

Máster en Enfermedades Renales Hereditarias

Acceder al curso



Máster de
Enfermedades
Renales
Hereditarias



GRUPO DE TRABAJO
Sociedad Española de Nefrología

GTERH

Grupo de Enfermedades
Renales Hereditarias



Accede a nuestro
campus virtual:



Integra la genética en tu práctica clínica

Las enfermedades renales hereditarias son una causa frecuente y, a menudo, infradiagnosticada de la enfermedad renal crónica. La incorporación de la genética está transformando su diagnóstico y manejo. Este máster te proporcionará las herramientas necesarias para **reconocer estas enfermedades, interpretar los estudios genéticos y aplicar la medicina de precisión** en la práctica clínica diaria.

El programa incluye:

- **Clases online flexibles**, compatibles con la actividad clínica.
- **Casos clínicos reales** e interactivos. Sesiones en directo con expertos.



El máster está impartido por especialistas con amplia experiencia clínica, docente e investigadora, lo que garantiza una formación rigurosa, actualizada y directamente aplicable a la práctica clínica.

Este máster está dirigido a **especialistas en Nefrología** de adultos o pediátrica, médicos en formación, especialistas en **Genética Clínica** y profesionales con formación en **Biología, Genética** u otras disciplinas relacionadas con el diagnóstico molecular.

Dirección del máster

- **Dra. Mónica Furlano**
Nefróloga
Especialista en
Enfermedades Renales
Hereditarias
Fundació Puigvert
Barcelona
- **Dra. M. Vanessa Pérez Gómez**
Nefróloga
Fundación Jiménez Díaz
Madrid

Coordinación del máster

Módulo 1

- Dr. Víctor Martínez
- Dra. Elisabet Ars

Módulo 2

- Dra. Laia Sans
- Dr. Javier Naranjo

Módulo 3

- Dr. Francisco de la Cerda
- Dra. Rebeca García Agudo

Módulo 4

- Dra. Leire Madariaga
- Dr. Pedro Arango

Módulo 5

- Dr. Manuel López Mendoza
- Dra. Cristina Castro

Módulo 6

- Dra. Vanessa Pérez Gómez
- Dra. Mónica Furlano

Contenido

Módulo 1

Generalidades clínicas y genéticas sobre enfermedades renales hereditarias

BLOQUE I. Introducción y contexto clínico

Justificación del máster

1. Prevalencia e importancia de las ERH
Dra. Roser Torra
2. Las ERH en el contexto de las nefropatías no filiadas
Dr. Alberto Ortiz Arduán
3. Cuándo sospechar una ERH. Generalidades
Dra. Vanessa Pérez Gómez
4. Clasificación de la ERC. Importancia del término CKDx
Dra. Vanessa Pérez Gómez
5. La necesidad de nefrólogos especializados en genética
Dra. Mónica Furlano
6. Introducción al máster. Qué encontrarás aquí
Dra. Mónica Furlano

Bases clínicas para el reconocimiento de ERH

7. Clasificación y principales presentaciones clínicas de las ERH
Dr. Víctor Martínez
8. Historia familiar. Recogida e interpretación de antecedentes
Dr. Víctor Martínez

BLOQUE II. Conceptos básicos de genética

Genes y variantes genéticas

9. Genoma humano y dogma central de la biología molecular
Dra. Vanessa Pérez Gómez
10. Variabilidad del genoma humano: tipos de variantes
Dr. Marc Pybus

Patrones de herencia y expresión fenotípica

11. Tipos de enfermedades genéticas y patrones de herencia
Dra. Elisabet Ars
12. Mecanismos moleculares de enfermedad
Dr. Marc Pybus
13. Factores moduladores de la variabilidad fenotípica
Dra. Elisabet Ars

BLOQUE III. La consulta de enfermedades renales hereditarias

Abordaje clínico inicial

- 14. Enfoque clínico de las ERH**
Dr. Víctor Martínez
- 15. Medios técnicos y principales herramientas diagnósticas**
Dr. Víctor Martínez

