

NOVIEMBRE DE 2025

UNA ENORME REPERCUSIÓN:

¿Por qué es importante identificar
la causa de las enfermedades
renales poco comunes?

Informe para la elaboración de políticas del Consejo Asesor Médico de la Global Patient Alliance
for Kidney Health (Alianza Mundial de Pacientes por la Salud Renal o GloPAKH)



ACERCA DEL CONSEJO ASESOR MÉDICO DE LA GLOBAL PATIENT ALLIANCE FOR KIDNEY HEALTH

El Consejo Asesor Médico de la Global Patient Alliance for Kidney Health aporta una perspectiva clínica a los programas de promoción de derechos de la organización y ayuda a identificar necesidades no satisfechas que pueden abordarse creando más conciencia y políticas que ofrezcan soluciones.



NAVDEEP TANGRI, MD, PhD, FRCP
Chair

Professor, Division of Nephrology, Department of Medicine and Community Health Sciences at the University of Manitoba, Canada



MERLE CLARKE, MD

Nephrologist, Owen King European Union Hospital and Tapion Hospital, Saint Lucia, President of the Saint Lucia Medical and Dental Association



PATRICK MARK, MD, PhD

Professor of Nephrology and Honorary Consultant Nephrologist at the Glasgow Renal and Transplant Unit, Queen Elizabeth University Hospital, Scotland



VICTORINE BANDOLO NZANA, MD

Senior lecturer at the Faculty of Medicine and Biomedical Sciences of the University of Yaounde and a consultant nephrologist at the Yaounde Central Hospital, Cameroon



ALBERTO ORTIZ, MD, PhD*

Chief of the Department of Nephrology and Hypertension, University Hospital and Research Institute Fundación Jiménez Díaz, Spain



ROBERTO PECOITS-FILHO, MD, PhD

Distinguished Research Scientist at Arbor Research Collaborative for Health in the USA; Emeritus Professor of Nephrology, Catholic University of Paraná State in Brazil



MANISHA SAHAY, MBBS, MD, DNB

Professor and Head, Department of Nephrology, Osmania General Hospital & Osmania Medical College, India



MING-HUI ZHAO, MD, PhD

Professor, Division of Nephrology, Department of Medicine and Community Health Sciences at the University of Manitoba, Canada

Rare Kidney Disease Expert Advisors



PROF. DANIEL GALE

St Peter's Chair of Nephrology, Department of Renal Medicine, University College London, RaDaR Director



MARIANNE SILKJÆR NIELSEN

Founder and Chair, CompCure (Patient Advocacy Organization)

*El Dr. Alberto Ortiz es miembro del «PREVENTCKD Consortium Project ID 101101220, Programme EU4H DG», cofinanciado por la Unión Europea, que ha informado de algunas de sus aportaciones al presente documento



La Alianza Global de Pacientes para la Salud Renal visualiza sistemas de atención médica que tratan la enfermedad renal crónica como una prioridad de salud pública. Al garantizar que los pacientes en riesgo puedan acceder a exámenes integrales y a un tratamiento temprano, se puede frenar la progresión de la enfermedad y prevenir la mortalidad.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

2	ACERCA DEL CONSEJO ASESOR MÉDICO DE LA GLOBAL PATIENT ALLIANCE FOR KIDNEY HEALTH
4	PUNTOS CLAVE
5	ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES
5	Un subconjunto crítico de la enfermedad renal crónica
5	Causas de las enfermedades renales poco comunes
7	IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES
7	Efecto desproporcionado en niños y adultos jóvenes
8	Carga prolongada para los pacientes y cuidadores
8	Causa desproporcionada de insuficiencia renal
9	BENEFICIOS SOCIOECONÓMICOS Y PARA LA SALUD DE LA MEJORA DEL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES
9	Mejorar la salud de los pacientes
9	Aliviar la carga del cuidador
10	Reducir el impacto en los sistemas de salud y el medioambiente
11	MECANISMOS PARA DIAGNOSTICAR LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES
12	ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO PARA LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES
12	Tratamientos generales
13	Tratamientos específicos
16	OPORTUNIDADES DE ELABORAR POLÍTICAS
17	APÉNDICE
17	Enfoque actual de detección sistemática y diagnóstico en diferentes regiones
18	Ejemplos de organizaciones que promueven ensayos clínicos en enfermedades renales poco comunes

PUNTOS CLAVE



La enfermedad renal crónica representa una importante crisis de salud pública mundial que figura entre las 10 principales causas de muerte en el mundo.



Las enfermedades renales poco comunes representan un subgrupo de la enfermedad renal crónica que afecta de manera desproporcionada a niños y adultos jóvenes.



Si las enfermedades renales poco comunes se detectan precozmente y se tratan de manera óptima, en la mayoría de los casos se puede evitar o retrasar el avance hacia la insuficiencia renal, que requiere diálisis de por vida o trasplante de riñón.



Existe una diversidad de tratamientos que pueden retardar el avance de las enfermedades renales poco comunes, y actualmente hay nuevos medicamentos disponibles en muchos países, y más en proceso de desarrollo.



La corta edad de esta población y la disponibilidad de nuevas opciones de tratamiento hacen que sea más importante que nunca identificar, diagnosticar y tratar a estos pacientes lo antes posible para que puedan llevar una vida productiva y evitar terapias renales sustitutivas costosas y que alteran la vida.



Al elaborar políticas y presupuestos, las autoridades responsables de diseñar políticas deben dar prioridad a las enfermedades renales poco comunes, así a la enfermedad renal crónica y otras enfermedades no transmisibles.



ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES

Un subconjunto crítico de la enfermedad renal crónica

La enfermedad renal crónica es un problema de salud mundial urgente que afecta a más del 10 % de la población mundial y causa más de 2,6 millones de muertes al año.^{1,2} La detección y el tratamiento tempranos aliviarían el sufrimiento humano y reducirían el gran impacto económico de la enfermedad renal crónica, que está en vías de alcanzar unos costos directos de USD 407 000 millones a nivel mundial para 2027.³

Gran parte de la carga mundial de la enfermedad renal crónica está asociada al envejecimiento y a afecciones cardiometabólicas comunes, como la diabetes, la obesidad, las enfermedades cardiovasculares y la hipertensión. Aunque son menos frecuentes, las mutaciones genéticas hereditarias, las respuestas inmunitarias anómalas y las exposiciones medioambientales también son causas o factores de riesgo importantes.^{4,5}

Las enfermedades poco comunes se definen, según la Unión Europea y muchos otros países, como aquellas que afectan a menos de 1 de cada 2000 personas.⁶ Más de 500 enfermedades renales se incluyen en esta categoría.⁷ Existen varios tipos adicionales de enfermedad renal crónica con mayor incidencia, pero que comparten características importantes con sus enfermedades homólogas menos comunes. Entre ellas se encuentran la enfermedad renal poliquística y la nefropatía por IgA, que afectan tanto a niños como a adultos, y no están causadas por las afecciones cardiometabólicas comunes antes mencionadas. Por ello, por lo general estas afecciones se consideran enfermedades renales poco comunes y se incluyen en esta categoría.

Causas de las enfermedades renales poco comunes

Las enfermedades renales poco comunes se originan por distintas causas, muchas de las cuales son poco conocidas.

GENÉTICA

Muchas enfermedades renales poco comunes se deben o se asocian a alteraciones genéticas que pueden adoptar varias formas.

