal en pacientes con Poliquistosis Renal, y si la aplicación de 5mg/día de Everolimus como monoterapia es segura y bien tolerada.

## **Somatostatina**

Patrocinador: **Mario Negri Institute for Pharmacological Research, Bergamo, Italy**

El objetivo de este estudio en Fase III es comparar los efectos en la progresión de la enfermedad en un tratamiento durante 3 años suministrando somatostatina o placebo en pacientes con función renal normal o baja a moderada insuficiencia renal. Al año y a los 3 años se compararán el volumen total de los riñones entre ambos grupos (somatostatina y placebo).

## **Octreotide LAR (Somatostatina)**

Patrocinador: **Mayo Clinic**

Este estudio en Fase II/III evaluará el efecto de Octreotide LAR en el volumen del hígado en

pacientes con severa poliquistosis hepática que no son candidatos a tratamientos quirúrgicos, tales como trasplante hepático o resección hepática. Evidencias preliminares indican que este fármaco es seguro y no tóxico en otras enfermedades. El tratamiento con este fármaco puede ser beneficioso no únicamente para pacientes con poliquistosis hepática sino también para poliquistosis renal.

### **Proyecto HALT**

Patrocinador: **NIDDK (National Institute of Diabetes Digestive Kidney Diseases)**

El propósito de este estudio es evaluar la efectividad de los fármacos telmisartan (ARAI) y lisinopril (IECA) en la progresión de la Poliquistosis Renal y sus complicaciones cardiovasculares en dos diferentes niveles de función renal, GFR (Ratio de la Filtración Glomerular) menor que 60 ml/min/1.73m<sup>2</sup> y GFR entre 30-60 ml/min/1.73m<sup>2</sup>. IECA (inhibidores del enzima de conversión de la angiotensina) solos o en combinación con ARAII (bloqueante del receptor de angiotensina) serán evaluados monitorizando los tamaños de los riñones y quistes mediante Resonancia Magnética.

### **Terapia con estatinas en Niños y Adultos Jóvenes**

Patrocinador: **University of Colorado Health Sciences Center.**

El propósito de este ensayo clínico en Fase III es determinar el efecto de la Pravastatina en la función renal y cardiovascular durante un periodo de tratamiento de 3 años en niños y adultos jóvenes de entre 8 y 21 años con Poliquistosis Renal. Los resultados de este estudio podrían marcar una línea de tratamiento estándar para la población con Poliquistosis Renal.

### **El efecto en la función renal de dietas con bajo y alto contenido en sal**

Patrocinador: **Hospital Holstebro, Dinamarca**  
Este estudio examinará el efecto de dietas con alto y bajo contenido en sal en la función renal, asimismo el efecto en las hormonas que afectan al riñón.

### **Poliquistosis renal y enfermedades del corazón**

Patrocinador: **Tufts-New England Medical Center**

Este estudio examina los posibles mecanismos que conducen a enfermedades coronarias debido a la Poliquistosis Renal. Este estudio no invasivo incluye observación y exploración de un vaso sanguíneo de la parte superior del brazo y una monitorización de la presión sanguínea durante 24 horas en ambulatorio.

### **CRISP II**

Es la continuación del estudio original CRISP, ahora llamado CRISP II, seguirá con el mismo grupo para un periodo adicional de 4 años para estudiar la relación entre el tamaño de los riñones y la progresión de la enfermedad.

### **Evaluation of ARPKD and Congenital Hepatic Fibrosis**

Patrocinador: **National Human Genome Research Institute**

El National Human Genome Research junto al National Institutes of Health quiere recoger datos sobre la enfermedad en el riñón e hígado en la Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva y seguir a los pacientes en el tiempo para proporcionar la base para poder focalizar los estudios y las nuevas intervenciones terapéuticas. El protocolo incluye niños y adultos con un diagnóstico de Poliquistosis Recesiva.



## **Estudio Prospectivo en Niños con Enfermedad Crónica Renal**

Patrocinadores: **National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases (NIDDK), National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS), National Institute of Child Health and Human Development (NICHD) and National Heart, Lung, and Blood Institute (NHLBI).**

Este es un prospectivo estudio de niños con enfermedad crónica renal, incluye niños con Poliquistosis Renal autosómica dominante y autosómica recesiva. Los principales objetivos son determinar los factores de riesgo en el empeoramiento de la función renal y definir como un empeoramiento de la función renal impacta en la función neurocognitiva y los factores de riesgo para las enfermedades cardiovasculares.