Organización asistencial y trabajo interdisciplinar

- 16. Equipo multidisciplinar**
Dr. Víctor Martínez
- 17. Coordinación con el servicio de genética**
Dr. Víctor Martínez

BLOQUE IV. Técnicas de diagnóstico genético

Técnicas convencionales y de uso clínico rutinario

- 18. Estudio de variantes cromosómicas y submicroscópicas**
(cariotipo, array-CGH, MLPA)
Dra. Olaya Villa
- 19. Estudio de variantes puntuales: PCR, secuencias Sanger y masiva**
(NGS)
Dra. Elisabet Ars
- 20. Técnicas complementarias: haplotipos, SNPashot, PCR a tiempo real, RT-PCR**
Dra. Raquel Fernández

Tecnologías emergentes y análisis multiómico

- 21. Long-read sequencing y optical mapping**
Dra. Ivon Cuscó
- 22. RNAseq y secuenciación de genoma completo aplicados a ERH**
Irene Bolusa Luis

BLOQUE V. Interpretación de resultados genéticos

Fuentes de información y validación clínica

- 23. Bases de datos de variantes y frecuencia poblacional**
(gnomAD, ClinVar, LOVD, HGMD)
Dra. Miriam Aza
- 24. Curación de relaciones gen-enfermedad: ClinGen, OMIM, Orphanet, GenCC, PanelApp**
Dra. Elisabet Ars

Principios de interpretación de variantes

- 25. Clasificación de variantes: criterios ACMG y niveles de evidencia**
Dra. Miriam Aza
- 26. Variantes de significado incierto (VUS) y reclasificación dinámica**
Dra. Miriam Aza
- 27. Cómo interpretar un informe de un estudio genético**
Dra. Elisabet Ars

BLOQUE VI. Asesoramiento genético, consentimiento y opciones reproductivas

Proceso de asesoramiento genético

28. Conceptos básicos de asesoramiento genético

Dra. Clara Serra

29. Consentimiento Informado

Dra. Alicia Artigas

Toma de decisiones familiares y aspectos éticos

30. Opciones reproductivas (PGT-M, diagnóstico prenatal, adopción de embriones, donación de gametos, embarazo no intervencionista)

Dra. Anna Abuli

31. Dilemas éticos en asesoramiento genético (derecho a no saber, impacto familiar, variantes inciertas, revelación en menores, confidencialidad)

Dra. Anna Abuli

BLOQUE VII. Impacto psicológico y estilo de vida en las ERH

Impacto emocional y apoyo psicosocial

32. Problemas psicosociales en las ERH

Dra. Noelia Fernández

33. Afrontamiento del diagnóstico en pacientes y familias

Dra. Noelia Fernández

34. Herramientas de apoyo psicosocial, asociaciones de pacientes y recursos comunitarios

Dra. Noelia Fernández

Autocuidado y hábitos de vida

35. Importancia del estilo de vida y nutrición en las ERH

Dr. Roberto Cañada

BLOQUE VIII. Transición del cuidado pediátrico al adulto (I)

Fundamentos y necesidades en la transición

36. Conceptos e importancia de la consulta de transición

Dr. Víctor Martínez

37. Recomendaciones clínicas en la transición de nefropatías hereditarias

Dr. Víctor Martínez

38. Recomendaciones específicas para una consulta de adolescentes

Dra. Carmen Vicente

Modelos y organización de la transición

39. Modelos de transición estructurada

Dra. Carmen Vicente

40. La consulta de transición: nuestro modelo de referencia

Dr. Víctor Martínez

BLOQUE IX. Transición del cuidado pediátrico al adulto (II)

Desafíos clínicos y psicosociales

- 41. Desafíos médicos y principales problemas detectados en su implementación**
Dr. Juan Piñero
- 42. Aspectos psicosociales: educación, calidad de vida, planificación familiar, fertilidad**
Dr. Víctor Martínez

