



ESTATUTOS DEL GRUPO DE ESTUDIO DE LA ENFERMEDAD POLIQUÍSTICA ATOSÓMICA DOMINANTE (GEEPAD) GRANADA

Definición y objetivos:

El GEEPAD es un grupo multidisciplinar independiente, sin ánimo de lucro, integrado por profesionales de la salud, de hospital y de Atención Primaria, y cuyos objetivos son ESTUDIAR la Enfermedad Poliúística Autosómica Dominante (EPAD) en todos sus aspectos, y PROPONER medidas preventivas que eviten la transmisión de la enfermedad, con la finalidad de disminuir la prevalencia de la misma en la población. Pretende ser un grupo ASESOR y líder de opinión sobre esta enfermedad.

Origen:

Nace de la iniciativa del Área de Consultas Externas de Nefrología del Hospital Universitario Virgen de las Nieves de Granada, liderada por el Dr Juan Bravo Soto.

ESTRUCTURA INTERNA

El grupo se vertebra a través de los siguientes elementos:

1º Comité director:

Está formado por un representante de las siguientes áreas:

- Nefrología.
- Urología.
- Pediatría.
- Laboratorio de Genética.
- Unidad de Reproducción.
- Digestivo.
- Atención Primaria.
- Biobanco.
- Farmacia.

2º Grupos de Trabajos

- Registro GRANADA de la EPAD:

Su actividad principal es la recogida de información de todos los pacientes con EPAD, exportarlos a una base de datos y realizar los árboles genealógicos con los probandos necesarios. Con ellos se creará el REGISTRO GRANADA de la EPAD, cuyo objetivo en el futuro será su exportación a las aplicaciones de la red sanitaria andaluza (DIRAYA,...), y que sirva de información para los médicos del SSPA. Esta información será tratada respetando la confidencialidad, según la ley de protección de datos vigente.

- Grupo de Genética :

Su objetivo es ESTUDIAR las mutaciones en los genes PKD1 y PKD2 de las familias afectas, de aquellos miembros en edad reproductiva que deseen tener hijos y el diagnóstico clínico no sea claro, y en aquellos que opten por medidas reproductivas empleando diagnóstico genético preimplantacional (DGP).

Con esta iniciativa se conocerán las mutaciones más frecuentes en nuestro ámbito y su comportamiento fenotípico. Pretende ser REFERENTE de estudio de esta enfermedad en Andalucía Oriental.

- Grupo de Reproducción:

Se encargará de informar a las parejas con algún miembro afecto en edad reproductiva, con la finalidad de atenuar el riesgo de transmisión. En líneas generales, se informará sobre medidas anticonceptivas, y reproducción por medio de donación de gametos ó DGP. Dado que esta última opción no la contempla la cartera de servicios del SSPA, somos firmes partidarios de que se debe incluir y nuestra provincia sea uno de los centros donde se pueda realizar.

- Grupo de Formación e Información

Su actividad será dar formación a los profesionales de la medicina sobre todos los aspectos de esta enfermedad. También se dará información a los miembros de familias afectas para que conozcan aspectos claves de la EPAD y cuál es la situación concreta de cada una de ellas. La finalidad es conseguir que no quede ningún miembro sin estudiar y en aquellos que tienen la mutación influir para que tengan una paternidad responsable.

- Biobanco

Estará encargado de recolectar y guardar debidamente muestras de biológicas procedentes de individuos afectados de EPAD, con la finalidad de poder realizar los estudios correspondientes en el futuro. Se incluirán muestras de las siguientes procedencias:

1. Suero, sangre, plasma y orina.
2. Líquido quístico
3. Tejido Renal - Parénquima, vasos y uréter
4. Tejido hepático
5. Válvulas cardíacas
6. Cualquier tejido de otro órgano afecto.

Las muestras de los ítems 2-6 proceden de nefrectomías, hepatectomías por trasplante hepático, valvuloplastias, u otro tipo de intervención necesaria para el paciente. Se realizará registro en base de datos y quedará constancia en una ficha de registro.

- Grupo de Investigación

Sus objetivos son los siguientes:

1. Realizar estudios epidemiológicos.
2. Participar en estudios con fármacos que frenen el curso de la enfermedad.
3. Desarrollar estudios genéticos.
4. Identificar Biomarcadores diagnósticos, de progresión y de respuesta al tratº.