

20 DE MARZO DE 2017

JORNADA DE  
**ENFERMEDADES  
RENALES  
HEREDITARIAS**



**INSCRIPCIÓN GRATUITA**  
<http://bit.ly/2n8YOv7>

**SALA FRANCESC CAMBÓ**  
**RECINTE MODERNISTA SANT PAU**  
C/ SANT ANTONI MARIA CLARET 167, BARCELONA

# JORNADA DE ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS

20 DE MARZO DE 2017

SALA FRANCESC CAMBÓ, RECINTE MODERNISTA SANT PAU  
C/SANT ANTONI MARIA CLARET 167, BARCELONA

## 10:30 MESA INSTITUCIONAL

Dr. Jose Ballarín, Director Servicio de Nefrología, Fundació Puigvert.  
Sra. Pilar Magrinyà, Directora general de Planificación en Salud del Departament de Salut.  
Dra. Susan Webb, Presidenta de la Comissió Assessora de Malalties Minoritàries (CAMM), departament de Salut de la Generalitat de Catalunya.  
Sra. Iolanda Arbiol, Directora de la Plataforma Malalties Minoritàries.  
Sr. Josep Maria Espinalt, Presidente de AELMHU.  
Sra. Lourdes Sanz Alonso, Vocal AIRG-E.  
Sr. Jordi Cruz, Delegado de FEDER Catalunya.  
Sra. Anna Quintero, Presidenta Federació Catalana Malalties Minoritàries (FECAMM).

## 11:00 MESA DE INVESTIGACIÓN

*Presentan y moderan:*

Dr. Josep Torrent-Farnell, Responsable del Área del Medicamento de l'Institut Català de la Salut (CatSalut).  
Sra. Lourdes Sanz Alonso, Vocal AIRG-E.

### ¿Cuáles y por qué?

Dra. Roser Torra, responsable Enfermedades Renales Hereditarias, Fundació Puigvert.

### Medicamentos huérfanos y TAC

Dr. Josep Torrent-Farnell, Responsable del Área del Medicamento de l'Institut Català de la Salut (CatSalut).

### Diagnóstico

Dr. Guillem Pintos, Coordinador para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras, Hospital Germans Trias i Pujol.  
Dra. Elisabet Ars, Responsable del Laboratorio de Biología Molecular, Fundació Puigvert.

### Investigación básica

Dra. Anna Meseguer, Instituto de investigación Vall d'Hebron (VHIR). Investigación en Síndrome de Dent.

### Investigación clínica impulsada por los pacientes

Sra. Yolanda Palomo, Presidenta de la Asociación Nacional de Esclerosis Tuberosa.  
Sra. Eva Giménez, Presidenta Asociación Española Síndrome de Dent (ASDENT).

### El papel de la Enfermera Gestora de casos en las Enfermedades Renales Hereditarias

Enferm. Anna Matamala, Enfermera gestora de casos, Fundació Puigvert.

*Turno de preguntas*

## 14:00 LUNCH

## 15.30-18:00 MESAS MULTIDISCIPLINARES

### Von Hippel Lindau, Complejo Esclerosis Tuberosa y Enfermedad de Fabry

Dr. Fernando Muñoz, Médico adjunto de Neurocirugía, Hospital de Sant Pau.  
Dra. Susana Bonorat, Neuropediatra. Área de Genética Clínica y Molecular. Hospital Vall d'Hebron.  
Dr. Jaume Crespi, Médico Especialista Sénior de Hospital de Sant Pau, Departamento de Oftalmología, Institut Comtal d'Oftalmologia (ICO).  
Dra. Esther Roé, Médico adjunto del Servicio de Dermatología, Hospital de Sant Pau.  
Dr. Oscar Rodríguez-Faba, Médico adjunto del Servei de Urología, Fundació Puigvert.  
Dra. Roser Torra, Responsable Enfermedades Renales Hereditarias, Fundació Puigvert.  
Dr. Xavier Garcia-Moll, Jefe Clínico de Cardiología, Hospital de Sant Pau.