Estrategias de implementación y evaluación

- 43. Estrategias para un programa exitoso: talleres de comunicación**
Dr. Víctor Martínez
- 44. Importancia del seguimiento postransición**
Dra. Isabel Saura
- 45. Evaluación de resultados en el programa de transición**
Dr. Víctor Martínez

Módulo 2

ERH quísticas/tubulointersticiales

BLOQUE I. Poliquistosis renal autosómica dominante (ADPKD)

Fundamentos y clasificación

- 1. Fisiopatología de la ADPKD y evolución de los ensayos clínicos**
Dra. Roser Torra
- 2. Nomenclatura y terminología en ADPKD y ADPLD**
Dra. Vanessa Pérez Gómez
- 3. Genética en ADPKD: PKD1, PKD2 y genes menos frecuentes**
Dra. Elisabet Ars
- 4. Diagnóstico por imagen: criterios ecográficos y clasificación MIC**
Dr. Jonathan Hernández
- 5. Diagnóstico genético: indicaciones y utilidad clínica**
Dra. Mónica Furlano

Evaluación clínica y estratificación pronóstica

- 6. Evaluación inicial: historia familiar, clínica, imagen y genética**
Dra. Laia Sans
- 7. Afectación extrarrenal: cribado sistemático y derivación a unidades especializadas**
Dra. Laia Sans

Manifestaciones renales y su abordaje

- 8. Dolor renal: causas, evaluación y manejo**
Dra. Judith Martins
- 9. Litiasis, hematuria, infecciones y masas renales**
Dra. Judith Martins
- 10. Manejo de la hipertensión en ADPKD**
Dra. Laia Sans
- 11. Infección de quistes: diagnóstico y tratamiento**
Dra. Vanessa Pérez Gómez

Manejo de la progresión de la enfermedad

- 12. Evaluación de progresión renal: MIC, PROPKD y modelos predictivos**
Dr. Javier Naranjo
- 13. Tolvaptán (I): mecanismo, indicaciones y selección de candidatos**
Dr. Javier Naranjo
- 14. Tolvaptán (II): seguimiento, eficacia y manejo de efectos adversos hepáticos**
Dra. Rebeca García Agudo
- 15. Tolvaptán (III): manejo de los síntomas acuaréticos**
Dra. Rebeca García Agudo
- 16. Intervenciones no farmacológicas: hidratación, dieta, ejercicio**
Dr. Javier Naranjo
- 17. Nuevas terapias y ensayos clínicos en curso**
Dra. Roser Torra

Manifestaciones extrarrenales

- 18. Enfermedad hepática poliquística (PLD): fisiopatología y evaluación**
Dra. Giulia Pagano
- 19. PLD: tratamiento farmacológico y trasplante hepático**
Dra. Giulia Pagano
- 20. Aneurismas intracraneales: epidemiología y criterios de cribado**
Dr. Fuat Arikan
- 21. Aneurismas intracraneales: evaluación del riesgo y opciones terapéuticas**
Dr. Fuat Arikan

Etapas avanzadas y terapias sustitutivas

- 22. Progresión a ERC avanzada y planificación de reemplazo renal**
Dra. Cristina Castro
- 23. Trasplante renal en ADPKD: evaluación del receptor y del donante emparentado**
Dra. Cristina Castro
- 24. Hemodiálisis y diálisis peritoneal en ADPKD**
Dra. Rebeca García Agudo

Aspectos reproductivos y psicosociales

- 25. Embarazo y fertilidad en mujeres con ADPKD**
Dra. Mónica Furlano
- 26. Consejo genético y planificación familiar: opciones reproductivas (PGT-M/DGP/prenatal)**
Dra. Patricia Muñoz

27. Calidad de vida, soporte emocional y toma de decisiones compartida

Dr. Francesc Maestre

DPKD en la población pediátrica

28. Diagnóstico y formas de presentación en pediatría

Dra. Gloria Fraga

29. Manejo de complicaciones (HTA, crecimiento renal, hidratación, seguimiento)

Dra. Gloria Fraga

30. Modelos de transición a la edad adulta

Dra. Gloria Fraga

BLOQUE II. Otras enfermedades quísticas renales y ciliopatías

Diagnóstico diferencial general

31. Valoración y diagnóstico diferencial del paciente con quistes renales

Dra. Mónica Furlano

Poliquistosis renal autosómica recesiva (ARPKD)

