



Fundació Puigvert

## Nota de prensa

29 de febrero, Día Mundial de las Enfermedades Raras

Fundació Puigvert, centro de referencia nacional y europeo en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades renales y urogenitales raras

### Expertas en enfermedades raras advierten que la prevención y el diagnóstico precoz son los dos retos más inmediatos

- Las Unidades de Urología Pediátrica y de Nefrología Clínica de la Fundació Puigvert están acreditadas a nivel europeo, nacional y autonómico como centros de referencia para la prevención, el diagnóstico y tratamiento de enfermedades urogenitales y renales raras
- Las Dras. Anna Bujons, uróloga pediátrica, y las nefrólogas, Roser Torra, Montserrat Díaz y Mónica Furlano, son reconocidas expertas en enfermedades raras urogenitales y nefrológicas



**Barcelona, 28 de febrero 2024.-** Un 8% de la población mundial padece una enfermedad rara, es decir, una patología que se manifiesta en menos de 1 de cada 2000 personas. Sin embargo, y aun siendo poco frecuentes, en su conjunto tienen una gran prevalencia ya que aproximadamente las padecen 350 millones de personas en el mundo.

A propósito del Día Mundial de las Enfermedades Raras, el 29 de febrero (intencionadamente, el día más “raro” o menos frecuente del año), la Fundació Puigvert se adhiere a la iniciativa global **#LightUpForRare** (“ilumínate por las raras”) con la colaboración de nuestras expertas, Dra. Anna Bujons, uróloga pediátrica y las nefrólogas, Dra. Roser Torra, Montserrat Díaz y Mónica Furlano, todas ellas referentes a nivel nacional y europeo en enfermedades raras.



## Nuestro panel de expertas en enfermedades urogenitales y renales raras se iluminan para visibilizar estas patologías



Fotos: Dra. Anna Bujons, uróloga; Dra. Roser Torra, nefróloga; Dra. Montserrat Díaz Encarnación, nefróloga; Dra. Mónica Furlano, nefróloga

**Dra. Anna Bujons Tur**, uróloga, dirige la Unidad de Urología Pediátrica de la Fundació Puigvert y es experta en **malformaciones congénitas genitourinarias de niños/as y adolescentes**. Sus principales ámbitos de actividad asistencial y científica se centran en el abordaje quirúrgico de la extrofia vesical, el manejo integral de la litiasis urinaria infantil y malformaciones urinarias del tracto urinario superior e inferior. Coordina el CSUR para el complejo extrofia vesical – epispadias y extrofia de cloaca en niños y adultos.

**“La extrofia vesical o vejiga abierta en la piel es una de las malformaciones congénitas genitourinarias que tratamos, y atendemos unos 150 casos al año de toda España. Afecta a uno de cada 50.000 nacimientos, el doble en varones que en mujeres. Siempre que sea posible, realizamos tratamientos mínimamente invasivos como la cirugía robótica, en la que la Fundació es pionera en España, o como el tratamiento endourológico.**”

*La Fundació Puigvert es el único centro de España acreditado en las tres áreas de trabajo de la red europea de referencia eUROGEN, que tiene el objetivo mejorar el diagnóstico, tratamiento y calidad de la atención de pacientes con enfermedades uro-recto-genitales raras y complejas, patología urogenital funcional y tumores urogenitales raros que requieren una cirugía altamente especializada. Los centros que forman parte de ella cumplen con los más altos estándares de especialización, experiencia y calidad. Formar parte de ella nos permite trabajar con los y las mejores profesionales de distintos campos, creando equipos multidisciplinares para compartir conocimiento y desarrollar guías de práctica clínica o herramientas de apoyo para la toma de decisiones en casos muy concretos.”*

Más información: [malformaciones congénitas genitourinarias](#)

**Dra. Roser Torra Balcells**, nefróloga, es una de las mayores expertas en **enfermedades renales hereditarias** de Europa. Es Jefa de la Unidad de Nefrología Clínica de la Fundació Puigvert, desde la que coordina diversas redes de investigación en enfermedades raras - como la ERKnet, CSUR y XUEC -, así como el grupo de Enfermedades Renales Hereditarias de la Sociedad Española de Nefrología (SEN) y de la catalana (SCU). Además, ha sido coordinadora de centro en las redes de investigación en Nefrología previas (RedInRen) y lo es de la actual, RICORS40. Es **Presidenta de la Sociedad Europea de Nefrología** (ERA, por sus siglas en inglés) de 2024 hasta 2027, la primera mujer en la presidencia de esta sociedad científica que cuenta con 20.000 miembros.

