

DOCUMENTACIÓN REQUERIDA PARA LA SOLICITUD DE CREACIÓN, RENOVACIÓN O ACTUALIZACIÓN Y PATROCINIO POR LA SOCANNE DE UN GRUPO DE TRABAJO.

“GRUPO DE TRABAJO DE ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS DE LA SOCIEDAD CANARIA DE NEFROLOGÍA”

1. JUSTIFICACIÓN DEL INTERÉS DE LA CONSTITUCIÓN DEL GRUPO DE TRABAJO:

Las enfermedades renales hereditarias (ERH) incluyen un gran grupo de enfermedades que pueden clasificarse en tres categorías: enfermedades quísticas, enfermedades metabólicas y glomerulonefritis de base inmune. El aumento de interés por las ERH viene ligado a la revolución de la investigación en Genética a partir de los años 80, al descubrir el primer gen causante de la Poliquistosis Renal Autosómica Dominante (PQRAD) en el cromosoma 16, seguido de la culminación del Proyecto Genoma Humano en 2003. Los avances en nuevas técnicas genéticas están permitiendo mejorar el diagnóstico y, con ello, el desarrollo de nuevos tratamientos. El desarrollo de la genética molecular ha identificado nuevas dianas terapéuticas para conseguir un tratamiento de muchas de ellas, que antes no existía.

La PQRAD es la enfermedad renal hereditaria más frecuente. Su prevalencia es de 1/1.000-1/2.000 y es la nefropatía subyacente en el 6-10% de paciente en terapia renal sustitutiva (TRS). El resto de ERH son enfermedades raras o minoritarias, ya que presentan una prevalencia menor a 5 casos / 10.000 habitantes. Pero si consideramos las ERH en su conjunto, constituyen del 10% al 15% (según las series) de la etiología de los pacientes que inician TRS. En los pacientes pediátricos esta prevalencia puede aumentar hasta casi el 20%

Las nefropatías hereditarias están más presentes en nuestra práctica clínica diaria debido a los avances en las técnicas genéticas diagnósticas y los nuevos tratamientos disponibles. Sin embargo, la base del diagnóstico se realiza a partir de un adecuado enfoque clínico que nos permita sospecharlas. Debido a su baja prevalencia y poco conocimiento sobre las mismas por parte del especialista, son patologías infradiagnosticadas, donde sólo un adecuado enfoque clínico y bioquímico nos permite sospechar la enfermedad. Por eso, debe haber una conexión interhospitalaria de estas enfermedades y un equipo multidisciplinar formado por Nefrología, Pediatría, Radiología, Genética, Bioquímica y otras especialidades.

Las ERH comprenden un grupo muy heterogéneo de enfermedades, pero con patogenia en común consistente en la mutación de un gen que altera una proteína, causante de la enfermedad. A diferencia del resto de patologías, no es suficiente con el estudio aislado del paciente. Se estudian familias, no sólo individuos, debido a su carácter hereditario. El asesoramiento genético es útil para decisiones reproductivas, y aporta información sobre los riesgos, la evolución y el pronóstico de la enfermedad.

A continuación, destacamos algunas ERH, de las que podrían establecerse subgrupos de trabajo, para permitir abordar objetivos más específicos enfocados a cada patología en particular:

- Poliquistosis Renal Autosómica Dominante
- Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva
- Tubulopatías
- Síndrome Nefrótico Corticorresistente, Genético y Familiar
- Nefronoptosis
- Nefropatía tubulointersticial autosómica dominante
- Síndrome de Alport y enfermedades del colágeno IV
- Hiperoxaluria primaria (HOP) y litiasis hereditarias
- Síndrome urémico hemolítico atípico

- Complejo Esclerosis Tuberosa (CET)
- Nefropatía de la Enfermedad de Fabry
- Cistinuria
- Síndromes Hereditarios con Afectación Renal
- Nefropatías por Trastorno Metabólico-Hereditario con Afectación Renal
- Cistinosis

Cabe destacar que actualmente existe un grupo de trabajo en la SOCANNE para la Poliquistosis Renal. Se propone la consideración de éste como un subgrupo dentro del grupo de trabajo de Enfermedades Renales Hereditarias.