32. ARPKD: fisiopatología, genética y relación con PKHD1

Dr. Héctor Ríos

33. ARPKD: manifestaciones clínicas, manejo nefrológico y seguimiento

Dr. Héctor Ríos

Nefronoptosis y ciliopatías relacionadas

34. Nefronoptosis (I): genética, fisiopatología y patrón clínico típico

Dr. Pedro Arango

35. Nefronoptosis (II) y ciliopatías sindrómicas: Bardet–Biedl y entidades relacionadas

Dr. Pedro Arango

Complejo de esclerosis tuberosa (TSC)

36. TSC: genética y mecanismos de activación de mTOR

Dra. Cristina Cabrera

37. TSC: manifestaciones renales y manejo (angiomiolipomas, quistes, seguimiento y tratamiento)

Dra. Cristina Cabrera

Otros síndromes quísticos hereditarios

38. Von Hippel–Lindau: fisiopatología, genética y manifestaciones renales

Dra. Laia Sans

39. Birt-Hogg-Dubé, síndrome HANAC y otras enfermedades renales quísticas hereditarias

Dra. Laia Sans

BLOQUE III. Nefropatías tubulointersticiales hereditarias (ADTKD)

Entidades principales según gen

40. ADTKD-HNF1B: fisiopatología, genética y manifestaciones clínicas

Dra. Leire Madariaga

41. ADTKD-UMOD, MUC1 y otras formas raras: fisiopatología, clínica y progresión renal
Dr. Javier Naranja

Módulo 3

Glomerulares/complemento

BLOQUE I. Fundamentos de las glomerulopatías hereditarias

Bases fisiopatológicas y diagnóstico

1. Fisiopatología de la barrera de filtración glomerular y mecanismos genéticos de disfunción
Dr. Alberto Ortiz
2. Histopatología en glomerulopatías hereditarias
Dr. Pablo Cannata
3. Manifestaciones extrarrenales y orientación diagnóstica
Dra. Rebeca García Agudo
4. Indicaciones y abordaje del estudio genético en la enfermedad glomerular hereditaria
Dra. Rebeca García Agudo

Manejo general y terapias dirigidas

5. Principios del manejo antiproteinúrico y nefroprotección
Dra. Rebeca García Agudo

6. iSGLT2 en la enfermedad glomerular hereditaria
Dra. Isabel Galán
7. Finerenona y otros antagonistas del receptor mineralocorticoide
Dra. Isabel Galán
8. Sparsentan y terapias duales anti-RAAS/anti-endotelina
Dra. Isabel Galán
9. Ensayos clínicos y terapias emergentes
Dra. Vanessa Pérez Gómez

BLOQUE II. Enfermedades relacionadas con el colágeno IV

Enfermedad de Alport

10. Enfermedad de Alport: bases moleculares y fisiopatología
Dra. Mónica Furlano
11. Diagnóstico genético y correlación genotipo-fenotipo
Dra. Cristina Castro
12. Manifestaciones clínicas y seguimiento
Dra. Rebeca García Agudo
13. Tratamiento actual y terapias en desarrollo
Dra. Vanessa Pérez Gómez
14. Enfermedad de Alport en pediatría
Dr. Francisco de la Cerda
15. Trasplante renal en Alport: indicaciones de estudio genético y estudio de donante emparentado
Dra. Cristina Castro
16. Consejo genético y planificación familiar
Dra. Anna Abuli