## **Triptolide**

Investigadores de la Universidad de Yale han descubierto que triptolide, un compuesto encontrado en extractos de una medicina China obtenida de la Thunder God Vine (*Tripterygium wilfordii* Hook F), puede ser útil como tratamiento para la Poliquistosis Renal. El bioquímico de Yale Craig Crews y colegas encontraron que el fármaco puede parar el crecimiento de ciertos tipos de células en animales.

La PKD Foundation financiará la investigación durante los próximos dos años. Estudios preliminares han mostrado que triptolide puede inhibir de manera significativa la formación de quistes en ratones modelo con Poliquistosis Renal. Menos y más pequeños quistes renales fueron formados en ratones poliquísticos cuando fueron tratados con el fármaco.

Nota: Es importante recordar que todos los componentes de las preparaciones de hierbas Chinas no han sido totalmente identificados. Existen varias formas graves de dañar el riñón a través del uso de algunas hierbas Chinas. Los

enfermos con Poliquistosis Renal no deberían empezar bebiendo grandes cantidades de te de hierbas Chinas o tomar grandes cantidades de cualquier suplemento derivado de hierbas.

## **Roscovitine**

Investigadores del University Hospital Freiburg dicen que Roscovitine puede bloquear la progresión de los quistes. Roscovitine es un fármaco anticancerígeno que está siendo testado en varios estudios clínicos en Fase I/II. Aunque en dosis bajas está siendo bien tolerado puede ocasionar hiponatremia (concentración de sodio en sangre más baja de lo recomendado) y severa hipopotasemia (concentración de potasio en la sangre más baja de lo recomendado) si se administra a dosis altas. Estos resultados son preocupantes en una terapia dirigida a ralentizar la progresión de los quistes renales. Sin embargo, los inhibidores de la proteína quinasa añadirían opciones a la potencialidad de las nuevas terapias para mantener la función renal en pacientes con Poliquistosis Renal.

El potencial de nuevas terapias para tratar la Poliquistosis Renal, como estas, incrementan la esperanza y el optimismo para las familias con Poliquistosis Renal en todo el mundo.



# EL USO DE CHAPERONAS EN EL TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS

**Autor:** Pr. Thierry Lévade  
*Hôpital Rangueil, Toulouse*

El uso de chaperonas es una vía de tratamiento de ciertas enfermedades hereditarias con alteraciones conformacionales. Estas enfermedades son debidas a mutaciones que dan lugar a proteínas mal acabadas. Estas proteínas no adquieren su conformación normal, se agregan entre ellas y se acumulan en la célula, en zonas donde son tóxicas, alterando la función normal de la célula.

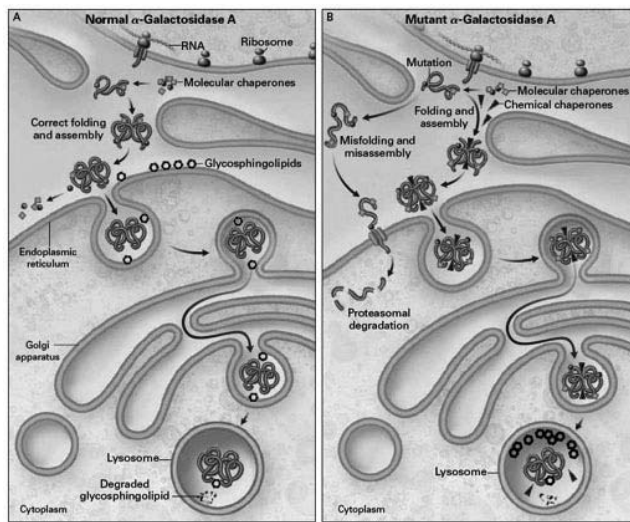
En otros casos, estas proteínas mal formadas se destruyen de forma prematura y no pueden ejercer su función.

En la célula existe una estructura, el retículo endoplásmico, que asegura el control de calidad de las proteínas.

¿Como corregir el defecto en estas proteínas? Utilizando chaperonas, que, mejoran el defecto de forma, de plegamiento o evitan la retención tóxica en la célula. De una proteína mal formada. Algunas chaperonas químicas corrigen el defecto de muchas proteínas. Otras chaperonas, llamadas farmacológicas, son más específicas para algunas proteínas y les permiten escapar al control de calidad. Las chaperonas químicas no son utilizables para tratamientos en humanos, pero resultan muy apropiadas para hacer estudios en células y comprender mejor el circuito de las proteínas en la célula. Las chaperonas farmacológicas han sido ya utilizadas en algunos casos: por ejemplo en la fibrosis quística, en la diabetes insípida nefrogénica o la enfermedad de Fabry.