- **Monogénicas (también denominadas de un solo gen o mendelianas):** Las alteraciones monogénicas implican mutaciones hereditarias en un solo gen, que causan hasta el 50 % de las enfermedades renales pediátricas y el 10 % de las enfermedades renales en adultos.⁸ Estas afecciones a menudo afectan a más de una persona en una misma familia, lo que representa una carga particularmente elevada para quienes las padecen y limita las oportunidades de trasplantes con donantes vivos.
- **Variantes genéticas más comunes que aumentan el riesgo en determinados grupos:** Algunos cambios genéticos, como en el gen APOL1 en personas de ascendencia africana, aumentan la probabilidad de padecer una enfermedad renal, especialmente en personas con otras afecciones comunes, como hipertensión arterial o determinadas infecciones. Los grupos en los que estas variantes genéticas son más comunes presentan una mayor carga de la enfermedad renal.

Para complicar aun más las cosas, las alteraciones genéticas a menudo interactúan con factores no genéticos como infecciones, respuestas inmunitarias, exposiciones medioambientales y el estilo de vida e influyen en el riesgo de enfermedad renal crónica de maneras que no se entienden completamente.

DISFUNCIÓN RELACIONADA CON EL SISTEMA INMUNITARIO

Muchas enfermedades renales poco comunes se caracterizan por una disfunción relacionada con el sistema inmunitario, incluidas las afecciones en las que el propio sistema inmunitario del organismo ataca por error sus propias proteínas, las llamadas enfermedades autoinmunes.⁹ No se conoce bien la razón por la que el sistema inmunitario ataca los riñones en algunas personas. Las enfermedades renales autoinmunes pueden estar relacionadas con factores de riesgo genéticos, exposiciones medioambientales o enfermedades sistémicas como el lupus u otras infecciones. Algunas son más frecuentes en determinados grupos de personas.

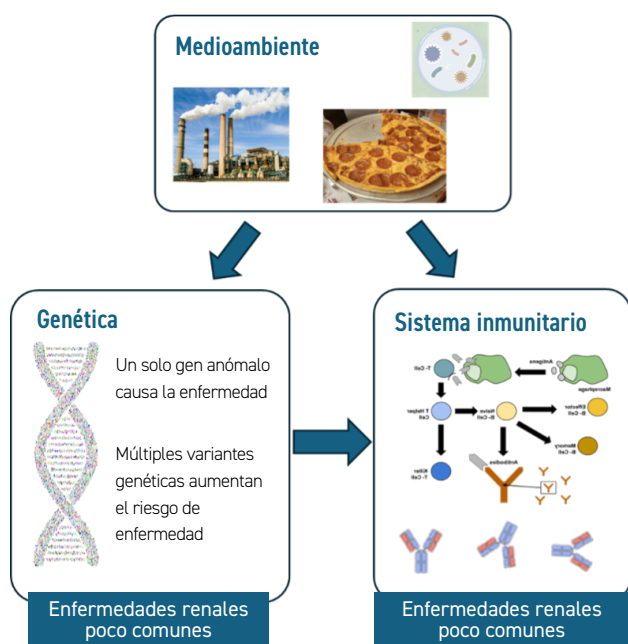


FIGURA 1. INTERACCIONES ENTRE LAS VARIACIONES GENÉTICAS, EL SISTEMA INMUNITARIO Y EL MEDIOAMBIENTE.

CAUSAS DESCONOCIDAS

Con relativa frecuencia, la causa de la enfermedad renal crónica en pacientes que reciben diálisis se informa como desconocida. En muchos de estos casos, es probable que esto se deba a enfermedades renales poco comunes ya establecidas que no han sido diagnosticadas por falta de pruebas o por un diagnóstico incierto.¹⁰ El diagnóstico incierto puede deberse a la coexistencia de manifestaciones de más de una enfermedad, lo que complica aun más la situación.

Dada la variedad de causas de las enfermedades renales poco comunes, las características que comparten con otras afecciones renales y la frecuencia de casos de causa desconocida, no existe un esquema de clasificación único y ampliamente aceptado. En cambio, las enfermedades renales poco comunes a menudo se clasifican en función de una combinación de la causa de origen y la parte del riñón afectada.¹¹ Se puede encontrar una lista exhaustiva de enfermedades renales poco comunes en el sitio web de la Red Europea de Referencia para Enfermedades Renales Poco Comunes.¹²

Dada la variedad de causas de las enfermedades renales poco comunes, las características que comparten con otras afecciones renales y la frecuencia de casos de causa desconocida, no existe un esquema de clasificación único y ampliamente aceptado.



IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES

Durante la última década, se han logrado grandes avances en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad renal crónica que tienen el potencial de retardar e incluso prevenir la pérdida progresiva de la función renal que puede llevar a la insuficiencia renal.⁴

Las investigaciones están permitiendo identificar nuevos genes y están mejorando nuestra comprensión de cómo influyen los factores inmunitarios y ambientales. Conocer la causa de la enfermedad renal de un paciente aporta información importante sobre el pronóstico¹³ y permite un manejo individualizado del paciente y su familia. Los propios pacientes refieren una mejor comprensión de su diagnóstico y cambios en su medicación después de una biopsia (examen de una pequeña muestra de tejido renal).¹⁴ El diagnóstico preciso es cada vez más importante a medida que surgen más tratamientos que apuntan a las vías y los mecanismos biológicos de origen, incluidos genes y proteínas específicos.

“Una razón importante para buscar un diagnóstico es que los pacientes tengan información sobre la evolución prevista de su enfermedad a largo plazo. La perspectiva de tener que recibir diálisis dentro de 5 años es muy diferente a la de tener que hacerlo en 20 años. A medida que surgen nuevos tratamientos, el diagnóstico cobra, por supuesto, aun más importancia”.

DR. DANIEL GALE

Además de ofrecer a los pacientes y a sus familias un pronóstico y permitir un tratamiento personalizado, el diagnóstico de las enfermedades renales poco comunes es particularmente importante debido al efecto desproporcionado que estas enfermedades tienen en niños y adultos jóvenes, la carga prolongada que imponen a los pacientes y cuidadores, y la influencia desproporcionada de las enfermedades renales poco comunes en la insuficiencia renal.

Efecto desproporcionado en niños y adultos jóvenes

Las enfermedades renales poco comunes afectan de manera desproporcionada a niños y adultos jóvenes. De hecho, la gran mayoría de los casos de enfermedad renal crónica en la población pediátrica se deben a enfermedades renales poco comunes.^{15, 16}

Los niños también tienen una representación excesiva entre los pacientes que reciben diálisis renal o un trasplante de riñón. Según un estudio de registro europeo, casi el 58 % de los niños que recibían estos tratamientos padecían una enfermedad poco común.¹⁷

Lamentablemente, el diagnóstico de las enfermedades renales poco comunes a menudo se retrasa. Los pacientes pueden pasar años acudiendo a varios profesionales de atención médica antes de recibir un diagnóstico preciso.¹⁸ Estos retrasos causan angustia psicológica a los pacientes y sus seres queridos, y demoran el tratamiento.¹⁹ En la mayoría de los pacientes, la enfermedad no se diagnostica hasta que se ha perdido el 50 % de la función renal o se han producido lesiones que causan una reducción drástica de la función renal.^{20, 21} En los sitios web de [CompCure](#) y de la [Rare Kidney Disease Foundation](#) están disponibles descripciones de procesos de diagnóstico reales de pacientes y sus padres.