Enfermedades relacionadas

17. Síndrome HANAC (COL4A1/COL4A2): clínica, genética y seguimiento
Dra. Mónica Furlano

BLOQUE III. Podocitopatías genéticas y síndromes glomerulares monogénicos

Nefropatías asociadas a LMX1B

18. Síndrome uña–rótula: fenotipo clásico
Dra. Vanessa Pérez Gómez
19. Nefropatía asociada a LMX1B: formas renales puras
Dra. Rebeca García Agudo
20. Manejo y pronóstico
Dra. Rebeca García Agudo

Síndrome nefrótico hereditario y GESF genética

21. Nefrosis congénita por NPHS1
Dr. Francisco de la Cerda
22. Manejo terapéutico del síndrome nefrótico congénito
Dr. Francisco de la Cerda
23. Otras causas monogénicas: NPHS2, LAMB2 (síndrome de Pierson)
Dr. Francisco de la Cerda
24. GESF genética: TRPC6, ACTN4, INF2 (correlación genotipo–fenotipo)
Dr. Juan David González

WT1

25. Síndrome de Frasier/Denys–Drash: clínica y genética
Dra. Mercedes López
26. Correlación genotipo–fenotipo y seguimiento
Dra. Mercedes López

Otros genes relevantes

27. Nefropatía asociada a MYH9: clínica y manejo
Dra. Mónica Furlano
28. Genotipos de riesgo APOL1: impacto en la progresión y límites terapéuticos
Dra. Sol Carrazo

BLOQUE IV. Glomerulopatías por disregulación del complemento

Marco fisiopatológico

29. Introducción al sistema del complemento: vías y regulación
Dra. Margarita López Trascasa
30. Fisiopatología y clasificación de las enfermedades mediadas por complemento
Dr. Miquel Blasco Pelicano

Síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa)

31. SHUa: fundamentos genéticos y mecanismos patológicos
Dr. Enrique Morales Ruiz
32. Estudios genéticos y funcionales en el SHUa
Dr. Miquel Blasco Pelicano

33. Presentación clínica y diagnóstico diferencial de MAT

Dr. Miguel Ángel Pérez Valdivia

34. Tratamiento del SHUa: inhibición del complemento

Dr. Enrique Morales Ruiz

35. SHUa en embarazo y trasplante renal

Dr. Enrique Morales Ruiz

36. SHUa en la población pediátrica

Dr. Francisco de la Cerda

Glomerulopatía C3 (C3G)

37. Fisiopatología y presentación clínica en C3G

Dr. Eduardo Gutiérrez Martínez

38. Estudios diagnósticos e interpretación histológica en C3G

Dr. Francisco Díaz Crespo

39. Pronóstico y terapias actuales/emergentes en C3G

Dr. Miquel Blasco Pelicano

Módulo 4

Tubulopatías

BLOQUE I. Bases clínicas y diagnósticas

Fundamentos estructurales y funcionales del túbulo

1. Fisiología del túbulo renal

Dra. Vanessa Pérez Gómez

2. Evaluación de la función tubular: pruebas básicas y avanzadas

Dra. Susana Ferrando

3. Interpretación de pruebas funcionales en la práctica clínica

Dra. Susana Ferrando

Genética y diagnóstico diferencial

4. Genética aplicada al diagnóstico de tubulopatías

Dra. Carmen de Lucas

5. Diagnóstico diferencial: tubulopatías primarias vs. secundarias

Dra. Virginia Cabello

Pronóstico, ERC y etapas avanzadas

6. Evolución hacia enfermedad renal crónica en tubulopatías

Dra. Virginia Cabello

7. Trasplante renal en tubulopatías hereditarias

Dra. Leire Madariaga

8. Manejo del embarazo en pacientes con tubulopatías

Dra. Virginia Cabello

Condición transversal

9. Nefrocalcinosis: fisiopatología y aproximación diagnóstica

Dr. Juan Piñero

BLOQUE II. Trastornos del túbulo proximal

Síndrome de Fanconi

10. Síndrome de Fanconi (I): bases fisiopatológicas y evaluación clínica

Dr. Juan David González

- 11. **Síndrome de Fanconi (II): causas secundarias (fármacos, tóxicos, mieloma)**
Dr. Juan David González
- 12. **Síndrome de Fanconi hereditario (III): genética y correlación fenotípica**
Dr. Juan David González