Ésta última enfermedad pertenece al grupo de las enfermedades por depósito lisosomal. Afecta al riñón y al corazón, entre otros órganos. En un paciente con afectación cardíaca ha sido posible mejorar la forma (conformación) del enzima deficitario gracias a la administración regular de un azúcar, la galactosa. Este tipo de tratamiento no se aplica a cualquier mutación, es necesario

que la proteína anómala que resulta de la mutación sea accesible a la chaperona. La figura ilustra lo que ocurría en el paciente: la enzima mal plegada se destruía en el proteasoma de la célula pero gracias a la galactosa, la molécula de enzima queda protegida y escapa del proteasoma, pudiendo llegar al lisosoma y ejercer su función.



En el panel de la izquierda observamos como la  $\alpha$ -galactosidasa normal llega a los lisosomas y degrada los glicosfingolípidos mientras que en el panel de la izquierda se aprecia lo que ocurre cuando la enzima está mutada (parte izquierda del dibujo): sufre una degradación en el proteasoma. Mientras que con la acción de las chaperonas químicas se estabilizan algunas moléculas de la enzima y llegan al lisosoma para cumplir su función.

NEJM 2001, 345: 25.

La investigación sobre las chaperonas continúa. Esta claro que este tipo de tratamiento no será aplicable a todas las enfermedades renales hereditarias, pero puede tener indicación en algunas en concreto, ya sea sola o asociada a otros tratamientos.

## CARTAS NEFROGEN 2007

info@airg-e.org

Estimados amigos, me es grato saludarles. Les escribo desde Chile para hacerles un par de preguntas de orientación. Mi hijo de 14 años comenzó hace 8 meses más o menos con Glomeruloesclerosis focal y segmentaria, la cual aparentemente tiene un origen genético, que acá en mi país no han podido validar como tal, no respondió a los tratamientos habituales de inmunosupresores y corticoides, tampoco han podido encontrar causa en la parte genética. Les agradeceré alguna orientación al respecto. Atentamente.

Carmen Rodríguez D.

*Tal como dice la enfermedad de su hijo es con frecuencia genética (especialmente en la infancia) y el hecho de que no responda al tratamiento lo apoya. Se puede hacer el estudio genético del gen NHPS2 que en ocasiones es el causante de esta enfermedad. Si se demuestra que la enfermedad de su hijo está causada por mutaciones en este gen las probabilidades que responda al tratamiento son muy bajas pero por otro lado, a diferencia de las formas no genéticas, las probabilidades de que recurra tras un trasplante renal son muy bajas también.*

*\* Hola, en mi familia padecemos el síndrome de Alport, yo soy la pequeña de cuatro hermanas, todas mis hermanas padecen la enfermedad y a mi por el momento no se me ha manifestado, pero no se si lo padezco o no. La enfermedad es transmitida por vía materna, mi madre también lo padece, y por lo tanto familiares varones de mi madre están afectados e incluso transplantados de riñón (tíos, primos, sobrinos). Después mi sobrino (hijo de mi hermana) también está afectado y mis sobrinas (hijas de mis hermanas) también. Residimos en Madrid. A mis hermanas les han diagnosticado síndrome de Alport. Yo, aunque me he hecho analíticas, nunca me lo han detectado. Por otro lado quería saber si aun así lo podría transmitir y cómo lo puedo detectar. Muchas gracias. Un saludo.*

*El Sd de Alport se hereda, en un 85% de los casos de forma ligada al cromosoma X. Así, las mujeres son portadoras y presentan una forma leve de la enfermedad y cada hijo varón de una mujer portadora tiene el 50% de probabilidades de padecer la enfermedad. Creo que vuestro caso estaría indicado hacer un estudio genético. La utilidad será saber si eres portadora y ofrecer diagnóstico prenatal si lo desean tus hermanas o tu o en un futuro tus sobrinas.*

*//////////*  
Mis dudas sobre la cistinosis son principalmente 2:

1) Podría obtener alguna opinión sobre los beneficios que me reportaría a mis 32 años de edad y después de padecer todos los efectos secundarios de la enfermedad, excepto pérdida de masa muscular y afectación del sistema nervioso central (vamos creo que no los padezco), empezar con el tratamiento con Cystagon y colirio de cisteamina.