“Puede ser difícil diagnosticar las enfermedades renales poco comunes, ya que los primeros síntomas tienden a ser inespecíficos o muy particulares. Como consecuencia, muchos pacientes y sus padres deben atravesar un difícil proceso de diagnóstico, en el que hay que tener algo de suerte, o ser muy decidido y recursivo, para encontrar un centro que tenga el nivel adecuado de competencia que se requiere para diagnosticar específicamente ciertas enfermedades renales poco comunes”.

SRA. MARIANNE SILKJÆR NIELSEN

Carga prolongada para los pacientes y cuidadores

Las enfermedades renales poco comunes imponen una carga excesiva y permanente a los pacientes, los cuidadores y las familias. Estas afecciones pueden tener un impacto negativo importante en la vida cotidiana y la productividad tanto de los pacientes como de los cuidadores.^{22, 23} Los pacientes experimentan ansiedad y depresión, y tienden a participar menos en actividades sociales.²² Su capacidad para desenvolverse en el trabajo o los estudios también suele verse comprometida, con una disminución de la productividad, un mayor ausentismo, un menor avance profesional y el abandono prematuro del empleo.

Los cuidadores también experimentan ansiedad y depresión, además de interferencias en el trabajo. La carga del cuidador aumenta a medida que la salud y la independencia funcional del paciente se deterioran.²⁴ El género femenino, los menores ingresos del cuidador y del paciente, el mayor tiempo dedicado a la atención diaria y la mayor duración de la prestación de cuidados también se asocian con una mayor carga para la persona a cargo del cuidado.²⁴ Además, los padres a menudo se sienten culpables por transmitir a sus hijos enfermedades de origen genético.²²

Tanto para los pacientes como para los cuidadores, las dificultades financieras derivadas de las ausencias laborales y la disminución de la productividad en el trabajo se ven agravadas por los costos directos de los copagos de atención médica, los medicamentos y los estudios diagnósticos, los dispositivos médicos y el transporte hacia y desde las citas médicas.²² Los pacientes a menudo retrasan o dejan de hacerse pruebas diagnósticas y tratamientos porque no pueden costearlos.

Causa desproporcionada de insuficiencia renal

Las enfermedades renales poco comunes son una causa desproporcionada de insuficiencia renal. Un amplio estudio de registro realizado en el Reino Unido reveló que los pacientes con enfermedades renales poco comunes presentan tasas más elevadas de insuficiencia renal a 5 años, pero una mayor supervivencia que otros pacientes con enfermedad renal crónica (estadio 3 o superior), y tienen una representación excesiva entre los pacientes que requieren terapia sustitutiva renal.¹³ Otro gran estudio de registro en Europa reveló que la diabetes y la hipertensión estaban presentes en solo el 37 % de las personas que iniciaban terapia renal sustitutiva, mientras que las enfermedades renales poco comunes afectaban a alrededor del 40 %.²⁵

La insuficiencia renal se asocia con una reducción drástica de la esperanza de vida y la pérdida de años de vida productiva, incluso entre los pacientes que reciben tratamiento.²⁰ Es importante destacar que las iniciativas de detección sistemática centradas en la diabetes mellitus no permitirán detectar a la mayoría de los pacientes con enfermedades renales poco comunes.

Aunque la enfermedad renal crónica asociada a la diabetes y la hipertensión puede derivar en insuficiencia renal, los pacientes de edad avanzada que padecen estas afecciones a menudo presentan factores de riesgo concurrentes, como las enfermedades cardiovasculares, que causan la muerte antes de que requieran diálisis o un trasplante de riñón.²⁶



“La influencia desproporcionada de las enfermedades renales poco comunes en la insuficiencia renal no ha variado realmente en los últimos 30 años. Esto es lo que observamos en un análisis de nuestro Daily Outcomes and Practice Patterns Study, realizado en pacientes en diálisis a nivel mundial”.

DR. ROBERTO PECOITS-FILHO

BENEFICIOS SOCIOECONÓMICOS Y PARA LA SALUD DE LA MEJORA DEL DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES

Mejorar el diagnóstico de las enfermedades renales poco comunes puede ayudar a reducir la abrumadora carga que estas afecciones suponen para los pacientes, los cuidadores, los sistemas de salud, las economías y el medioambiente.

Mejorar la salud de los pacientes

Un diagnóstico marca una enorme diferencia para los pacientes y sus familias, que a menudo pasan meses o años consultando a diferentes profesionales de la salud y sometiéndose a una prueba tras otra. Una vez que se establece el diagnóstico, se puede prescribir a los pacientes tratamientos específicos para la enfermedad que actúen sobre la causa subyacente de su afección.²⁷ Incluso en los casos en que no existen terapias específicas para la enfermedad, un diagnóstico preciso puede facilitar un plan de tratamiento que contribuya a retrasar el avance de la enfermedad, reducir las complicaciones y evitar intervenciones innecesarias. Los beneficios humanos de los tratamientos que permiten a niños y adultos dedicarse a sus intereses en lugar de pasar sus días en diálisis renal son difíciles de cuantificar.

Un diagnóstico también permite que los pacientes participen en ensayos clínicos que evalúan nuevos tratamientos y en registros diseñados para recopilar datos que mejoren la comprensión de la enfermedad y su tratamiento. Por último, los pacientes y las familias con enfermedades renales de origen genético pueden beneficiarse de la asesoría genética y la planificación familiar.

“El costo de la discapacidad por enfermedad renal poco común en los jóvenes es enorme y no está mejorando. Necesitamos con urgencia estrategias para abordar esto en todo el mundo”.

DR. PATRICK MARK

Aliviar la carga del cuidador

Como se señaló en la sección anterior, las enfermedades renales poco comunes imponen una carga considerable a los cuidadores. Dado que la carga del cuidador aumenta a medida que la salud y la independencia funcional del paciente se deterioran,²⁴ obtener un tratamiento que mejore la salud del paciente puede ayudar a reducir la carga para el cuidador. Los pacientes que reciben un tratamiento eficaz, especialmente en las primeras etapas de la enfermedad, pueden vivir con menos discapacidad y retrasar o incluso evitar la terapia sustitutiva renal.^{28, 29} Esto puede reducir el tiempo que deben dedicar los cuidadores a los pacientes, lo que conlleva menos interrupciones en el trabajo y una mayor posibilidad de participar en actividades sociales. El tiempo y los costos de transporte también son una gran preocupación para los cuidadores,^{22, 24} y también es probable que el diagnóstico y el tratamiento tempranos de enfermedades renales poco comunes que permitan a los pacientes evitar o retrasar la diálisis renal alivien la carga del cuidador.