Cistinosis

- 13. **Cistinosis nefropática (I): fisiopatología, genética y diagnóstico**
Dra. Gema Ariceta
- 14. **Cistinosis nefropática (II): manejo renal, afectación sistémica y nuevas terapias**
Dra. Gema Ariceta

Otras enfermedades proximales relevantes

- 15. **Enfermedad de Dent: fisiopatología, diagnóstico y seguimiento**
Dra. Gema Ariceta
- 16. **Síndrome de Lowe: afectación renal y extrarrenal**
Dr. Pedro Arango
- 17. **Hipouricemia tubular hereditaria**
Dra. Carmen de Lucas

Raquitismos hereditarios asociados a alteraciones de fosfato

- 18. **Raquitismo hipofosfatémico ligado al X**
Dr. Pedro Arango

- 19. **Otros raquitismos hereditarios relacionados con FGF23 (ENPP1, DMP1, FAM20C)**
Dr. Pedro Arango

Aminoacidurias hereditarias

- 20. **Cistinuria: clínica, fisiopatología y estrategias terapéuticas**
Dra. Cristina Aguilar
- 21. **Intolerancia lisinúrica a proteínas: metabolismo y afectación multiorgánica**
Dra. Carmen de Lucas
- 22. **Enfermedad de Hartnup y otras aminoacidurias tubulares hereditarias**
Dra. Carmen de Lucas

BLOQUE III. Tubulopatías con pérdida de sal y trastornos del sodio/agua

Síndrome de Bartter

- 23. **Bartter (I): fisiopatología del asa gruesa y clasificación genética**
Dra. Leire Gondra
- 24. **Bartter (II): formas neonatales graves y manejo intensivo**
Dra. Leire Gondra
- 25. **Bartter (III): formas clásicas y manejo crónico**
Dra. Leire Gondra

Síndrome de Gitelman

- 26. Gitelman: fisiopatología, clínica y abordaje terapéutico
Dra. Virginia Cabello
- 27. Gitelman en adolescentes y adultos: diferencias en la práctica clínica
Dra. Virginia Cabello

Alteraciones del eje mineralocorticoide

- 28. Pseudohipoaldosteronismo tipo 1
Dr. Pedro Arango
- 29. Pseudohipoaldosteronismos secundarios
Dr. Pedro Arango
- 30. Síndrome de Gordon
Dr. Francisco de la Cerda
- 31. Síndrome de Liddle
Dr. Francisco de la Cerda

Hipertensión monogénica

- 32. Exceso aparente de mineralocorticoides
Dra. Cristina Aguilar
- 33. Aldosteronismo remediable con glucocorticoides y HSC congénita
Dra. Laia Sans

Trastornos de la concentración urinaria

- 34. Diabetes insípida nefrogénica hereditaria
Dra. Leire Madariaga
- 35. Síndrome nefrótico de antidiuresis inapropiada (mutaciones activadoras V2)
Dra. Virginia Cabello

BLOQUE IV. Acidosis tubular renal (ATR)

ATR distal (tipo 1)

- 36. ATR distal tipo 1 (I): fisiopatología y genética (ATP6V1B1, ATP6V0A4, SLC4A1)
Dr. Fernando Santos
- 37. ATR distal tipo 1 (II): nefrocalcinosis, sordera, manejo y seguimiento
Dr. Fernando Santos

ATR proximal y mixtas

- 38. ATR proximal (tipo 2): relación con Fanconi
Dr. Fernando Santos
- 39. ATR tipo 3: mecanismos mixtos
Dr. Fernando Santos
- 40. ATR tipo 4: fisiopatología del hiperpotasemia y manejo
Dr. Fernando Santos

