



## INTRODUCCIÓN

# *Genética y enfermedades renales hereditarias*

**P. Barceló, J. Ballarín y R. Torra**

Servicio de Nefrología. Fundació Puigvert. Hospital San Pablo. Barcelona.

La genética molecular va a permitir la identificación y un mejor conocimiento de las enfermedades renales hereditarias. Esto implicará que el consejo genético pueda establecerse de una manera más adecuada y es posible, que a través de la ingeniería genética la prevención de estas patologías sea una situación habitual e incluso, como ocurre en la Enfermedad de Fabry, tengamos terapias con las que evitar o minimizar los efectos perniciosos de estas enfermedades. Esta visión optimista no debe apartarnos del estudio clínico del paciente y de sus familiares o de ratificar con la tecnología actual los datos más relevantes de la enfermedad, ni pretender que la identificación del gen o genes causantes de estas patologías resuelva toda la problemática de estos enfermos y de sus familiares. Es evidente que la heterogeneidad genética y molecular complica la situación y por tanto, pocos avances prácticos se producen. La cistinuria, cuyo primer gen (*r Bat*) fue identificado en 1994 es un ejemplo claro de la complejidad de estas enfermedades y de su escasa aplicación terapéutica. Los avances brillantes efectuados durante la última década, no aportan al clínico terapias efectivas con

las que controlar la cistinuria. Estamos convencidos, no obstante, que el desarrollo del estudio genético molecular aportará en las próximas décadas, vías terapéuticas válidas para solventar o mejorar el porvenir de estos enfermos. Creemos también que en el desarrollo de nuevos proyectos es preciso que se implique, en equipos multidisciplinarios, a genetistas, biólogos, clínicos y a la industria farmacéutica para conseguir unos resultados alentadores.

Nuestro objetivo al iniciar este número monográfico es analizar la situación actual de las «Enfermedades Renales Hereditarias», apuntar vías de desarrollo futuras, exponer el consejo genético y los métodos de prevención y de terapia de los que disponemos, sin obviar los aspectos éticos que plantean estas investigaciones. Expertos de nuestro país, europeos y americanos participan en esta monografía que plantea como efectuar el diagnóstico molecular de estas enfermedades, sus ventajas y su traducción clínica. Queremos agradecer a todos ellos el esfuerzo realizado así como a los patrocinadores de este número monográfico (laboratorios TKT y Genzyme) el apoyo prestado.

**Correspondencia:** R. Torra  
Enfermedades Renales Hereditarias  
Servicio de Nefrología  
Fundació Puigvert  
Cartagena, 340-350  
08025 Barcelona  
E-mail: rtorra@fundacio-puigvert.es