Reducir el impacto en los sistemas de salud y el medioambiente

El avance de las enfermedades renales poco comunes es abrumador, no solo para los pacientes, los cuidadores y las familias, sino también para los sistemas de salud y las economías. La enfermedad renal avanzada se asocia con un mayor número de consultas ambulatorias, más reclamaciones de farmacias y costos totales más elevados que la enfermedad en los estadios iniciales.³⁰ Así lo demuestra un estudio de pacientes con nefropatía por IgA, en el que los costos fueron significativamente más altos en pacientes con proteinuria de alto riesgo (≥ 1 g/d) frente a aquellos con proteinuria de bajo riesgo (< 1 g/d): USD 3732 vs. USD 1457 por paciente al mes.³⁰

Una vez que las enfermedades renales poco comunes han avanzado a insuficiencia renal, los costos de la terapia renal sustitutiva (diálisis o trasplante de riñón) se mantienen a lo largo de la vida de los pacientes. Se ha estimado que a nivel mundial los costos de la diálisis por sí sola para pacientes con enfermedades renales poco comunes superan los USD 73 000 millones anuales.¹⁹

El diagnóstico y el tratamiento tempranos de las enfermedades renales poco comunes reducirían estos costos y son particularmente importantes dado el cambiante panorama terapéutico.

La diálisis renal está asociada con importantes emisiones de carbono debido al consumo de agua, plásticos de un solo uso y energía y a la generación de desechos médicos.

Solo en Canadá se ha estimado que la hemodiálisis tres veces por semana de 20 000 pacientes durante un año produce emisiones de carbono equivalentes a dar la vuelta al mundo en un automóvil de tamaño promedio 7785 veces.³¹ En el Reino Unido, la hemodiálisis requiere 94 000 litros de agua y 3000 kWh de electricidad por paciente al año.³²

La diálisis peritoneal se ha estudiado menos a fondo, pero requiere el transporte de soluciones envasadas en plástico entre y dentro de distintos países, por lo que se espera que tenga un impacto medioambiental considerable.³³

Una reducción del número de pacientes sometidos a diálisis renal ayudaría a minimizar el impacto de este tratamiento en el medioambiente.

TABLA 1. COSTO ANUAL MUNDIAL ESTIMADO DE LA DIÁLISIS PARA LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES¹⁹

ENFERMEDAD	COSTO GLOBAL ESTIMADO
ERPAD	USD 57 200 millones
Nefropatía membranosa	USD 7100 millones
Nefropatía por IgA	USD 6500 millones
Síndrome de Alport	USD 1300 millones
Glomerulopatía C3	USD 644 millones
Glomeruloesclerosis focal y segmentaria	USD 451 millones
Síndrome urémico hemolítico atípico	USD 419 millones
Síndrome de Goodpasture	USD 0,4 millones

ERPAD=enfermedad renal poliquística autosómica dominante

MECANISMOS PARA DIAGNOSTICAR LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES

La enfermedad renal crónica puede detectarse mediante examen de orina y análisis de sangre, pero estos exámenes a menudo son insuficientes para determinar la causa de enfermedades renales poco comunes, particularmente en niños.³⁴ En cambio, el diagnóstico de una enfermedad renal poco común a menudo requiere el uso de biopsias renales, pruebas genéticas o estudios de imágenes.

También es importante realizar una historia clínica detallada y un examen físico minucioso para establecer los antecedentes familiares y evaluar otros síntomas que son característicos de enfermedades renales poco comunes específicas.

- **Biopsias renales:** Pruebas en las que se obtienen pequeñas muestras del riñón, generalmente mediante la inserción de una aguja a través de la piel, las cuales se examinan con un microscopio especial para evaluar la apariencia del tejido y de las células renales.
- **Pruebas genéticas:** Pruebas en las que se examina una muestra de tejido de la parte interna de la mejilla, saliva, sangre u otro tejido para detectar alteraciones en los genes o cromosomas.
- **Imágenes:** Visualización de los riñones mediante ecografía, tomografía computarizada (TC) y resonancia magnética (RM) para evaluar el tamaño del riñón, la presencia de quistes, el flujo sanguíneo y otra información.
- **Indicios de anomalías metabólicas:** En el caso de ciertas enfermedades metabólicas (por ejemplo, la enfermedad de Fabry), los análisis de sangre pueden evaluar la actividad enzimática o la acumulación de metabolitos específicos.

- **Historia clínica y examen físico:** Una historia clínica detallada debe tratar de establecer los antecedentes familiares de enfermedad renal, la edad de inicio y otros detalles relevantes. Los síntomas en otros sistemas del organismo, detectados mediante la historia clínica o los exámenes físicos, también aportan información para el diagnóstico y pueden requerir tratamiento por sí mismos.

Las directrices más recientes de KDIGO (Kidney Disease Improving Global Outcomes) destacan la importancia de establecer la causa de la enfermedad renal crónica utilizando los recursos disponibles.⁴

Nunca es demasiado tarde para diagnosticar la causa de la enfermedad renal. Por ejemplo, un diagnóstico adecuado en pacientes que han recibido un trasplante de riñón puede conducir a intervenciones que prevengan la recurrencia de la enfermedad en el órgano trasplantado.³⁶

“Aunque las directrices de KDIGO y otras pautas reconocen los antecedentes familiares de enfermedad renal como un motivo para realizar pruebas de detección de enfermedad renal crónica,^{4, 35} esto rara vez se aplica en la práctica clínica y, cuando se hace, no se implementa de forma óptima. Los antecedentes familiares deben evaluarse periódicamente (por ejemplo, una vez al año), ya que pueden evolucionar con el tiempo, a medida que el primer miembro de la familia requiere terapia sustitutiva renal, el único evento lo suficientemente grave como para ser comentado por los familiares”.

DR. ALBERTO ORTIZ

ESTRATEGIAS DE TRATAMIENTO PARA LAS ENFERMEDADES RENALES POCO COMUNES

Tratamientos generales

En el caso de muchas enfermedades renales poco comunes, el tratamiento implica una estrategia integral con un equipo de atención multidisciplinario,⁴ que puede incluir los siguientes tratamientos generales.

- **Cambios en el estilo de vida:** mantener un estilo de vida activo y una alimentación con más frutas y verduras y menos alimentos ultraprocesados
- **Medicamentos que actúan sobre los factores genéricos que impulsan el avance de la enfermedad:** inhibidores del sistema renina-angiotensina, inhibidores del cotransportador de sodio-glucosa tipo 2 (SGLT-2i), antagonistas no esteroideos del receptor de mineralocorticoides (NSMRA), agonistas del receptor del péptido similar al glucagón-1 (GLP-1) y otros agentes antiproteínúricos que podrían ser eficaces para retrasar el avance en algunas enfermedades poco comunes
- **Manejo de las complicaciones relacionadas con la enfermedad renal crónica**

A pesar de las intervenciones anteriores, en la mayoría de las enfermedades renales poco comunes, los resultados han seguido siendo desfavorables durante muchos años, con la excepción de aquellas enfermedades para las que se dispone ya de tratamientos específicos para la enfermedad y altamente eficaces (ver la sección siguiente).

En el caso de las enfermedades monogénicas, las pruebas en cascada de los familiares, las pruebas predictivas (para permitir intervenciones de protección más tempranas y orientar las decisiones sobre la vida, el trasplante y la reproducción) y las intervenciones reproductivas pueden ser importantes para abordar las necesidades de las personas afectadas.

“No podemos generalizar la atención a los pacientes con enfermedad renal poco común. Si personalizamos y brindamos una atención precisa, lograremos mejores resultados para los pacientes”.

DRA. VICTORINE NZANA

Además, dadas las numerosas y diversas causas de las enfermedades renales poco comunes, los tratamientos pueden variar considerablemente. La atención personalizada, que incluye la adecuación del tratamiento al diagnóstico, es fundamental para las personas con enfermedades renales poco comunes, tanto por la posibilidad de tratamientos específicos como por la complejidad y variabilidad de las complicaciones de la enfermedad.

