

PROPUESTA PARA LA CREACIÓN DEL PLAN DE PREVENCIÓN PRIMARIA DE LA ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE (PQRAD)

AUTORES:

Rafael José Esteban de la Rosa,
Ana Isabel Morales García,
Margarita Martínez Atienza,
María García Valverde,
Luis Martínez Navarro,
Juan Fontes Jiménez,
Raquel López Hidalgo,
María Dolores Prados Garrido,
Miguel Luis Nieto Nieto,
Silvia Moreno Ávila,
José Manuel Cózar Olmo,
Antonio Martínez Morcillo,

Julia Madrid Alonso,
Ana María Abad González,
Tania Coca Sánchez
M^a Angustias Esteban de la Rosa,
David Barajas de Frutos,
Pablo de Diego Fernández,
Antonio Medina Benítez,
Manuel J García Montero,
Pablo Pérez Vallecillos,
José Antonio Castilla Alcalá,
Antonio Navas Parejo,
Juan Antonio Bravo Soto

en representación del Grupo de Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD) y de la Asociación Amigos del Riñón.



INDICE

- 1. INTRODUCCIÓN.**
- 2. PROPUESTA DE ACTUACIÓN: CREACIÓN DEL PLAN DE PREVENCIÓN PRIMARIA DE LA EPAD.**
- 3. MOTIVACIÓN DE LAS NECESIDADES DEL PLAN:
EXPERIENCIA EN EL ÁMBITO SANITARIO DE GRANADA**
- 4. NUESTRAS ACTIVIDADES CON ORIENTACIÓN HACIA LA PREVENCIÓN DE LA PQRAD.**
- 5. BIBLIOGRAFÍA.**

1. INTRODUCCIÓN.

La Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (EPAD), también denominada Poliquistosis Renal Autosómica Dominante (PQRAD), es la enfermedad hereditaria, de distribución mundial, que con mayor frecuencia ocasiona fallo renal y necesidad de tratamiento renal sustitutivo (TRS), ya sea diálisis o trasplante. Afecta a 1 de cada 400-1000 habitantes. Si consideramos la frecuencia más ventajosa de 1/1000, en España la sufren, en la actualidad, unas 46500 personas y en Andalucía alrededor de 8400. En la Tabla 1 se indica la distribución estimada de la enfermedad en las provincias de nuestra región.

Tabla 1. Prevalencia estimada de personas con PQRAD en las provincias de Andalucía, asumiendo la frecuencia 1/1000.

SEVILLA	1950
MÁLAGA	1630
CÁDIZ	1250
GRANADA	918
CÓRDOBA	796
ALMERÍA	702
JAÉN	655
HUELVA	520

En nuestro país es la 6ª causa que conduce a TRS y la padece una de cada 10 personas con necesidad de estas técnicas. El comportamiento en Andalucía es similar. El Sistema de Información de la Coordinación Autonómica de Trasplantes de Andalucía (SICATA) señala que el número de pacientes incidentes y prevalentes crece cada año, y que a final de 2015 ya eran 933 las personas con esta enfermedad en TRS: 674 en trasplante renal, 229 en hemodiálisis y 30 en diálisis peritoneal. En Granada es la 4ª causa de necesidad de trasplante renal (la padecen el 12,9% de los trasplantados).

Los datos anteriores solo contemplan la enfermedad desde el punto de vista del TRS; en la actualidad, tanto a nivel nacional como regional, desconocemos la magnitud global del problema, ya que no existe un registro de aquellos pacientes que no están en TRS pero que sí necesitan atención médica y medidas para atenuar los síntomas y evitar la transmisión a su descendencia.

Es una enfermedad multisistémica cuya principal manifestación es la formación y crecimiento progresivo de quistes renales bilaterales asociado a deterioro de la función renal, de manera que el 54.6% necesita TRS en algún momento de su vida y la mayoría cuando fallecen tienen algún grado de insuficiencia renal. Puede cursar con quistes hepáticos (64.3%), hernias abdominales (24.9%), hipertensión arterial, valvulopatía mitral (6.3%), aneurismas cerebrales (4.4%), divertículos intestinales (11.1%), quistes aracnoideos (2.9%), quistes pancreáticos (1.5%), quistes genitales (4%) y miopía (8.3%) (1-2). El diagnóstico generalmente se realiza mediante ecografía. Actualmente no disponemos de tratamiento curativo, y empleamos la diálisis o el trasplante cuando son necesarios, lo que comporta un alto gasto sanitario.

Se trata de una enfermedad monogénica debida a mutaciones en los cromosomas 16 (gen PKD1) y/o 4 (gen PKD2) con patrón de herencia Autosómico Dominante: esto significa que una pareja con un miembro afectado puede transmitir la enfermedad a su descendencia con una probabilidad del 50%, siendo importante recalcar que aquellos personas con antecedentes familiares, pero que están libre de la enfermedad, no la transmiten.