BLOQUE V. Trastornos de la homeostasis del magnesio

Hipomagnesemias con hipercalciuria/netrocalcinosis

41. Hipomagnesemia familiar con hipercalciuria y nefrocalcinosis
Dr. Víctor García Nieto

Canales iónicos y transportadores

42. Trastornos del receptor de calcio (CaSR): alteración del set-point
Dr. Víctor García Nieto
43. Síndrome EAST/SeSAME (KCNJ10/Kir4.1)
Dr. Víctor García Nieto
44. Hipomagnesemia con hipocalcemia secundaria (TRPM6)
Dr. Víctor García Nieto

Herencia autosómica dominante

45. Hipomagnesemias autosómicas dominantes (FXRD2, HNF1B, Kv1.1, PDBD1)
Dra. Leire Madariaga

Fenotipos severos multisistémicos

46. Hipomagnesemia con convulsiones y retraso del desarrollo (CNNM2)
Dra. Leire Madariaga
47. Formas graves asociadas a KCNJ16, RRGD y síndromes metabólicos complejos
Dra. Leire Gondra

48. Kenny-Caffey tipo 2 y alteraciones esqueléticas relacionadas
Dra. Leire Madariaga

Clase de integración diagnóstica

49. Algoritmo diagnóstico y manejo integral de hipomagnesemias hereditarias
Dra. Carmen de Lucas

Módulo 5

Metabólicas/estructurales/mitocondriales

BLOQUE I. Introducción a las nefropatías metabólicas hereditarias

Fundamentos generales

1. Concepto y clasificación de los errores congénitos del metabolismo
Dr. Álvaro Hermida
2. Fenotipo y presentación clínica de las nefropatías metabólicas hereditarias
Dr. Alberto Ortiz
3. Cómo pensar una nefropatía metabólica en consulta: correlación clínica–bioquímica–genética, cuándo pedir metabólica, cuándo derivar a genética
Dr. Fernando Santos

Depósito lisosomal: bases generales

4. Enfermedades por depósito lisosomal: mecanismos patogénicos y clasificación

Dr. Álvaro Hermida

5. Bases moleculares de las terapias dirigidas en enfermedades lisosomales

Dr. Álvaro Hermida

BLOQUE II. Enfermedad de Fabry

Diagnóstico genético y metabólico

6. Diagnóstico metabólico y genético en Fabry. Estrategias de cribado poblacional y en riesgo

Dra. Roser Torra

7. Interpretación y correlación genotipo-fenotipo en Fabry

Dr. Alberto Ortiz

Afectación orgánica y progresión

8. Afectación renal en Fabry: proteinuria, progresión y criterios terapéuticos

Dr. Joaquín de Juan

9. Afectación cardíaca: cómo anticiparse a la progresión

Dr. Juan Ramón Jimeno

10. Afectación neurológica y cerebrovascular

Dr. Francisco Javier Aguirre

11. Afectación extrarrenal: manejo integral y monitorización de complicaciones

Dr. Álvaro Hermida

Tratamiento y manejo clínico

12. Terapias específicas (I): reemplazo enzimático y chaperonas

Dr. Alberto Ortiz

13. Terapias específicas (II): inhibidores de síntesis, terapia génica y estrategias emergentes

Dr. Alberto Ortiz

14. Monitorización terapéutica, respuesta al tratamiento y toma de decisiones longitudinales

Dr. Manuel López Mendoza

Consideraciones especiales

15. Fabry en la mujer: variabilidad fenotípica y abordaje terapéutico

Dr. Manuel López Mendoza

16. Fabry en la edad pediátrica: diagnóstico temprano, progresión y manejo familiar

Dr. Francisco Javier Aguirre

BLOQUE III. Otras enfermedades de depósito lisosomal

Panorama clínico transversal

17. Afectación renal en Gaucher, Niemann–Pick, Pompe y MPS: diagnóstico y manejo integrado

Dr. Domingo González Lamuño

BLOQUE IV. Enfermedades por depósito no lisosomal

Amiloidosis hereditaria

- 18. Amiloidosis hereditaria: fisiopatología molecular, genética y fenotipos**
Dra. Laura Castañeda
- 19. Diagnóstico, estratificación y tratamiento dirigido (siRNA, estabilizadores, trasplante hepático)**
Dra. Laura Castañeda