### Síndrome de Alport, Cistinosis y Enfermedad de Dent

Dra. Gema Ariceta, Jefe de Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Vall Hebron.  
Dra. Nieves Martín, Médico adjunto del Servicio de Oftalmología, Hospital Vall Hebron.  
Dr. Juan Antonio Camacho, Servicio Nefrología Pediátrica H. Sant Joan de Déu.  
Dra. Elisabet Ars, Responsable del Laboratorio de Biología Molecular, Fundació Puigvert.  
Dra. Mónica Furlano, Servicio de Nefrología, Enfermedades Renales Hereditarias, Fundació Puigvert.

### Poliquistosis Renal Autosómica Dominante

Dr. Alberto Ortiz, Coordinador de la Red de Investigación Renal (REDINREN), ISCIII-Fundación Jiménez Díaz, Madrid.  
Dr. Josep Bonet, Jefe del Servicio de Nefrología del Hospital de Germans Trias i Pujol.  
Dra. Nadia Ayasreh, Servicio de Nefrología, Enfermedades Renales Hereditarias, Fundació Puigvert.

### Síndrome Hemolítico Urémico Atípico

Dr. Álvaro Madrid, Nefrología pediátrica, Hospital Vall d'Hebron.  
Dra. Gloria Fraga, Médico adjunto, Nefrología Pediátrica, Hospital de Sant Pau.  
Dra. Montserrat Díaz, Servicio de Nefrología, Fundació Puigvert.  
Dr. Vicens Torregrosa, Servicio de Nefrología del Hospital Clínic de Barcelona.

# LAS ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS

## ENFERMEDAD DE FABRY (EF)

Patología progresiva, hereditaria y multisistémica de almacenamiento lisosómico, caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, etc.

## VON HIPPEL LINDAU (VHL)

Enfermedad ultra rara que se transmite de forma autosómica dominante y cursa con tumoraciones en riñones, suprarrenales, médula, cerebro y páncreas.

## COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

Trastorno heredado de manera autosómica dominante con una incidencia de 1/10.000 nacimientos.

## ENFERMEDAD DE DENT (ED)

Enfermedad tubular renal hereditaria rara, caracterizada por manifestaciones sugestivas de disfunción del túbulo proximal.

## CISTINOSIS

Grave enfermedad sistémica de depósito lisosomal, producida por un defecto en el transporte de salida de cistina de los lisosomas. Cursa con afectación renal muy precoz.

## SÍNDROME HEMOLITICO URÉMICO ATÍPICO (SHUA)

Enfermedad ultra rara que afecta principalmente a los riñones pero también puede afectar otros órganos como el cerebro, hígado, corazón, pulmones y sistema gastrointestinal.

## SÍNDROME DE ALPORT (AS)

Segunda enfermedad renal hereditaria más frecuente tras la poliquistosis y la segunda causa hereditaria de necesidad de diálisis o trasplante renal. Cursa con afectación auditiva y ocular además de renal.

# LAS ENFERMEDADES RARAS

- > HAY MÁS DE 7.000 ENFERMEDADES RARAS.
- > AFECTAN A 5 DE CADA 10.000 PERSONAS.

Una enfermedad rara es una enfermedad grave, poco frecuente y que afecta a un número reducido de personas. La existencia de tantas enfermedades, con pocos pacientes cada una, las hacen poco conocidas también para los profesionales de la medicina.

- > ALREDEDOR DEL 80% SON DE ORIGEN GENÉTICO.
- > PUEDEN AFECTAR AL 3-4% DE LOS NEONATOS.

Son enfermedades crónicas y generalmente degenerativas. Aunque en la mayoría de los casos no existe un tratamiento definitivo, sí que se puede conseguir una mejora en la calidad y esperanza de vida de estos pacientes.

## CON EL APOYO



## COLABORA



## PATROCINA

