



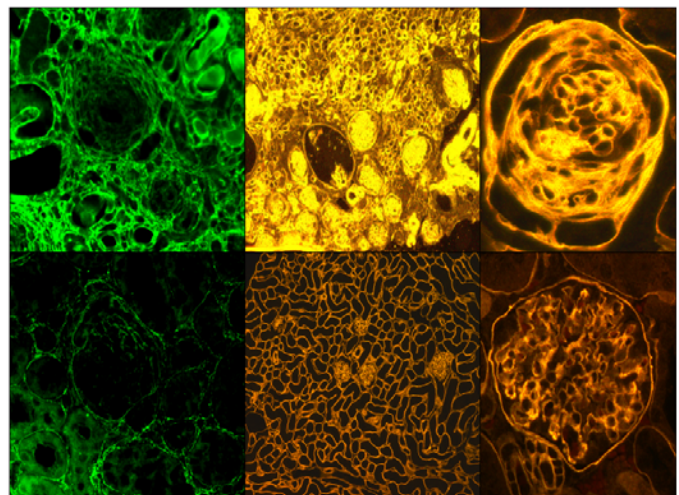
## **Iniciativa europea de disminución de la insuficiencia renal de pacientes con síndrome Alport**

El síndrome Alport es una enfermedad hereditaria y resulta en una cicatriz progresiva del riñón, sordera y cambios en el ojo. Los riñones de pacientes con síndrome Alport cesan su funcionamiento aproximadamente a los 20 años de edad del paciente, por esta razón se comienzan tratamientos de terapias sustitucionales como diálisis o trasplante. Hasta hace poco tiempo el desarrollo del Sd. Alport se consideró como mera cuestión de suerte, aunque la diagnóstico genético a temprana edad antes del manifiesto de los primeros síntomas puede comenzarse a tratar mediante terapias. Ninguna terapia con medicamentos como base ha demostrado una detectable influencia a la gravedad y el curso del Sd. Alport a largo plazo en los pacientes. El largo desarrollo de este síndrome durante décadas impide la investigación de opciones de intervención.

Recientemente ha cambiado esta situación mediante el ratón Alport, el cual representa un modelo animal con el Sd. Alport y así poder ser reflejado en la gente. Gracias a esto se ha podido establecer una terapia para su tratamiento: el IECA (inhibidores del enzima convertidor de la angiotensina) Ramipril demora la cicatrización del riñón en más de 100 % (Ilustración 1.) También ARA II y estatina demuestran una protección renal, aunque con un menor efecto.

### **Ilustración 1: Protección renal con IECA con Sd. Alport.**

Coloración tejido conjuntivo (amarillo) y tejido cicatriz (verde) indican una proliferación del riñón con el Sd. Alport (arriba). La terapia nefroprotección no impide el defecto genético (abajo derecho) pero retrasa la cicatrización de los riñones (abajo).



### **Objetivos del estudio:**

Datos del modelo animal con Sd. Alport indican que una temprana terapia con Ramipril puede retardar la cicatrización de los riñones por años o incluso décadas. El largo curso de la enfermedad causa una deceleración de obtención de datos (deceleración del inicio diálisis). Pero estos datos tienen estar el objetivo del estudio más importante: pues IECA (como muchos otros medicamentos) no permiten con los niños. Por eso solo una definitiva deceleración de la insuficiencia renal justifica una recomendación terapia con IECA con niños.