BLOQUE V. Enfermedades metabólicas que producen litiasis y nefrocalcinosis

Hiperoxaluria primaria (metabolismo del oxalato)

- 20. Hiperoxaluria primaria: genética, mecanismos y clínica**
Dra. Gloria Fraga
- 21. Tratamiento: manejo convencional + terapias de silenciamiento génico (lumasiran/nedosiran)**
Dra. Gloria Fraga

Cistinuria (transporte de aminoácidos y formación de cristales)

- 22. Cistinuria: bases genéticas y fisiopatología**
Dra. Clara Mayayo Valverdú
- 23. Cistinuria: presentación clínica, seguimiento y nuevas terapias dirigidas**
Dra. María Ramos Cebrián

Otros trastornos metabólicos con litiasis

- 24. Trastornos tubulares hereditarios con litiasis renal/nefrocalcinosis**
Dr. Javier Lumbreras
- 25. Algoritmo diagnóstico y clasificación de tubulopatías hereditarias litogénicas**
Dra. Virginia Cabello

BLOQUE VI. Nefropatías estructurales congénitas (CAKUT)

Bases genéticas y desarrollo renal

- 26. Definición y etiología de CAKUT**
Dra. Leire Madariaga
- 27. Genética de la nefrogénesis: genes clave y vías de señalización**
Dra. Leire Madariaga

Manejo clínico

- 28. Presentación clínica, imagen y diagnóstico diferencial**
Dra. Leire Madariaga
- 29. Diagnóstico prenatal, seguimiento y manejo intraútero**
Dr. David Canalejo
- 30. Manejo nefrológico, abordaje multidisciplinar y transición a edad adulta**
Dr. David Canalejo

BLOQUE VII. Nefropatías mitocondriales

Bases biológicas y genética

31. Biología mitocondrial, herencia materna y particularidades del análisis genético

Dra. Teresa Caverio

Presentación clínica y fenotipos renales

32. Principales síndromes mitocondriales con afectación renal

Dra. Teresa Caverio

Manejo clínico

33. Tratamiento específico y cuidados nefrológicos de soporte

Dra. Teresa Caverio

Módulo 6

Medicina de precisión y tecnologías emergentes en nefropatías hereditarias

BLOQUE I. Interpretación de datos ómicos y bioinformática clínica

Fundamentos ómicos

1. Introducción práctica a las ómicas: transcriptómica, proteómica y metabolómica

Dra. Julia Klaudia Byrska

2. Cómo interpretar gráficas y resultados en estudios ómicos

Dra. Julia Klaudia Byrska

3. De la secuenciación al informe: pipeline básico e interpretación en práctica clínica

Dra. Julia Klaudia Byrska

Fenotipado profundo y biobancos

4. El fenoma humano y armonización de fenotipos en biobancos (PheWAS, PheRS, phecodes)

Dra. Adriana Hung

5. Uso de genómica y proteómica para descubrimiento de mecanismos de enfermedad y nuevas terapias

Dra. Adriana Hung

6. Uso de genómica y transcriptómica (incluyendo single-cell RNAseq) en la identificación de mecanismos y dianas terapéuticas

Dra. Adriana Hung

BLOQUE II. Terapias génicas y medicina de precisión

Bases y plataformas terapéuticas

7. Principios de terapia génica y vectores

Dra. Nerea Zabaleta

8. Terapias de ARN: siRNA, antisense, moduladores

Dra. Nerea Zabaleta

Edición génica y terapias dirigidas

9. CRISPR, base editing y prime editing

Dra. Nerea Zabaleta

Medicina personalizada

10. Terapia génica en nefrología: estado actual, ensayos en marcha y retos de traslación

Dr. Rafael Aldabe

11. Medicina de precisión en ERH: diseño de ensayos clínicos, criterios de inclusión y seguimiento

Dr. Rafael Aldabe