

## Declaración del Grupo de PQRAD y Enfermedad Renal Hereditaria de la SAN

La Poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) y las enfermedades renales hereditarias son hoy día una de las principales causas de Insuficiencia Renal Terminal en todo el mundo. El futuro pasa por conocer sus bases genéticas y desarrollar estrategias que eviten la transmisión de la enfermedad o sus consecuencias a largo plazo en los pacientes y sus familias.

La PQRAD, es con mucho la enfermedad renal hereditaria más frecuentes. El estudio más riguroso, realizado en 2020 por la Clínica Mayo cifró la prevalencia de la enfermedad (definitiva/probable) en 68/100.000 habitantes (1). En Andalucía hay estudios que cifran estas prevalencias entre 58-61/100.000 (2). Pero es que estos autores (1) predicen que el diagnóstico de enfermedad "posible" de PQRAD puede llegar hasta 234/100.000 habitantes, por lo que sólo tenemos diagnosticados a un poco más de una cuarta parte de los pacientes.

Conocer estos datos es fundamental para programar las necesidades sanitarias de nuestra población. Según el sistema de información de la Coordinación Autonómica de Trasplantes de Andalucía (SICATA), más del 10% de todos los pacientes en TRS (diálisis y trasplante) en Andalucía lo están por padecer una PQRAD. El coste anual de estos pacientes (1068 en el año 2019) puede oscilar entre 30-50 millones de euros. Son necesarias estrategias que ofrezcan a estas familias y al sistema sanitario un abordaje que incluya la prevención primaria de la enfermedad con las técnicas de Tests Genéticos Preimplantacional.

También es de destacar que a fecha de Mayo de 2021 sólo se había realizado prevención primaria mediante TGPI en 2 familias en el sistema sanitario público andaluz.

Desde la SAN a través de su grupo de PQRAD y enfermedad renal hereditaria queremos realizar la siguiente declaración

1. Es necesario disponer de un **registro** de los pacientes con PQRAD agrupados por familias y mutaciones. Esto permitiría un importante

ahorro en los estudios genéticos hoy día indispensables y un conocimiento crucial de la enfermedad.

2. Es necesario que todas las familias tengan acceso a los **estudios genéticos** para poder garantizar la prevención primaria a los miembros que lo soliciten y para un diagnóstico precoz con vistas a evitar la enfermedad cardiovascular tan frecuente y severa en esta población.
3. Es necesario ofertar realmente a los pacientes en edad reproductiva y con deseo de tener hijos, asesoramiento genético para que puedan ejercer una paternidad informada y libre que **evite la transmisión** de la enfermedad. Esto se puede hacer a través de varias estrategias como son la adopción, o técnicas de Reproducción Humana Asistida como la donación de gametos y el TGP.
4. Cada vez hay más **dianas terapéuticas** orientadas a retrasar la progresión de estas enfermedades y es preciso que todos los actores implicados (administración, sociedades científicas, hospitales etc) apoyen a estos grupos en estas iniciativas paliativas.
5. Es necesario disponer en los hospitales de **consultas monográficas** y especialistas formados que lleven a estos pacientes.

#### Referencias

1. Suwabe T, Chamberlain AM, Killian JM, King BF, Gregory AV, Madsen CD, Wang X, et al. Epidemiology of autosomal-dominant polycystic liver disease in Olmsted county. JHEP Rep. 2020; 2(6):100166.
2. Morales García AI, Martínez Atienza M, García Valverde M, Fontes Jimenez J, Martínez Morcillo A, Esteban de la Rosa MA, et al. En representación del Grupo de Estudio de la Enfermedad Poliquística Autosómica Dominante (GEEPAD) y la Asociación Amigos del Riñón. Overview of autosomal dominant polycystic kidney disease in the south of Spain. Nefrología. 2018; 38(2):190-196.