**“De las más de 6.000 enfermedades raras que se conocen, unas 300 son renales. Estas se dividen básicamente en hereditarias y en glomerulares, de tipo inmunológico. Nuestra experiencia en nefrología clínica y genética molecular nos permite acortar al máximo el tiempo de diagnóstico, clave para el manejo médico apropiado de las personas afectadas.**”



*Dada la diversidad de estas patologías - unas muy graves y otras leves, con gran variedad de síntomas y de órganos afectados, esperanza de vida variable, etc. - se trata de pacientes de alta complejidad que requieren un abordaje multidisciplinar. **Muchos de los tratamientos son poco eficaces y el diagnóstico precoz es la clave. Los grandes avances logrados en la genética molecular, junto con el potencial de la IA en el diagnóstico clínico, serán claves en el diagnóstico precoz de las enfermedades renales raras***

Más información: [enfermedades renales raras](#)

**Dra. Montserrat Díaz Encarnación**, nefróloga y experta reconocida internacionalmente en enfermedades glomerulares. Coordina el Grupo de **Enfermedades Glomerulares y Autoinmunes** del Servicio de Nefrología de la Fundació, así como en la ERKnet a nivel europeo, en la XUEC a nivel de Catalunya y el CSUR de enfermedades glomerulares en España.

*“La enfermedad renal concurre con muchas enfermedades autoinmunes, como el lupus eritematoso sistémico, entre otras muchas. **El conjunto de enfermedades autoinmunes renales y de enfermedades sistémicas con afectación renal, están relacionadas con alteraciones en los glomérulos del riñón: son enfermedades glomerulares. La mayoría son raras y complejas, y los recientes avances en el conocimiento de todas ellas están permitiendo desarrollar nuevos tratamientos, algunos de ellos basados en terapias oncológicas.***

*Atendemos a más de 1.500 pacientes al año, de los cuales el 40% sufre alguna patología compleja que requiere de una asistencia médica altamente especializada. La Fundació Puigvert se convierte así en el hospital español con mayor volumen asistencial en enfermedades glomerulares de los cinco que pertenecen a **ERKnet**. Ser centro de referencia europeo nos permite participar en estudios de nivel internacional, adquiriendo mayor conocimiento y especialización, para ofrecer la mejor atención sanitaria a pacientes de todo el mundo”*

Más información: [enfermedades glomerulares](#)

**Dra. Mónica Furlano**, nefróloga y coordinadora del Grupo de **Enfermedades Renales Hereditarias (ERH)** en la Unidad de Nefrología Clínica de la Fundació Puigvert. Es Secretaria del Grupo de ERH de la Sociedad Española de Nefrología (SEN) y coordinadora del Grupo de ERH de la Societat Catalana de Nefrologia. Se la considera un referente mundial en el **Síndrome de Alport**, la 2ª enfermedad renal hereditaria más frecuente causante de insuficiencia renal. Esta enfermedad, de origen genético afecta a los riñones, la audición y a la visión. Ha publicado el estudio más amplio hasta la fecha de pacientes con Síndrome de Alport autosómico dominante (252 pacientes de toda España que ha servido para representar mejor la variante más desconocida de esta patología y que se ha convertido en una de las publicaciones más citadas en la materia.

*“**Atendemos anualmente a unas 800 personas afectadas por alguna enfermedad renal hereditaria. El síndrome de Alport, por ejemplo, la segunda enfermedad renal hereditaria más frecuente después de la poliquistosis renal autosómica dominante, origina insuficiencia renal y puede causar pérdida auditiva neurosensorial y anomalías oculares.** Actualmente, y gracias a los avances de la genética molecular, se diagnostican más casos de Síndrome de Alport de herencia dominante. Al contrario de las otras dos variantes conocidas, la sordera bilateral y las alteraciones oculares son muy raras, motivo por el cual es más difícil de diagnosticar y suele detectarse en la edad adulta.*

***Una de nuestras líneas de investigación actual es encontrar factores que ayuden a predecir la evolución de las personas afectadas por el Síndrome de Alport dominante, algunas de las cuales llegarán a la enfermedad renal crónica terminal, es decir, que necesitarán un trasplante de renal y/o diálisis periódica. Además, estamos trabajando en la ERKnet para publicar las primeras guías clínicas para el diagnóstico y tratamiento de esta enfermedad.”***



## Datos de interés

La Fundació Puigvert es centro de referencia en enfermedades urogenitales y renales raras en tres niveles territoriales: autonómico, estatal y europeo.