Las complicaciones de las enfermedades varían ampliamente según el diagnóstico: algunas enfermedades renales poco comunes están causadas por alteraciones genéticas que afectan múltiples sistemas del organismo, como la visión y la audición. Por el contrario, otras tienen más probabilidades de afectar la función cardiovascular, causar coágulos sanguíneos o dañar el cerebro. Un diagnóstico preciso puede ayudar al personal de salud a evaluar y tratar las sospechas de complicaciones.



"El diagnóstico da lugar a medidas específicas que pueden pasarse por alto en los pacientes sin diagnosticar. Hay una gran variabilidad en las estrategias de manejo".

DR. ROBERTO PECOITS-FILHO



Tratamientos específicos

Actualmente hay disponibles en varios países numerosos medicamentos nuevos para enfermedades renales poco comunes, y muchos más se encuentran en desarrollo.³⁷ Los avances en la investigación científica básica y la mejor comprensión de las causas y los mecanismos de las enfermedades renales poco comunes han dado lugar a medicamentos que actúan sobre los vasos sanguíneos, el equilibrio de líquidos en los riñones, los defectos metabólicos y varias vías del sistema inmunitario. Los avances en genómica y en la administración de genes han dado como resultado varias estrategias de tratamiento basadas en terapias génicas, algunas de las cuales se encuentran en etapas avanzadas de pruebas preclínicas e incluso clínicas.³⁸ El tratamiento de los pacientes con los medicamentos adecuados puede brindar enormes beneficios, entre los que se incluye retardar la insuficiencia renal.¹³

"Se requiere un diagnóstico específico para poder aplicar una terapia dirigida".

SRA. MARIANNE SILKJÆR NIELSEN

Entre los ejemplos de tratamientos específicamente indicados para enfermedades renales poco comunes se encuentran eculizumab³⁹ y ravulizumab⁴⁰ para el síndrome hemolítico urémico atípico y la hemoglobinuria paroxística nocturna; tolvaptán⁴¹ para la enfermedad renal poliquística autosómica dominante; iptacopán⁴² y pegcetacoplán⁴³ para la glomerulopatía C3; atrasentán^{45,44} budesonida⁴², iptacopán y sparsentán⁴⁶ para la nefropatía por IgA; lumasirán⁴⁷ y nedosirán⁴⁸ para la hiperoxaluria primaria tipo 1; agalsidasa-alfa^{49,50}, agalsidasa-beta^{50,51}, pegunigalsidasa-alfa^{52,53} y migalastat^{54,55} para la enfermedad de Fabry; y voclosporina⁵⁶ y belimumab⁵⁷ para la nefritis lúpica.

Lamentablemente, la mayoría de los medicamentos específicos para las enfermedades renales poco comunes solo están disponibles en unas pocas regiones del mundo. Parte del desafío radica en que, aunque las enfermedades renales poco comunes en su conjunto afectan a una gran población, cada enfermedad individual afecta a un grupo mucho más reducido, lo que dificulta la captación de suficientes personas para los ensayos clínicos necesarios para la aprobación de los medicamentos. Además, el tamaño reducido de estas poblaciones disminuye los incentivos económicos para que las empresas comercialicen sus medicamentos. En este sentido, la consolidación de los datos de salud sobre enfermedades poco comunes específicas podría facilitar, abaratar y hacer menos riesgoso el desarrollo de tratamientos para este tipo de enfermedades.

Sin embargo, para muchos países, los medicamentos simplemente no son asequibles. Es por ello que algunos países han aprobado leyes destinadas a promover el desarrollo de medicamentos para enfermedades poco comunes.⁵⁸ Esto es importante porque el uso de estos medicamentos tiene un potencial real para mejorar la vida de las personas y limitar los recursos destinados a diálisis y trasplante renal.

"Actualmente, existen pocas enfermedades renales de origen genético que puedan tratarse con terapias específicas y altamente eficaces, necesarias para prevenir (en lugar de simplemente retrasar) la insuficiencia renal, aunque esto podría cambiar si se logran desarrollar terapias genéticas eficaces para las enfermedades renales".

DR. DANIEL GALE

Incluso si no existe un tratamiento específico para una determinada enfermedad renal poco común, conocer la causa puede permitir que los profesionales de salud eviten recetar medicamentos inútiles que comprometan la seguridad del paciente, como los inmunosupresores para las enfermedades renales poco comunes de origen metabólico.⁵⁹

Además, se están llevando a cabo ensayos clínicos de nuevos tratamientos para enfermedades renales poco comunes en diversos países del mundo. Al participar en ensayos clínicos, los pacientes a menudo pueden acceder a medicamentos que de otro modo no estarían disponibles para ellos y al mismo tiempo contribuir a la recopilación de datos que, con el tiempo, podrían permitir que los medicamentos lleguen a más pacientes.

“India participa en varios ensayos clínicos mundiales sobre enfermedades renales poco comunes, entre ellas la nefropatía por IgA y la nefropatía membranosa. Algunos de estos ensayos proporcionan acceso a los medicamentos después de finalizado el estudio, lo cual es muy positivo porque muchos de los medicamentos no se aprueban rápidamente en India”.

PROF. MANISHA SAHAY

“Las medidas reglamentarias en Estados Unidos y Europa han mejorado el desarrollo de nuevos medicamentos para las enfermedades renales poco comunes. Sin embargo, todavía existe un enfoque centrado en los países de mayores ingresos, lo cual es una barrera que debe abordarse”.

DR. NAVDEEP TANGRI

“Muchas enfermedades renales poco comunes son poco conocidas y se han estudiado de forma insuficiente, lo que da lugar a recomendaciones de directrices poco sólidas, estándares de atención variables y evidencia insuficiente para cumplir los requisitos reglamentarios”.

SRA. MARIANNE SILKJAER NIELSEN

Un caso de diagnóstico infantil sin terapia disponible

Una niña de 6 años fue derivada por presentar deformidades en las extremidades inferiores y superiores (genu valgo) desde los 2 años de edad. Una radiografía de muñeca mostró ahuecamiento o concavidad y deshilachamiento metafisarios. El análisis de laboratorio mostró diversas anomalías (por ejemplo, acidosis tubular renal proximal). El examen del ojo con lámpara de hendidura mostró cristales intracelulares refráctiles, que son patognomónicos de la cistinosis en el contexto del síndrome de Fanconi; por lo tanto, la niña fue diagnosticada con cistinosis, un trastorno genético raro causado por la acumulación intracelular del aminoácido cisteína. La insuficiencia renal en el síndrome de Fanconi se produce durante la adolescencia. Se le administró a la niña tratamiento de apoyo. El tratamiento específico consiste en colirios y tabletas de cisteamina (incluso después del trasplante de riñón), aunque estos tratamientos no están disponibles libremente en los países de ingresos bajos y medios.

Caso aportado por la Dra. Manisha Sahay

Un caso de síndrome de Alport detectado precozmente y tratado de manera eficaz

El Sr. CR, un adulto de 20 años, acudió a consulta con hematuria macroscópica, el tercer episodio que había estado tratando con rehidratación. Refirió visión borrosa y pérdida auditiva progresiva.