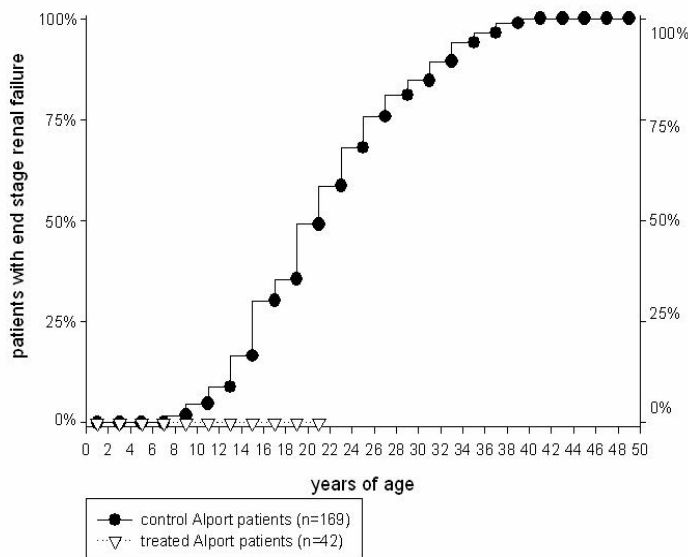


### Objetivo del tratamiento:

1. Clara diagnosis de los pacientes. Antes de comenzar la terapia la diagnosis Sd. Alport tiene que realizarse una biopsia renal o investigación genético molecular ([www.moldiag.de](http://www.moldiag.de)).
2. Aclaracion a los pacientes o padres de los pacientes sobre privacidad de datos o informacion acumulada. La participacion es voluntaria y puede terminar en cualquier momento sin ningun tipo de restriccion.
3. Exhausta investigacion, particularmente la historia genetica de parientes posiblemente con el Sd. presente en arbol familiar. Estas informaciones son muy valiosa para la calidad del estudio.
4. Asistencia sanitaria de los pacientes menos de edad 18 por nefrologos de ninos y desde esta edad con nefrologos de adultos (especialistas del rinones). Para esto en Colonia y en Gotinga se ofrece una consulta especial con nefrologos de ninos y de adultos. Via el grupo autoayuda direcciones del contacto y informaciones pueden intercambiar ([www.alport-selbsthilfe.de](http://www.alport-selbsthilfe.de)). Control de sangre y urina se realiza antes, 2-4 semanas despues de comenzar la terapia y luego cada medio ano. Esta investigacion y los resultados de la misma registrada, de manera anonima, ofrecen un metodo para el diagnostico y prevencion de futuros padecimientos de el Sd.
5. Terapia medicamentosa: la terapia realiza en general mediante un IECA (mejor datos de los experimentos con animales y mejor experiencia con la gente) en dosis escalatorias (hasta 0,1mg/kg peso Ramipril dosis máxima con los ninos). Ante la presencia de efectos secundarios de IECA (p.ej. Tos) cambiar a ARA II. Una estatina se puede dar a ninos de mejor manera cuando se tiene una disfuncion de metabolismo de grasas, p. ej. cuando aparece un sindrome nefrotico.

Una evaluacion intermediaria del estudio en alemania, austria y suiza ya refleja las primeras diferencias entre los pacientes con y sin terapia del Sd. Alport en el termino del fracaso renal (Ilustracion 2).

**Ilustración 2:** Término del fracaso renal cc los pacientes con terapia (triángulo blanco) sin terapia (circular negra). Ninguno de los pacientes con terapia requiere de diálisis, en cambio 8,9% de los pacientes sin esta terapia. Estos datos no son significado a causa el pequeno numero de pacientes.





Los objetivos 1. – 5. se practica actualmente en alemania, austria y suiza. Otros centros europeos de Alport quieren asociar este protocolo. Solo con la participación de muchos pacientes y su evaluacion posterior de manera anonima tendra éxito este estudio.

Con tu participación en estos estudios aumenta la posibilidad de poder realizar una terapia en ninos en los siguientes anos.

La partipacion es voluntaria y puede terminar en cualquier momento sin ningun tipo de consecuencia!

El curso de la investigación no esta respaldado con dinero de la industria y no es influido mediante otras empresas. Dr. O. Gross es el director del estudio y esta repaldado con el “Fritz-Scheler-Stipendium” de la “Gesellschaft für Nephrologie”, con un apoyo de el grupo autoayuda de las enfermedades hereditaria del rinones (AIRG) en Francia (financiación de investigación) y con “Alport Selbsthilfegruppe e. V. en Alemania (asistencia de los pacientes)

Si tiene preguntas o problemas acuda a su doctor o :

Dra Roser Torra  
Enfermedades Renales Hereditarias  
Servicio de Nefrología  
Fundació Puigvert  
Cartagena 340-350  
08025 BARCELONA  
Tel 93 4169700  
Fax 93 4169730

PD Dr. Oliver Gross  
Medicina interna  
Departamento Nephrologia&Reumatologia  
Director: Prof. Dr. Gerhard. A. Müller  
Rober-Koch-Str. 40  
37075 Göttingen  
Alemania  
Tel. +49-551-39-2720 o. +49-551-39-6331  
Fax. +49-551-39-8906  
gross.oliver@med.uni-goettingen.de, oliver.gross@uni-koeln.de  
www.alport.de, www.praeventive-medizin.de