*El tratamiento con Cystagon evitará la progresión de la enfermedad y el depósito en órganos que no están aparentemente afectados. El colirio de cisteamina es útil si tiene cristales de cistina en la retina pues el Cystagon no alcanza a eliminarlos.*

2) Tengo 2 hermanos sanos. ¿Cómo pueden saber si son portadores de la enfermedad?

Gracias por poner a mi servicio el poder consultar estas dudas. Un saludo

*Pueden realizarse el estudio genético de la enfermedad*

*//////////*  
\* Buenas tardes, soy una chica de 30 años. Mi padre tiene el síndrome de Alport y tengo un hijo de 20 meses. Desde los primeros meses le han hecho las pruebas relacionadas con la enfermedad y han salido normales, menos los análisis de orina, que siempre sale una pequeña hematuria.

En mis análisis de orina también sale hematuria. ¿Mi hijo desarrollará la enfermedad o puede haber la posibilidad de no la desarrolle? ¿Se puede saber? ¿Todos los varones desarrollan la enfermedad? Mi padre tiene un hermano, que está también afectado, y tres hermanas que no lo están. Una de las hermanas tiene un hijo de 26 años y dos hijas mayores que éste, los tres por ahora no tienen ningún síntoma de la enfermedad. Muchas gracias por la atención. AEB. País Vasco

*En un 85% de los casos el Sd de Alport se hereda de forma ligada al cromosoma X, de manera que todas las hijas de un varón afecto son portadoras de la enfermedad. Así pues un hijo varón suyo tiene el 50% de probabilidades de padecer la enfermedad. Se debería hacer un diagnóstico genético de la enfermedad, lo cual le permitiría determinar si su hijo la padece y también le permitiría a usted realizar un diagnóstico prenatal en un futuro embarazo.*

////////////////////////////////////  
Hola:

Quisiéramos hacer una consulta respecto a la poliquistosis renal autosómica dominante. Dos tías de mi marido tienen poliquistosis renal y su padre (el hermano de éstas) falleció sin saber si estaba afectado por dicha enfermedad. Hace dos años, a la edad de 34 mi marido no tenía ningún quiste según la ecografía. Nuestra pregunta es: ¿es determinante el diagnóstico negativo por ecografía o existe riesgo de que pueda desarrollar la enfermedad más adelante? Tenemos un hijo de dos años y medio, ¿deberíamos someterlo a controles? A la espera de su respuesta, les saludamos atentamente. Gracias. IF y JJ

*La sensibilidad de la ecografía en el diagnóstico de la poliquistosis renal autosómica dominante es del 99% a partir de los 20 años. Con 34 años y una ecografía negativa es altísimamente improbable que su marido padezca la enfermedad. Dado que la enfermedad no salta generaciones no está indicado que su hijo siga controles por este motivo*

////////////////////////////////////  
Apreciados señores.

A través de nuestro nefrólogo el Dr. Juan Antonio Camacho del Hospital St. Joan de Déu, hemos conocido la existencia de su asociación, dada la excelente relación profesional y personal de nuestro nefrólogo con la Dra. Roser Torra presidenta del comité científico de AIRG.

Somos padres de un niño de tres añitos diagnosticado de Síndrome de Lowe que se caracteriza por ser una enfermedad de base genética que provoca alteraciones oculares (cataratas congénitas bilaterales) neurológicas y renales (tubulopatía y toda una serie de alteraciones de la función renal que deben ser controladas periódicamente).

El Síndrome de Lowe, como algunas de las enfermedades a las que Vdes. hacen referencia en su web, es considerada una enfermedad rara y hasta la fecha no existía una asociación federada en FEDER puesto que los casos son muy pocos. En estos momentos un grupo de padres de niños con Síndrome de Lowe estamos constituyendo una asociación (somos seis de momento) para federarnos en FEDER.

Conociendo ahora la existencia de su asociación veo que hay muchos puntos en común y creo que podríamos colaborar recíprocamente en lo que Vdes. en aras de mejorar la calidad de vida de nuestros hijos.

He visto su web y les felicito por su iniciativa. Nosotros estamos elaborando una web de nuestra asociación aunque de momento he abierto un blog (<http://sindromedelowe.blogspot.com/>) con alguna información que pueda ser útil a los padres que se vayan acercando a nuestra asociación a la espera de tener acabada nuestra web.

