



## **NOTA DE PRENSA**

### **LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE NEFROLOGÍA PONE EN MARCHA UN NUEVO ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN PARA DETERMINAR LAS CAUSAS DE ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA EN AQUELLOS PACIENTES QUE NO TIENEN UN ORIGEN IDENTIFICADO**

El estudio, denominado GENSEN, pretende profundizar en las causas de Enfermedad Renal Crónica (ERC) que no están filiadas en los pacientes que se encuentran en estadio 5 (en diálisis o que tienen un trasplante renal) y que suponen casi el 20% de los pacientes que cada año inician Tratamiento Renal Sustitutivo en nuestro país, como consecuencia de padecer esta patología.

El objetivo del estudio, que se realiza por primera vez en España, es mejorar la detección de las enfermedades renales hereditarias, de manera que permita ofrecer un manejo y atención sanitaria personalizada y una reducción del riesgo de recurrencia de la enfermedad renal tras el trasplante, que puede ocurrir y con frecuencia en estos pacientes con algunas patologías renales hereditarias.

Además, supondrá un importante beneficio para el propio paciente y sus familiares, al recibir un diagnóstico concreto de su patología y las causas que la provocan.

Para el desarrollo de la investigación se utilizarán técnicas de secuenciación de alto rendimiento mediante tecnología Illumina, con una librería de captura de más de 500 genes que cubre un amplio espectro de enfermedades renales, como patologías glomerulares, tubulointersticiales, quísticas y síndromes polimalformativos con afección renal.

Los candidatos que se analizarán en el estudio serán pacientes menores de 45 años con ERC estadio 5 de etiología no filiada.

**Madrid, 09 de agosto de 2022.-** La Enfermedad Renal Crónica (ERC) sin una causa filiada o identificada supone el 19% del total de pacientes con ERC en estadio 5 de nuestro país, lo que representa una importante dificultad para su diagnóstico y tratamiento, y evidencia la necesidad de seguir profundizando en este ámbito para definir mejor la atención sanitaria que requieren estos pacientes y mejorar su calidad de vida. Es por ello por lo que la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.) ha puesto en marcha en marcha un nuevo y ambicioso estudio de investigación, denominado GENSEN, que pretende mejorar la detección de enfermedades hereditarias en pacientes con nefropatía no filiada en estadio 5 (es decir, aquellos que están en la fase más avanzada de la enfermedad y que están en diálisis o que tienen un trasplante renal).



El objetivo concreto del estudio es reducir el porcentaje de pacientes en España con ERC estadio 5 sin una causa identificada, de manera que permita ofrecer un manejo y atención sanitaria personalizada y una reducción del riesgo de recurrencia post-trasplante que suelen tener con frecuencia estos pacientes (es decir, que vuelvan a desarrollar enfermedad renal tras el trasplante), además de un importante beneficio para el propio paciente y sus familiares al recibir un diagnóstico concreto de su patología y las causas que la provocan.

“Se trata un proyecto novedoso y muy importante para nuestra Sociedad Científica que no se había realizado hasta ahora en España, y que nos permitirá avanzar en el abordaje clínico de los pacientes con este tipo de nefropatías no filiadas, aumentar su supervivencia y mejorar su calidad de vida”, ha señalado la presidenta de la Sociedad Española de Nefrología, la Dra. Patricia de Sequera, quien ha animado a todos los nefrólogos españoles a que participen y colaboren para que el proyecto pueda desarrollarse y sea un éxito.

“Mientras que sabemos que el 26% de los pacientes con ERC que inician cada año Tratamiento Renal Sustitutivo (TRS) es debido a la diabetes, o el 14% se debe a enfermedades cardiovasculares, hay cerca del 20% que pacientes de los que no conocemos o tenemos identificada la causa de su enfermedad, por lo que este proyecto es muy importante para seguir avanzando en el abordaje de los pacientes con esta patología, que continúa creciendo en España, con un incremento del 30% en prevalencia y mortalidad en la última década”, ha añadido la presidenta de la S.E.N.

Para el desarrollo del estudio GENSEN se utilizarán técnicas de secuenciación de alto rendimiento mediante tecnología Illumina, con una librería de captura de más de 500 genes que cubre un amplio espectro de enfermedades renales, como patologías glomerulares, tubulointersticiales, quísticas y síndromes polimalformativos con afección renal. Con ello se espera que se ayude a definir posibles enfermedades hereditarias de los pacientes.

Los candidatos que se analizarán en el estudio serán pacientes menores de 45 años con ERC estadio 5 de etiología no filiada, y se priorizarán los estudios según la presentación clínica. Algunos grupos específicos a estudio serán pacientes con microangiopatía trombótica, afectación glomerular, afectación túbulo-intersticial y presentación clínica sindrómica, a los cuales se les aplicará paneles de genes relacionados con estas patologías hereditarias. Para el resto los pacientes con ERC de etiología no filiada que no encajen en los supuestos previos, se aplicará un panel de genes causantes de nefropatía hereditaria general.

### **Sobre la ERC en España**

Según los últimos datos disponibles en nuestro país (correspondientes al año 2020), la prevalencia de la ERC en sus fases más avanzadas y concretamente aquellas que requieren



TRS ha crecido en la última década casi un 30%, y en la actualidad más de 64.600 personas precisan de TRS, es decir, trasplante o diálisis.

En los últimos diez años, el número de nuevos pacientes que han pasado a necesitar TRS ha aumentado un 11,6% hasta situarse en 141 personas por millón de población. Además, la ERC está entre las 10 primeras causas de muerte en el mundo y se espera que para 2040 se sitúen entre las cinco primeras (en España la mortalidad creció un 30% en la última década).

**Para más información:**

**Gabinete de prensa de la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.)**

Jesús Herrera / Manuela Hernández (954 62 27 27 / 625 87 27 80)