2. PROPUESTA DE ACTUACIÓN: CREACIÓN DEL PLAN DE PREVENCIÓN PRIMARIA DE LA EPAD.

Dada la elevada frecuencia de la enfermedad en nuestro medio, el carácter hereditario de la misma, el no disponer de tratamiento curativo y el alto gasto sanitario que comporta estamos convencidos que promocionar

medidas de PREVENCIÓN PRIMARIA son necesarias y convenientes para la sociedad y el sostenimiento del sistema de salud público.

Creemos que se debe reorientar el modelo de cómo afrontar la enfermedad renal crónica en Andalucía (y en España), con un impulso PIONERO y contemplar la línea prioritaria de PREVENCIÓN PRIMARIA de la PQRAD, que sea capaz de minorar la frecuencia de la enfermedad de forma eficaz en Andalucía. Será necesario diseñar un Plan liderado e impulsado por el Sistema de Salud Público de Andalucía (SSPA), con equipos específicos (nefrólogos, genetistas, ginecólogos, etc), que facilite que personas y familias afectadas y profesionales de la salud dispongan de información y formación sobre la enfermedad, y favorecer que aquellas personas con PQRAD en edad reproductiva puedan ejercer una paternidad responsable. El Plan se podrá articular considerando las siguientes necesidades:

1. Crear el Registro de la PQRAD de Andalucía, que contará con información socio-demográfica, sanitaria y genética de los pacientes y sus familias.

El registro es necesario para conocer adecuadamente cuál es la magnitud de la enfermedad, e identificar la situación de los individuos de cara a la información e intervención que puedan precisar (situación renal, consejo genético de miembros en edad reproductiva, etc). Contará con información socio-demográfica, sanitaria y genética incluyendo el genograma. Es recomendable que los genogramas de las familias afectadas estén disponibles en el sistema de información sanitario del SSPA, DIRAYA.

2. Favorecer el desarrollo del Plan de Formación sobre PQRAD destinado al profesional sanitario.

Es necesaria la estrecha colaboración interniveles de los profesionales de la salud para que se conozca adecuadamente en qué consiste la enfermedad y la intervención que se debe realizar. De esta iniciativa se podrá elaborar Documento de Consenso y Guía de Práctica Clínica para el manejo de la PQRAD.

3. Impulsar y fomentar la realización del estudio genético de las personas afectadas con PQRAD, especialmente aquellas en edad reproductiva.

El estudio genético se realizará inicialmente en al menos un miembro claramente afectado con la finalidad de tipificar la mutación en la familia, y seguidamente en aquellos casos donde sea necesario: miembros en edad reproductiva con enfermedad clínica manifiesta y candidatos a Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP) y como prueba de cribaje en miembros sin enfermedad clínica manifiesta en edad reproductiva, niños de padres afectados y potenciales donantes de riñón pertenecientes a familias afectadas.

La necesidad de realizar estudios genéticos será valorada en las consultas de Nefrología y Pediatría en coordinación con las Unidades de Genética, y será el pediatra y el nefrólogo quien lo solicite.

4. Poner en marcha el Plan de Información y Despistaje de la PQRAD destinado a pacientes y sus familias.

El programa de Información y Despistaje contempla las siguientes actuaciones:

.- Identificar familias afectadas o con sospecha de sufrir PQRAD. En caso positivo, se les facilitará información sobre la enfermedad y su forma de

transmisión. Se realizarán los árboles genealógicos, y a aquellos individuos claramente afectados se completará su historia sanitaria específica.

.- A aquellos miembros de esas familias aún no estudiados se les informará sobre la enfermedad, ya en entrevistas individuales o colectivas (Talleres en Familia), y se les ofrecerá material informativo. Por último, se les animará a realizarse estudios de ecografía abdominal, prueba de despistaje inicial que determinará la necesidad de derivación a Nefrología.

Este trabajo de información y despistaje está dirigido con especial atención hacia aquellos miembros de familias afectadas en EDAD REPRODUCTIVA ya que es donde las medidas informativas y otras adicionales serán decisivas para evitar la transmisión de la enfermedad.

5. Potenciar las opciones reproductivas más adecuadas que eviten la transmisión de la enfermedad, entre ellas las técnicas de reproducción asistida con diagnóstico genético preimplantacional (DGP).

3. MOTIVACIÓN DE LAS NECESIDADES DEL PLAN: EXPERIENCIA EN EL ÁMBITO SANITARIO DE GRANADA.

Dado el desconocimiento de la situación de la enfermedad fuera del ámbito del TRS, ya que, como se ha comentado, tanto los registros nacionales como autonómicos están centrados solo en aquellos individuos con necesidad de diálisis o trasplante, un grupo de profesionales de los Hospitales y Atención Primaria de Granada constituidos en el Grupo de Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD), que está integrado por nefrólogos, urólogos, pediatras, médicos de laboratorio, genetistas, anatomo-patólogos, médicos de familia y ginecólogos de la Unidad de Reproducción, hemos recabado información

socio-demográfica y sanitaria de personas y familias con PQRAD en el
Ámbito Sanitario Granadino.