Un cordial y atento saludo. Manuel

////////////////////////////////////  
Hola:

Tengo un hermano que ha heredado de mi padre la PQRAD. Tiene 42 años y es urgente en su caso un tratamiento que frenase la progresión de la enfermedad ya bastante avanzada. He leído alguna novedad en este sentido. Hay algo concreto que puede aplicarse ya?

Muchas gracias a quien pueda darme información.

*Efectivamente en estos momentos no hay tratamiento para la poliquistosis y puede ser necesaria la diálisis y el trasplante renal. Se están iniciando estudios pero los resultados de los mismos tardaran unos 5 años. Por lo tanto lamento comunicarle que actualmente la única forma de frenar un poco la enfermedad es un estricto control de la tensión arterial y una vida sana. Pero por otra parte contamos que en unos años haya tratamiento.*

//////////  
Hace un par de meses recibí su respuesta por una consulta que hice con respecto al síndrome Melnick Fraser que posee mi hijo de 4 años. En esta oportunidad recurro a usted porque necesitaría contactarme con familiares y/o pacientes que lo padezcan debido a que me encuentro un poco desorientada con respecto a la evolución del mismo ya que el único riñón que posee mi hijo, es hipoplásico con la consiguiente insuficiencia renal. Acá en Neuquén (Argentina) donde resido los médicos no han tenido un caso igual en sus años de ejercicio de la profesión (tanto nefrólogo como otorrinolaringólogo). Pienso que informarme sobre algún antecedente sería de gran ayuda; principalmente para mi hijo Francisco.  
Desde ya muy agradecida y me quedo en espera de su respuesta.  
Verónica

//////////  
\* Tengo un niño de 13 meses de edad a quien se ha diagnosticado poliquistosis renal autosómica recesiva. Nos gustaría saber si hay alguna posibilidad de garantizar la no transmisión de esta enfermedad a un segundo hijo? ¿Como? ¿A donde tendría que dirigirme?  
Muchas gracias por vuestra colaboración.

*Para evitar la transmisión a un nuevo hijo debería hacerse, antes de quedar embarazada, un estudio genético familiar. Una vez este hecho se podrá determinar si se puede hacer un estudio prenatal, lo cual es habitualmente factible.*

//////////

\* Hola, tengo un bebe de 10 meses con diabetes insípida nefrogenica, diagnosticado desde los 2 meses, me gustaría poder ponerme en contacto con alguien que la padeciese para que me contara su experiencia.

Gracias.

Sin más un saludo, Diana

//////////

\* Hola:  
Nuestra hija se llama Marta, y tiene tres años y medio, cuando tenía 5 meses le diagnosticaron una enfermedad crónica y desde los seis está en tratamiento. Recuerdo perfectamente el momento en que nos dijeron que nuestra hija tenía Síndrome de Fanconi y que detrás de eso podía haber algo mucho más grave, recuerdo que cuando pregunté que significaba mucho más grave no me contestaron, yo pensé que mi hija se iba a morir, pues para mí en esos momentos era lo único que podía ser grave, no obtuve respuesta, cuando ya nos dieron el diagnóstico de Cistinosis, también pregunté y tampoco obtuve respuestas, recuerdo la sensación de impotencia, de pena, de frustración, de dolor, de sufrimiento, de amor inmenso hacia nuestra hija ..... (sé que no os estoy diciendo nada que muchos de vosotros no sepáis).

Marta tiene una enfermedad que no le permite el transporte de cistina (un aminoácido) y eso hace que le dañe diferentes órganos. Al ser una enfermedad rara (en España solo hay unos 40 casos), es difícil encontrar información.

Al principio entré en internet, no por encontrar información de la enfermedad, pues lo poco que leí, me fue suficiente para no querer leer más, buscaba apoyo de personas que estuviese en lo mismo que nosotros. Tuvimos la suerte de ponernos en contacto con la AIRG y ellos nos facilitaron datos de personas en España que estaban afectadas con cistinosis, a partir de ahí todo ha sido más llevadero, hemos hablado con padres de niños con cistinosis, con adolescentes, con adultos que tienen la enfermedad, nos ha sido de gran ayuda, nos ha dado muchas esperanzas, hemos visto que es posible llevar una vida normal, siempre con las medicinas a cuestas y teniendo ciertos cuidados, pero y que...

