
Valencia, 12 de Febrero de 2024

Información general

- Nombre del grupo de trabajo: **Grupo de trabajo de Enfermedades Renales Hereditarias de la SVN**
- Periodo de actividad: 2023
- Miembros del grupo (por orden alfabético): Alejandra Yugueros, Amaya Hernandez, Amparo Martinez, Ana Ávila, Ana Rodriguez, Andrés Antolín, Antonio Cabezas, Asunción Rius, Carmela Ramos, Caterina Benedito, Cristina Castro, Elena Roman, Isabel Juan, Joaquin de Juan, Jonay Pantoja, Josepa Sebastia, Laia Pedrola, María Angeles Fenollosa, Maria Ramos, Maria Luisa Matoses, Nayara Panizo, Patricia Tomás, Pedro Ortega, Rosa Borrás, Tamara Malek.

Reuniones

- Número de reuniones: 2
- Fechas y lugares de las reuniones:
 - 12 de Abril de 2023 Realizada online, por Zoom Meeting
 - 14 de Noviembre de 2023 Realizada online, por Zoom Meeting
- Temas tratados en las reuniones:
 - Promoción y programación de **cursos formativos y ponencias** con participación del grupo de Enfermedades Renales Hereditarias
 - Programación y difusión del I **Curso de formación** en Enfermedades Renales Hereditarias de la SVN realizado en 2023
 - Programación y realización de **jornada formativa** para los miembros del grupo de enfermedades hereditarias sobre “**el Consejo Genético: utilidades prácticas**” realizada por la Dra M Furlano online el 11 de enero de 2024
 - Programación de **próximas jornadas organizadas por el grupo en la SVN para el 30 de mayo de 2024 sobre Tubulopatías**
 - Propuesta de **mesa en la Jornada del Día de la mujer** el 5 de Marzo de 2024 organizada por la SVN del tema: “Peculiaridades de una enfermedad genética en la mujer”
 - Se propone la **colaboración con otros grupos** para comunicación y proyectos conjuntos como el Grupo de Glomerulares de la Comunidad Valenciana.
 - Se propone por parte de varios miembros del grupo **trabajos colaborativos** para llevar a cabo en 2024:
 - “valorar eficacia y complicaciones de embolización renal vs nefrectomía previo al trasplante renal en PQRAD por problemas de espacio” propuesto por Dra M Ramos
 - “estudio para valorar eficacia en la disminución de proteinuria y valorar efectos adversos en el uso de iSGLT2 en nefropatías hereditarias proteinúricas” (ya redactado protocolo, pendiente de aprobación por CEIC, liderado por Dra A Yugueros y Dra Castro)
 - Se propone realizar un **Registro de estudios genéticos** realizados en la Comunidad Valenciana: problemas detectados por los miembros para recoger los datos por tiempo y soporte informático. Dado el interés tanto

Valencia, 12 de Febrero de 2024

para determinar la magnitud de las solicitudes de estudio genético en la Comunidad Valenciana, la prevalencia de enfermedades renales hereditarias, valoración de coste-efectividad, poner en valor la necesidad de consultas de ERH, realización de proyectos de investigación y publicaciones de artículos científicos. Posible solución sería el soporte económico de la SVN y colaborativo de laboratorios para explotación de los datos.

- o Se comentan las **actualizaciones y trabajos de interés** para el grupo.
- o Se comentan y discuten **casos clínicos** de interés.
- o Se actualiza a todos los miembros respecto a los proyectos y reuniones en el GTERH de la SEN.
- o Se promovió la participación en el estudio colaborativo GENSEN, siendo la Comunidad Valenciana la de mayor participación a nivel nacional.

Actividades

- Actividades de formación:
 - o Título: **I Curso Formación en Enfermedades Renales Hereditarias** (se adjunta programa)
 - o Organizador: Grupo de Enfermedades Renales Hereditarias de la SVN. Coordinadora Cristina Castro
 - o Fecha y lugar: 5 de Mayo de 2023, COMV
 - o Participantes: > 30 participantes presencial tanto Nefrólogos, Análisis Clínicos, Nefropediatras, residentes MIR de Nefrología y Pediatría.
 - o > 3700 visualización de charlas en YouTube de la reunión
 - o Se adjudicaron 3 premios para los ganadores de encuesta para la asistencia de la próxima reunión de GTERH de la SEN el 8 de Marzo de 2024

Conclusiones

- Reflexiones sobre el año:
 - o Promover la participación e interés de todos los miembros de la SVN en la participación y formación en Enfermedades Renales Hereditarias, siendo un tema de actual interés y transversal para toda la especialidad, con un gap en la formación que desde el grupo intentamos impulsar. Para ello se ha organizado una jornada formativa completa sobre el estudio de la ERH con acceso tanto presencial como online el 5 Mayo de 2023 . También se realizó la reunión formativa para los miembros del grupo sobre Consejo Genético con la colaboración de la Dra Monica Furlano realizada el 11 de Enero del 2024.
 - o Se ha promovido e impulsado la realización de trabajos colaborativos: desde la participación en el estudio nacional GENSEN (siendo la Comunidad con más sujetos incluidos), en registro de PQRAD y S Alport a nivel nacional, y en liderar estudios propios como el “estudio para valorar eficacia en la disminución de proteinuria y valorar efectos adversos en el uso de iSGLT2 en nefropatías hereditarias proteinúricas”
- Proyecciones para el año siguiente:
 - o Promover la formación sobre la enfermedad renal hereditaria, proyectada la próxima jornada formativa para el 30 De Mayo de 2024 sobre Tubulopatías

Valencia, 12 de Febrero de 2024

Así como la colaboración con otros grupos de trabajo y la propia SVN, como la próxima Jornada del Día de la Mujer (Peculiaridades de una enfermedad genética en la mujer) y la próxima reunión con el Grupo de Glomerulares (estudios genéticos en GEFS)

- o Promover registro de estudios genéticos de enfermedades renales hereditarias: valorar prevalencia, valorar coste-efectividad, estudio geno-fenotípico de las ERH, justificar la necesidad de consultas de ERH y promover publicaciones.
- o Promover estudios colaborativos del grupo para realizar presentaciones en congresos y publicaciones científicas.
- o Realizar una guía de Recomendaciones para la solicitud de Estudio Genético de enfermedad renal hereditaria en la Comunidad Valenciana de forma conjunta multidisciplinar con nefrólogos, nefropediatras y genetistas.
- o Realizar escuela de pacientes para la ERH, iniciando con PQRAD
- o Realizar jornada colaborativa del grupo con asociaciones de pacientes: proyectada reunión en septiembre de 2024 con Hipofam.
- o Realizar cuenta twitter del grupo para promover nuestra actividad, así como toda aquella relacionada con la ERH que pueda ser de interés profesional.

Anexos

- Documentos relacionados con las actividades realizadas:
 - Documento 1: Acta de reunión del 12 de Abril de 2023
 - Documento 2: Acta de reunión del 14 de Noviembre de 2023
 - Documento 3: Programa del I Curso Formación en Enfermedades Renales Hereditarias

Cristina Castro Alonso

Coordinadora del grupo de Enfermedades Renales Hereditarias de la SVN