El examen físico reveló hipertensión grado 2, proteinuria y función renal normal. Fue derivado al oftalmólogo por sospecha de lenticono anterior, lo que fue confirmado. Como antecedente relevante, su hermano mayor presentó síntomas similares y estaba en hemodiálisis de mantenimiento; a él también se le detectó lenticono anterior, y a ambos se les diagnosticó síndrome de Alport ligado al cromosoma X. Actualmente, el Sr. CR está tomando inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, con la presión arterial bien controlada, proteinuria mínima y una tasa de filtración glomerular aceptable.

Estudio de caso aportado por la Dra. Victorine Nzana



OPORTUNIDADES DE ELABORAR POLÍTICAS

El diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades renales poco comunes están evolucionando rápidamente, y este es el momento adecuado para realizar cambios en las políticas orientados a ayudar a los pacientes, los cuidadores, las economías y el medioambiente.

Las autoridades responsables de diseñar políticas deberían adoptar las siguientes medidas para ayudar a materializar los beneficios del diagnóstico de enfermedades renales poco comunes:



Implementar la detección sistemática general de la enfermedad renal crónica como primer paso.



Al elaborar políticas y presupuestos, las autoridades responsables de diseñar políticas **deben dar prioridad a las enfermedades renales poco comunes**, así a la enfermedad renal crónica y otras enfermedades no transmisibles.



Facilitar la investigación internacional sobre enfermedades renales poco comunes y la generación de evidencia para mejorar la comprensión de estas enfermedades en todos los países, etnias, grupos, etc., lo que servirá de base para la elaboración de directrices y la toma de decisiones, y también reducirá el riesgo de los programas de investigación y desarrollo, lo cual atraerá inversiones en nuevas terapias y herramientas de diagnóstico para las enfermedades renales poco comunes.



Establecer centros de excelencia y equipos multidisciplinarios para brindar acceso a pruebas genéticas y otros exámenes avanzados, equipos de patología con experiencia, estándares de atención basados en la evidencia y equipos multidisciplinarios que contribuyan a abordar las complicaciones y maximizar el funcionamiento del paciente.



Desarrollar y aplicar directrices clínicas que ayuden a estandarizar las mejores prácticas de atención.



Desarrollar vías de atención específicas para cada enfermedad basadas en la evidencia actual disponible.



Promover la educación de los profesionales de la salud para que puedan realizar las pruebas adecuadas y derivar a los pacientes según sea necesario a fin de obtener diagnósticos precisos.



Promover la concientización y el conocimiento del público en general a través de programas educativos dirigidos a todos los sectores de la sociedad.

“Debemos formar al personal de salud para que puedan poner las pruebas a disposición de los pacientes, especialmente fuera de los centros especializados”.

DR. PATRICK MARK

A través de estas medidas, podemos comenzar a abordar la carga multifacética que suponen las enfermedades renales poco comunes y trabajar para aliviar el sufrimiento permanente de los pacientes y sus familias en todo el mundo.

APÉNDICE

Enfoque actual de detección sistemática y diagnóstico en diferentes regiones

La detección sistemática de la enfermedad renal crónica requiere un análisis de sangre y un análisis de orina de bajo costo y fácil acceso. Los enfoques actuales para la detección y el diagnóstico de la enfermedad renal poco común varían según el país y la región geográfica en función de los recursos y las prioridades.

"La decisión clave en mi práctica con respecto a la enfermedad glomerular es si realizar o no una biopsia renal. Los beneficios de diagnosticar la enfermedad en una etapa temprana van cambiando con el tiempo, y la capacidad de predecir la evolución de la enfermedad a lo largo del tiempo es un factor importante para tener en cuenta".

DR. DANIEL GALE, Reino Unido

"El componente genético de las pruebas y el diagnóstico está aumentando en Canadá a medida que los proveedores de atención médica obtienen mayor acceso a las técnicas de pruebas genéticas y ganan experiencia en la interpretación de estos resultados".

DR. NAVDEEP TANGRI, Canadá

"Con la excepción de Japón, la detección sistemática de rutina de la enfermedad renal no se realiza de forma constante como parte de un programa de controles médicos regulares. Podría ser beneficioso al menos realizar detección sistemática en determinadas poblaciones de alto riesgo, como los niños nacidos prematuramente. Aunque dicha detección sería fácil y económica, no se realiza de forma rutinaria, ni siquiera en países de altos ingresos".

SRA. MARIANNE SILKJÆR NIELSEN, Dinamarca

"La importancia de la detección sistemática ha quedado demostrada por un estudio reciente realizado en España, que determinó que 1 de cada 4 personas menores de 45 años que se someten a terapia sustitutiva renal debido a causas desconocidas o poco claras presentan hallazgos genéticos que podrían explicar su insuficiencia renal".¹⁰

DR. ALBERTO ORTIZ, España

"El desafío en Santa Lucía es que tenemos muchos pacientes jóvenes en diálisis sin un diagnóstico definitivo. Básicamente, registramos la causa de la enfermedad renal en etapa terminal como desconocida porque llegan demasiado tarde para realizar una biopsia y no disponemos de pruebas genéticas. Hace unos años realizamos pruebas para la enfermedad de Fabry y todos los resultados fueron negativos. Así que nos encontramos en una situación en la que suponemos que algunos de nuestros pacientes pueden tener una enfermedad poco común, pero no podemos afirmarlo con certeza".

DR. MERLE CLARKE, Santa Lucía (Caribe)

"En la mayor parte de África y especialmente en el África subsahariana, es muy complicado diagnosticar enfermedades renales poco comunes. En la mayoría de las zonas no se cuenta con pruebas genéticas y rara vez se realizan biopsias. Sí disponemos de estudios de imágenes para las enfermedades quísticas, pero, en general, resulta algo difícil diagnosticar enfermedades renales poco comunes".

DRA. VICTORINE NZANA, Camerún





Ejemplos de organizaciones que promueven ensayos clínicos en enfermedades renales poco comunes

Red belga de ensayos clínicos pediátricos: promueve la investigación clínica y facilita la realización de ensayos de alta calidad

CompCure: reúne a múltiples partes interesadas y desarrolla evidencia sobre dos enfermedades renales poco comunes, lo que favorece la investigación, el desarrollo, las directrices, etc.

Red Connect for Children (C4C): ayuda a optimizar la facilitación de ensayos pediátricos

Cure Glomerulopathy Network: un equipo de profesionales de la investigación médica que estudian la enfermedad glomerular en niños y adultos.