Ya han pasado tres años desde que comenzamos esta andadura, ha habido momentos duros, pero al final, aunque sea por simple supervivencia los acabas olvidando o por lo menos dejándolos muy escondidos. Con esta carta no pretendo decir lo duro que es ser padre de un hijo con una enfermedad crónica, pues para poder llevarlo bien lo primero que tienes que hacer es olvidar que tu hijo tiene una enfermedad, nosotros disfrutamos de nuestra hija como cualquier padre lo hace de sus hijos. Solo quiero compartir con vosotros nuestro testimonio y quiero agradecer la gran labor que hace la AIRG, con su esfuerzo muchas personas que como nosotros se encuentran dentro de este grupo de pacientes (o familiares de pacientes) con enfermedades raras y que algunas veces nos sentimos así: "bichos raros", podemos tener apoyo e información. Por eso quiero dar las gracias a la Dra. Rodes, gracias a la AIRG, gracias a la Dra. Roser Torra y a M<sup>a</sup> Carmen Caballero, gracias por permitirnos crear un grupo de cistinosis y ofrecernos vuestra gran ayuda y vuestros conocimientos en todo momento. También quiero dar las gracias por vuestro apoyo y por escucharme siempre, a los que os encontráis en la misma situación que nosotros, gracias porque hablar con vosotros siempre me carga las pilas y me hace ver que las cosas van bastante bien, gracias a los papis de Candela y papis de

Irati, a Montse e Inma, a Marta S..., gracias al equipo de nefrología pediátrica del Hospital Vall d'Hebron.

Un abrazo  
Lilli  
[www.grupocistinosis.com](http://www.grupocistinosis.com)



**PREGÚNTANOS,  
PARA TODO LO QUE NECESITES:**

**[info@airg-e.org](mailto:info@airg-e.org)**

# III JORNADA DE LA AIRG-E

(Asociación de pacientes para la Información e Investigación sobre enfermedades  
Renales Genéticas-España)  
**17 DE NOVIEMBRE DE 2007**

## 8.45h Recogida de Documentación

### **Bienvenida**

Ramón Quintilla, Javier Casado

*Investigación clínica de medicamentos huérfanos: un reto compartido de todos.*  
Dr. J. Torrent. Fundació Dr Robert

*Perspectivas terapéuticas en las enfermedades renales hereditarias*  
Dr. J.P. Grünfeld. H Nécker, Paris

*Diagnóstico genético de las enfermedades renales hereditarias*  
Dra. E. Ars. Fundació Puigvert. Barcelona

### **Coffee Break**

*Poliquistosis renal autosómica recesiva*  
Dra. Gema Ariceta. H Cruces. Baracaldo

*Tratamiento Multidisciplinar de la Cistinosis*  
Dr. E. Lara. H Valle Hebrón. Barcelona

*La AIRG-E en Europa*  
Anne Graftiaux, Jacques Vignaud (AIRG-F)

### **Preguntas y Clausura**

Carmen Caballero, Alfons Beltran

### **Comida**

**Auditorium Novartis.** Gran Via Corts Catalanes 764. Barcelona 08013

Incripciones: Sra. Nuria Miranda, 933770049 ó en [secretaria@airg-e.org](mailto:secretaria@airg-e.org)



Me gustaría adherirme a AIRG-E en calidad de SOCIO y colaborar económicamente de la siguiente manera:

Ponga una X donde proceda.

**Cuota mínima anual de 50€**

**Aportacion voluntaria de \_\_\_\_ € anuales**

Mis datos personales son los siguientes:

Nombre: ..... Apellidos: .....

Dirección: ..... Población: ..... C.P: .....

Provincia: ..... Teléfono: ..... Email: .....

Domiciliación bancaria:

ENTIDAD	OFICINA	CONTROL	NÚMERO DE CUENTA
□□□□	□□□□	□□	□□□□□□□□□□

DNI y Firma:

AIRG-E C/ Cartagena, 340-350 Barcelona 08025. Tlf. 933770049 [secretaria@airg-e.org](mailto:secretaria@airg-e.org)

# AIRG España

Asociación para la información y la  
investigación de las enfermedades  
renales genéticas.



**NOVARTIS**

INFECTIOUS DISEASES,  
TRANSPLANTATION  
& IMMUNOLOGY

**genzyme**

**Shire**



**RENTA<sup>®</sup>**

C O R P O R A C I Ó N

*Fundación Privada*