Disponemos de información procedente de 1071 pacientes con
PQRAD, de los cuales 951 se agrupan en 240 familias caracterizadas en
sus correspondientes genogramas.

Fruto de la información recabada podemos emitir los siguientes
datos de interés general:

- 1º.- En Granada debe haber en la actualidad unos 400 casos de PQRAD no
diagnosticados, ni controlados por la medicina pública.
- 2º.- La mayoría de los pacientes vivos, a día de hoy, están en las consultas
médicas, mientras que el 30,6% están en TRS (diálisis o trasplante renal).
- 3º.- El diagnóstico se hace tardíamente, alrededor de los 34 años, y con
mucho frecuencia (58%) después de haber tenido algún hijo.
- 4º.- Dentro de las familias afectadas suele haber miembros con miedo al
diagnóstico: media de 4 miembros por familia, con un máximo de 18.
- 5º.- La edad media de paso a TRS es de 54 años. Lo necesita el 55%; el
96.7% fallecen con algún grado de insuficiencia renal crónica.
- 6º.- Existen familias donde el número de afectados impresiona, llegando a
un máximo, por el momento, de 41.
- 7º.- En general existe desconocimiento de la enfermedad por parte de los
afectados y de las medidas para prevenirla en su descendencia.

Si queremos potenciar medidas preventivas para esta enfermedad
debemos hacer un esfuerzo en tres aspectos:

- a).- Informar a los pacientes y familiares para que conozcan la
realidad de su padecimiento y las opciones que tienen.
- b).- Diagnosticar la enfermedad lo antes posible, siempre antes de
tener descendencia.

c).- Poner a disposición de aquellos que quieran tener hijos las terapias de reproducción humana asistida más adecuadas para su caso, que conlleven la no transmisión del gen defectuoso.

4. NUESTRAS ACTIVIDADES CON ORIENTACIÓN HACIA LA PREVENCIÓN DE LA PQRAD.

El objetivo de Amigos del Riñón y GEEPAD es promover la SALUD RENAL en clave de PREVENCIÓN. Respecto a la PQRAD ya el 22 de Junio de 2010 celebramos en el Hospital Virgen de las Nieves la primera Sesión de Formación Continuada titulada Diagnóstico Genético Preimplantacional y Poliquistosis Renal, impartida por el Dr. Vendrell.

Desde entonces, GEEPAD (vertiente profesional) y Amigos del riñón (vertiente social) colaboran de forma habitual desarrollando la línea de prevención a través de las siguientes actividades periódicas enmarcadas en el **Programa de Formación, Información y Despistaje de la EPAD en familiares de afectos**, y que están reflejadas en nuestra web (www.renalamicos.com):

1. Talleres en Familia: destinados a informar a familias con miembros afectados con la finalidad de explicar de forma sencilla en qué consiste la enfermedad, cómo se trasmite y cómo aquellas personas afectas en edad reproductiva pueden ejercer una paternidad responsable, evitando la transmisión de la misma.
2. Jornada Anual sobre PQRAD. Hemos celebrado ya 4 ediciones (2013-16). En la última fue aprobada por unanimidad la Declaración sobre PQRAD (3).

3. Sesiones de Formación Continuada: destinadas a médicos y otros profesionales de la salud; se están celebrando en centros de salud de la provincia de Granada (la última el 1 de Abril de 2016 en el Centro de Salud de Albolote). En ellas se insiste en qué consiste la enfermedad, sus consecuencias, la forma de transmisión y cómo afrontar la reproducción a tenor de la nueva cartera de servicios del Sistema Nacional de Salud (2014) y el Plan de Genética de Andalucía (2015) (4-8).

Estas actividades toman apoyo en nuestra web donde se puede consultar material informativo de cuño original como el Tríptico Informativo sobre la PQRAD y aspectos relacionados con los próximos tratamientos y la investigación.

5. BIBLIOGRAFÍA.

1. http://www.renalamicos.com/sites/default/files/15_triptico_pqr_copia_1.pdf
2. <http://www.renalamicos.com/sites/default/files/245.pdf>
3. http://www.renalamicos.com/sites/default/files/declaracion_pgrad.pdf
4. http://www.renalamicos.com/sites/default/files/15_guiarha_sspa.pdf
5. http://www.renalamicos.com/sites/default/files/15_sac_guia_rha.pdf
6. http://www.renalamicos.com/sites/default/files/15_resol_guiarha.pdf
7. <http://www.boe.es/boe/dias/2014/11/06/pdfs/BOE-A-2014-11444.pdf>
8. <http://www.renalamicos.com/?q=es/content/talleres-con-atenci%C3%B3n-primaria>