2. DEFINICIÓN DE LOS OBJETIVOS DEL GRUPO:

Los avances científicos y técnicos acontecidos en el campo de la biología molecular y en la genética durante los últimos años, han permitido profundizar en el conocimiento de un gran número de enfermedades renales de origen hereditario. Por este motivo creemos que debe potenciarse el estudio y difusión del conocimiento sobre este tipo de enfermedades, con el fin de mejorar el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de estos pacientes. La creación de este grupo de trabajo obedece a estos principios.

La participación e iniciativas de los miembros de la SOCANNE serán muy bienvenidas. Se anima a los miembros a difundir noticias en relación a las ERH entre los miembros del grupo.

Objetivos:

- Potenciar el conocimiento de las enfermedades raras de origen renal hereditario tanto entre profesionales de la medicina como entre los pacientes y familiares, para garantizar una mejor atención de estos últimos.
- Dar a conocer los estudios sobre enfermedades renales hereditarias, con el fin de fomentar la investigación, la comunicación y la colaboración entre profesionales mediante la realización de jornadas científicas, reuniones anuales, y establecimiento de estudios multicéntricas, dado que se trata de enfermedades raras.
- Impulsar la inclusión de pacientes en registros de enfermedades renales hereditarias. Queda abierto a aquellas llamadas que se quieran hacer para enfermedades concretas.

3. ESTABLECIMIENTO DE UN PLAN DETALLADO DE ACTUACIÓN EN EL QUE SE CONTEMPLAN LOS MEDIOS A EMPLEAR, LOS RECURSOS DISPONIBLES Y EL CALENDARIO DE ACTUACIONES.

El grupo de trabajo de la ERH se creará durante el año 2021 con el objetivo de constituir el comité coordinador (un miembro por hospital, con dedicación y experiencia en estas patologías) al cual se podrán sumar otros miembros de la SOCANNE para colaborar en sus objetivos. El grupo canario de ERH dispondrá de la página web de la Sociedad para desarrollar sus actividades divulgativas, formativas y de comunicación, y trabajará en estrecha colaboración con la Junta Directiva. Previo a la celebración de cada reunión anual se enviará a la Sociedad Canaria de Nefrología una memoria que recoja las actividades llevadas a cabo durante el año por el grupo, así como los proyectos en marcha.

Para ser miembro deberás enviar un correo a la Sociedad Canaria de Nefrología (<https://www.socanne.org>) indicando:

- El asunto del correo: “Deseo hacerme miembro del grupo Canario de ERH”
- Nombre completo
- Centro de trabajo
- Correo de trabajo
- Correo electrónico
- Teléfono de contacto

PATROCINIO: El patrocinio institucional del grupo canario de ERH será el de la Sociedad Canaria con apoyos de diferente índole, de otras instituciones públicas y privadas (fundaciones, industrias farmacéuticas, etc.) que deseen prestar su patrocinio, siempre que éste no entre en conflicto con los intereses generales del grupo de trabajo y de la propia Sociedad.

4. RELACIÓN DE MIEMBROS QUE COMPONEN EL GRUPO: (Nombre, Hospital o CAP, correo electrónico)

- Dr. Alfredo Santana Rodríguez, consultageneticasantana@gmail.com (Jefe del departamento de genética del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil).
- Dra. Elena Oliva Dámaso, eloidam@yahoo.es (Nefróloga del Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín).
- Dra. Katia Isabel Toledo Perdomo, katia.toledo.perdomo@gmail.com (Nefróloga del Hospital Don José Molina Orosa de Lanzarote).
- Dra. Yngrid Mariby Marronquin Contreras, marroquincontreras@outlook.com (Nefróloga del Hospital General de La Palma).
- Dr. Manolo Macia Heras, mmacia25@hotmail.com (Jefe de Servicio de Nefrología del Servicio de Nefrología del Hospital Universitario Nuestra Señora De La Candelaria).
- Dr. Eduardo Gallego Mora-Esperanza, egalmor@telefonica.net (Nefrólogo del Hospital Universitario Nuestra Señora De La Candelaria).
- Dra. Fátima Batista García, fbatgarc@gmail.com (Nefróloga del Hospital Universitario Insular de Gran Canaria).
- Dr. Saulo Fernández Granados, saulojfg@gmail.com (Nefrólogo del Hospital Universitario Insular de Gran Canaria).