Red Europea de Referencia en Enfermedades Renales Poco Comunes (ERKNet): información sobre poblaciones con enfermedades renales poco comunes

Fundación para la Nefropatía por IgA: organización centrada en el paciente y dedicada a encontrar una cura para la nefropatía por IgA

Sociedad Internacional de Enfermedades Glomerulares:

sociedad profesional que trabaja por un diagnóstico preciso y precoz y por tratamientos adecuados para preservar la salud renal

Neph Cure: empodera a los pacientes para que asuman el control de su salud y lideren la transformación en la investigación

Red de Estudio del Síndrome Nefrótico (NEPTUNE): tiene como objetivo determinar cuál es la terapia adecuada para tratar la enfermedad renal poco común de los pacientes

Fundación PKD: financia la investigación, aboga por los intereses de los pacientes y apoya una comunidad para todas las personas afectadas por la enfermedad renal poliquística

Red de Acción contra las Enfermedades Poco Comunes/

American Kidney Fund: aboga por la legislación y las políticas; trabaja para mejorar la concientización sobre las enfermedades poco comunes

REFERENCES

- Jager KJ, Kovesdy C, Langham R, Rosenberg M, Jha V, Zoccali C. A single number for advocacy and communication-worldwide more than 850 million individuals have kidney diseases. *Nephrol Dial Transplant*. 2019;34(11):1803-5.
- Global Burden of Disease Chronic Kidney Disease Collaboration. Global, regional, and national burden of chronic kidney disease, 1990-2017: a systematic analysis for the Global Burden of Disease Study 2017. *Lancet*. 2020;395(10225):709-33.
- Chadban S, Arici, M., Power, A., Wu, M.-S., Saverio Mennini, F., Arango Álvarez, J. J., Garcia Sanchez, J. J., Barone, S., Card-Gowers, J., Martin, A., Retat, L. Projecting the economic burden of chronic kidney disease at the patient level (Inside CKD): a microsimulation modelling study. *eClinicalMedicine*. 2024.
- Kidney Disease: Improving Global Outcomes (KDIGO) CKD Work Group. KDIGO 2024 Clinical Practice Guideline for the Evaluation and Management of Chronic Kidney Disease. *Kidney Int*. 2024;105(4S):S117-S314.
- Francis A, Harhay MN, Ong ACM, Tummalapalli SL, Ortiz A, Fogo AB, et al. Chronic kidney disease and the global public health agenda: an international consensus. *Nat Rev Nephrol*. 2024.
- European Commission. Rare diseases. Available at: https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_en#:~:text=In%20the%20EU%2C%20rare%20diseases,rare%20diseases%20start%20in%20childhood. Accessed July 9, 2025.
- Connaughton DM, Kennedy C, Shril S, Mann N, Murray SL, Williams PA, et al. Monogenic causes of chronic kidney disease in adults. *Kidney Int*. 2019;95(4):914-28.
- Jefferis J, Hudson R, Lacaze P, Bakshi A, Hawley C, Patel C, Mallett A. Monogenic and polygenic concepts in chronic kidney disease (CKD). *J Nephrol*. 2024;37(1):7-21.
- Tecklenborg J, Clayton D, Siebert S, Coley SM. The role of the immune system in kidney disease. *Clin Exp Immunol*. 2018;192(2):142-50.
- Blasco M, Quiroga B, Garcia-Aznar JM, Castro-Alonso C, Fernandez-Granados SJ, Luna E, et al. Genetic Characterization of Kidney Failure of Unknown Etiology in Spain: Findings From the GENSEN Study. *Am J Kidney Dis*. 2024;84(6):719-30 e1.
- Bassanese G, Wlodkowski T, Servais A, Heidet L, Roccatello D, Emma F, et al. The European Rare Kidney Disease Registry (ERKReg): objectives, design and initial results. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):251.
- The European Rare Kidney Disease Reference Network. ERKNet. Available at: <https://www.erknet.org/disease-information>. Accessed July 9, 2025.
- Wong K, Pitcher D, Braddon F, Downward L, Steenkamp R, Annear N, et al. Effects of rare kidney diseases on kidney failure: a longitudinal analysis of the UK National Registry of Rare Kidney Diseases (RaDaR) cohort. *Lancet*. 2024;403(10433):1279-89.
- Bernard L, Wang AR, Menez S, Henderson JM, Dighe A, Roberts GV, et al. Kidney Biopsy Utility: Patient and Clinician Perspectives from the Kidney Precision Medicine Project. *Kidney Med*. 2023;5(10):100707.
- Masalskiene J, Rudaitis S, Vitkevicius R, Cerkasauskiene R, Dobiliene D, Jankauskiene A. Epidemiology of Chronic Kidney Disease in Children: A Report from Lithuania. *Medicina (Kaunas)*. 2021;57(2).
- Becherucci F, Roperto RM, Materassi M, Romagnani P. Chronic kidney disease in children. *Clin Kidney J*. 2016;9(4):583-91.
- Wuhl E, van Stralen KJ, Wanner C, Ariceta G, Heaf JG, Bjerre AK, et al. Renal replacement therapy for rare diseases affecting the kidney: an analysis of the ERA-EDTA Registry. *Nephrol Dial Transplant*. 2014;29 Suppl 4:iiv1-8.
- Okpere A, Samuel S, King-Shier K, Hamiwka L, Elliott MJ. The Diagnostic Journey of Childhood Idiopathic Nephrotic Syndrome: Perspectives of Children and Their Caregivers. *Can J Kidney Health Dis*. 2022;9:20543581221139025.
- Vanholder R, Coppo R, Bos WJW, Damato E, Fakhouri F, Humphreys A, et al. A Policy Call to Address Rare Kidney Disease in Health Care Plans. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2023;18(11):1510-8.
- Cordero L, Ortiz A. Decreased life expectancy: a health outcome not corrected by kidney replacement therapy that emphasizes the need for primary prevention of CKD. *Clin Kidney J*. 2024;17(5):sfae053.
- Ruilope LM, Ortiz A, Lucia A, Miranda B, Alvarez-Llamas G, Barderas MG, et al. Prevention of cardiorenal damage: importance of albuminuria. *Eur Heart J*. 2023;44(13):1112-23.
- Palagyi A, Sengupta A, Moorthy M, Malik C, Barratt J, Devuyt O, et al. Systematic Scoping Review of Socioeconomic Burden and Associated Psychosocial Impact in Patients With Rare Kidney Diseases and Their Caregivers. *Kidney Int Rep*. 2025;10(3):838-54.
- Eriksson D, Karlsson L, Eklund O, Dieperink H, Honkanen E, Melin J, et al. Health-related quality of life across all stages of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Nephrol Dial Transplant*. 2017;32(12):2106-11.
- Alshammari B, Noble H, McAneney H, Alshammari F, O'Halloran P. Factors Associated with Burden in Caregivers of Patients with End-Stage Kidney Disease (A Systematic Review). *Healthcare (Basel)*. 2021;9(9).
- Ortiz A, Kramer A, Ariceta G, Rodriguez Arevalo OL, Gjerstad AC, Santiuste C, et al. Inherited kidney disease and CAKUT are common causes of kidney failure requiring kidney replacement therapy: an ERA Registry study. *Nephrol Dial Transplant*. 2025;40(5):1020-31.
- Dalrymple LS, Katz R, Kestenbaum B, Shlipak MG, Sarnak MJ, Stehman-Breen C, et al. Chronic kidney disease and the risk of end-stage renal disease versus death. *J Gen Intern Med*. 2011;26(4):379-85.
- Devarajan P, Chertow GM, Susztak K, Levin A, Agarwal R, Stenvinkel P, et al. Emerging Role of Clinical Genetics in CKD. *Kidney Med*. 2022;4(4):100435.
- Del Pino M, Andres A, Bernabeu AA, de Juan-Rivera J, Fernandez E, de Dios Garcia Diaz J, et al. Fabry Nephropathy: An Evidence-Based Narrative Review. *Kidney Blood Press Res*. 2018;43(2):406-21.
- Chang HE, Hossain MS, Song C, Surampudi N, Nesterova G, Gahl WA. Long-term outcomes in nephropathic cystinosis: a review. *Pediatr Nephrol*. 2025.
- Lerma EV, Bensink ME, Thakker KM, Lieblich R, Bunke M, Rava A, et al. Impact of Proteinuria and Kidney Function Decline on Health Care Costs and Resource Utilization in Adults With IgA Nephropathy in the United States: A Retrospective Analysis. *Kidney Med*. 2023;5(9):100693.
- Stigant CE, Rajan T, Barraclough KA, Miller FA. The Necessity of Environmentally Sustainable Kidney Care. *Can J Kidney Health Dis*. 2023;10:20543581231166484.
- Zoccali C, Barraclough K, Eckelman M, Cases Amenos, Al, Germond-Duret, Cl, Pecoits-Filho, R., Garcia Sanchez, J. J., Selvarajah, V, Hubbert, L., Nicholson, L. . The environmental impact of chronic kidney disease internationally: results of a life cycle assessment [abstract]. *Nephrol Dial Transplant*. 2023;38:2695.
- Yau A, Agar JWM, Barraclough KA. Addressing the Environmental Impact of Kidney Care. *Am J Kidney Dis*. 2021;77(3):406-9.
- Harambat J, Madden I. What is the true burden of chronic kidney disease in children worldwide? *Pediatr Nephrol*. 2023;38(5):1389-93.
- Garcia-Maset R, Bover J, Segura de la Morena J, Goicoechea Diezhandino M, Cebollada Del Hoyo J, Escalada San Martin J, et al. Information and consensus document for the detection and management of chronic kidney disease. *Nefrologia (Engl Ed)*. 2022;42(3):233-64.
- Goodship TH, Cook HT, Fakhouri F, Fervenza FC, Fremereaux-Bacchi V, Kavanagh D, et al. Atypical hemolytic uremic syndrome and C3 glomerulopathy: conclusions from a "Kidney Disease: Improving Global Outcomes" (KDIGO) Controversies Conference. *Kidney Int*. 2017;91(3):539-51.