En primer lugar, la **red estatal de Centros, Servicios y Unidades de Referencia o CSUR**, identifica los centros y servicios que cuentan con la experiencia y los recursos necesarios para atender las patologías raras y desarrollar los procedimientos complejos pertinentes. Su existencia se apoya en la legislación vigente, que garantiza el acceso de la ciudadanía a las prestaciones sanitarias en condiciones de equidad. De manera análoga, en el ámbito autonómico, el Servei Català de Salut designa unidades de la **Xarxa d'Unitats d'Expertesa de Catalunya (Red de Unidades Expertas de Catalunya) o XUEC**. La Fundació Puigvert, además de ser centro XUEC y CSUR en los ámbitos de enfermedades raras urogenitales y renales en colaboración con el Hospital de Sant Pau, es centro de referencia europeo en:

- **Red [eUROGEN](#) para enfermedades raras urogenitales** en edad pediátrica y adulta y tumores raros urogenitales. En este caso, la Unidad de Urología Pediátrica de la Fundació Puigvert es referente europeo en extrofia vesical o cloacal, hipospadias complejas, alteración de la diferenciación sexual, cistinuria y tumores urogenitales, entre otras muchas más patologías raras.
- **Red [ERKnet](#) para enfermedades raras renales**, en la que la Unidad de Nefrología Clínica de la Fundació Puigvert es centro de referencia en glomerulopatías (nefritis lúpica, vasculitis ANCA, Síndrome Hemolítico Urémico, nefropatías IgA y C3, amiloidosis, entre otras) y en enfermedades renales hereditarias (Síndrome de Alport, enfermedad de Fabry, enfermedad de Von Hippel-Lindau, entre otras muchas).

## Sobre la Fundació Puigvert

La Fundació Puigvert es una institución sanitaria monográfica en Urología, Nefrología, Andrología y Medicina Reproductiva constituida en el año 1961 por el Profesor Antoni Puigvert i Gorro, con el objetivo de ser un referente de excelencia en estas especialidades. Actualmente, como centro hospitalario universitario, de gestión privada y sin ánimo de lucro, se ocupa del estudio y tratamiento médico y quirúrgico de las patologías y disfunciones del sistema urinario y del aparato genital, destacando, especialmente, por su alto expertise en la implementación de la cirugía robótica aplicada a la Urología y en trasplantes renales.

Gracias a su larga trayectoria y a la valía de un equipo facultativo altamente especializado y de larga experiencia médica, quirúrgica, docente y científica, la Fundació Puigvert es uno de los centros sanitarios de Europa con mayor volumen de actividad asistencial especializada y de alta excelencia clínica en Urología, Nefrología, Andrología y Medicina Reproductiva. Cada año, se realizan una media de 5.500 cirugías y alrededor de 90.000 visitas médicas que se distribuyen entre la asistencia pública, como centro concertado del Departament de Salut y la asistencia privada, a través de Fundació Puigvert-Barcelona Centre Privat (BCP). Apostando por una asistencia integral, efectiva y humana para el paciente, su familia y para la sociedad en general, pero fomentando también el desarrollo y el conocimiento científico de estas disciplinas mediante actividades de investigación, formación, docencia, divulgación y educación para la salud, actualmente, la Fundació Puigvert se constituye como un centro de referencia a nivel nacional e internacional.

Enlace a [fotografías](#)  
Contraseña: [FundacioPuigvert](#)

**Laia Núñez Casillas**

Departamento de Reputación y Comunicación

[lnunez@fundacio-puigvert.es](mailto:lnunez@fundacio-puigvert.es)

Móvil +34 646 13 00 79

Tel. +34 93 416 97 39 ext.1148