



## Científicos asturianos abordan el diagnóstico precoz de enfermedades renales crónicas en niños

- Un equipo, coordinado por la Universidad de Oviedo, el HUCA y otros dos hospitales españoles, realiza la secuenciación genética de 23 tipos de tubulopatías primarias
- El proyecto RenalTube, una base de datos en la que participan 410 especialistas y más de 400 pacientes de todo el mundo, ha permitido hallar nuevas mutaciones en estas patologías

**Oviedo, 12 de septiembre de 2013.** El diagnóstico precoz y certero resulta clave para evitar las manifestaciones más graves de algunas tubulopatías primarias, patologías renales que suelen detectarse en niños y están consideradas dentro del grupo de las enfermedades raras. Investigadores de la Universidad Oviedo coordinan el proyecto RenalTube, una iniciativa en la que colaboran más de 400 especialistas de todo el mundo, y que ha permitido el descubrimiento de nuevas mutaciones de las diferentes patologías, gracias al estudio genético de cada uno de los casos.

El proyecto de investigación, financiado por el Instituto de Salud Carlos III y que cuenta con el apoyo de la Fundación Salud 2000, ha recopilado en el portal <http://www.renaltube.com> la información de 418 pacientes diagnosticados en todo el mundo para progresar en el conocimiento de las enfermedades, de tal forma que los médicos pueden compartir información y mejorar así la atención global de estos pacientes.

Las tubulopatías primarias, objeto de estudio de RenalTube, son enfermedades de los túbulos renales. Están catalogadas dentro del grupo de enfermedades raras y suelen presentarse en niños. Se trata de patologías congénitas, hereditarias y crónicas. El equipo coordinado por el doctor Fernando Santos y la doctora Helena Gil-Peña desde la Universidad de Oviedo y el Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA) está formado por investigadores clínicos y básicos de estas instituciones y del Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria de Tenerife y Hospital Universitario de Cruces, en Bilbao. Los principales resultados cosechados por RenalTube han sido expuestos recientemente en el congreso de la International Pediatric Nephrology Association (IPNA) celebrado en Shanghai y han sido publicados por revistas internacionales de referencia en el campo de la nefrología infantil.



El portal RenalTube.com funciona desde hace menos de tres años y en ese tiempo ha recogido información detallada de 418 pacientes de todo el mundo. Los tres laboratorios participantes realizan una secuenciación automática de los genes, que permite un diagnóstico genético de muchos de los pacientes estudiados y ha supuesto el hallazgo de nuevas mutaciones en alguna de las tubulopatías primarias. Los expertos trabajan con una muestra de pacientes afectados por 23 tipos de patologías diferentes clasificadas en la web en 11 carpetas. Los análisis genéticos de cada una de las tubulopatías se reparten entre los tres laboratorios. En el caso de Asturias, se estudia, por ejemplo, la acidosis tubular distal, el síndrome de Gitelman y las diferentes formas de raquitismo hereditario.

Las tubulopatías primarias son enfermedades crónicas y sin cura. Pueden tener manifestaciones graves que comprometen de manera notable la calidad de vida del paciente. Un diagnóstico precoz resulta clave para su prevención y tratamiento. Algunas de las consecuencias de este tipo de dolencias serían, por ejemplo, una afectación del crecimiento, cálculos renales, insuficiencia renal, episodios de deshidratación o raquitismo. Los tratamientos existentes intentan suplementar aquellas sustancias que los pacientes pierden en cantidades anómalas a través de la orina. En ocasiones, también se emplean terapias hormonales.

Todas las personas diagnosticadas con algún tipo de tubulopatía primaria pueden participar en este portal clínico. Para ello, el médico responsable de cada uno de los pacientes ha de registrarse en RenalTube y contestar a un formulario donde se recogen diversos datos de la historia clínica del paciente. Además, deberán enviar una muestra de sangre para realizar el estudio genético del paciente.

### **Miembros del equipo de investigación de RenalTube:**

Fernando Santos (Área Pediatría del HUCA y Universidad de Oviedo)

Eliecer Coto (Laboratorio de Genética Molecular del HUCA y Universidad de Oviedo)

María Victoria Álvarez (Laboratorio de Genética Molecular del HUCA)

Helena Gil-Peña (Universidad de Oviedo)

Vanessa Loredo (Universidad de Oviedo)



Universidad de  
Oviedo

Nota de Prensa

Rocío Fuente (Universidad de Oviedo)

Julián Rodríguez (Área Pediatría del HUCA y Universidad de Oviedo)

Flor Ángel Ordóñez (Área Pediatría del HUCA)

Enrique García (Área Pediatría del HUCA)

Eva Braga (Área Pediatría del HUCA)