37. Garrisi D, Bevan A, Angeles C. Advancing Treatments for Rare Renal Diseases: New Hopes and Opportunities to Address a High Unmet Need. *Glomerular Dis.* 2024;4(1):11-8.
38. Khare V, Cherqui S. Targeted gene therapy for rare genetic kidney diseases. *Kidney Int.* 2024;106(6):1051-61.
39. Alexion Pharmaceuticals. Soliris® Prescribing Information. Available at: https://alexion.us/-/media/alexion_global/documents/regulatory/north-america/usa/2024/english/soliris_uspi.pdf. Accessed July 15, 2025.
40. Alexion. Ultomiris® Summary of Product Characteristics. Available at: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/ultomiris-epar-product-information_en.pdf. Prescribing Information. Available at: https://alexion.us/-/media/alexion_global/documents23w211`3ed`1/regulatory/north-america/usa/2024/english/ultomiris_uspi.pdf. Accessed September 16, 2025.
41. Otsuka Pharmaceutical Co. Jynarque® Prescribing Information. Available at: <https://www.otsuka-us.com/media/static/JYNARQUE-PI.pdf>. Accessed July 15, 2025.
42. Novartis. Fabhalta® Prescribing Information. Available at: https://www.novartis.com/us-en/sites/novartis_us/files/fabhalta.pdf. Accessed July 15, 2025.
43. Apellis. Empaveli® Prescribing Information. Available at: https://pi.apellis.com/files/PI_Empaveli.pdf. Accessed October 14, 2025.
44. Novartis. Vanraha™ Prescribing Information. Available at: https://www.novartis.com/us-en/sites/novartis_us/files/vanraha.pdf. Accessed July 15, 2025.
45. Calliditas Therapeutics. Tarpeyo® Prescribing Information. Available at: <https://www.tarpeyohcp.com/prescribinginformation.pdf>. Accessed July 15, 2025.
46. Traver Therapeutics. Filspari® Summary of Product Characteristics. Available at: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/filspari-epar-product-information_en.pdf. Prescribing Information. Available at: <https://filspari.com/igan/filspari-prescribing-information.pdf>. Accessed September 12, 2025.
47. Alnylam Pharmaceuticals. Oxlumio® Prescribing Information. Available at: <https://www.alnylam.com/sites/default/files/pdfs/OXLUMIO-Prescribing-Information.pdf>. Accessed July 15, 2025.
48. Novo Nordisk. Rivfloza® Prescribing Information. Available at: <https://www.novo-pi.com/rivfloza.pdf>. Accessed July 15, 2025.
49. Takeda. Replagal™ Summary of Product Characteristics. Available at: <https://content.takeda.com/?contenttype=PI&product=REP&language=ENG&country=SGP&documentnumber=1>. Accessed September 12, 2025.
50. Ortiz A, Germain DP, Desnick RJ, Politei J, Mauer M, Burlina A, et al. Fabry disease revisited: Management and treatment recommendations for adult patients. *Mol Genet Metab.* 2018;123(4):416-27.
51. Sanofi. Fabrazyme® Prescribing Information. Available at: <https://products.sanofi.us/fabrazyme/fabrazyme.pdf>. Accessed September 12, 2025.
52. Chiesi. Elfabrio® Prescribing Information. Available at: https://resources.chiesiusa.com/Elfabrio/ELFABRIO_PI.pdf. Accessed September 12, 2025.
53. Wallace EL, Goker-Alpan O, Wilcox WR, Holida M, Bernat J, Longo N, et al. Head-to-head trial of pegunigalsidase alfa versus agalsidase beta in patients with Fabry disease and deteriorating renal function: results from the 2-year randomised phase III BALANCE study. *J Med Genet.* 2024;61(6):520-30.
54. Amicus. Galafold® Prescribing Information. Available at: <https://www.amicusrx.com/pi/galafold.pdf>. Accessed September 12, 2025.
55. Germain DP, Hughes DA, Nicholls K, Bichet DG, Giugliani R, Wilcox WR, et al. Treatment of Fabry's Disease with the Pharmacologic Chaperone Migalastat. *N Engl J Med.* 2016;375(6):545-55.
56. Otsuka. Lupkynis® Summary of Product Characteristics. Available at: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/lupkynis-epar-product-information_en.pdf. Aurinia. Lupkynis® Prescribing Information. Available at: https://cdn.prod.website-files.com/682c6d61ab20a1eae95adbc6/687ea51a13be3389e992e268_LUPKYNIS_PRESCRIBING_INFORMATION_FINAL.pdf. Accessed September 12, 2025.
57. GlaxoSmithKline. Benlysta® Summary of Product Characteristics. Available at: https://www.ema.europa.eu/en/documents/product-information/benlysta-epar-product-information_en.pdf. Benlysta® Prescribing Information. Available at: https://gskpro.com/content/dam/global/hcpportal/en_US/Prescribing_Information/Benlysta/pdf/BENLYSTA-PI-MG-IFU.PDF. Accessed September 12, 2025.
58. Khosla N, Valdez R. A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable Rare Dis Res.* 2018;7(4):213-22.
59. Saida K, Kamijo Y, Matsuoka D, Noda S, Hidaka Y, Mori T, et al. A case of adult Dent disease in Japan with advanced chronic kidney disease. *CEN Case Rep.* 2014;3(2):132-8.
60. Cirillo L, Becherucci F. Genetic Testing in Nephrology: Show Your Pedigree! *Kidney360.* 2022;3(12):2148-52.



globalkidneyalliance.org



AstraZeneca has provided a financial sponsorship to the **Global Alliance for Patient Access** as the secretariat of the Global Patient Alliance for Kidney Health.