



NOTA DE PRENSA

UN ESTUDIO AVALA LA GRAN UTILIDAD CLÍNICA DEL ANÁLISIS GENÉTICO EN PACIENTES EN LISTA DE ESPERA DE RECIBIR UN RIÑÓN Y YA TRASPLANTADOS

La investigación fue desarrollada por el Hospital Universitario Doctor Peset de Valencia sobre una muestra de 130 pacientes con estudios genéticos realizados entre 2018 y 2023.

Confirma que los factores genéticos pueden ser claves en el desarrollo de la ERC: en el 43,1% de los pacientes de la muestra, el estudio genético fue positivo para una variante patogénica o probablemente patogénica que explicaba la enfermedad renal.

La positividad del EG fue mayor en pacientes con antecedentes familiares y significó una reclasificación del diagnóstico clínico en un cuarto de los pacientes.

La investigación concluye que el diagnóstico genético temprano evitaría el uso de medidas invasivas para el diagnóstico y tratamiento de la ERC, pues se obtuvo un EG positivo en el 78% de los casos biopsiados y en el 50% que habían llevado inmunosupresión.

Sería asimismo de gran importancia para la detección de casos familiares, el consejo genético, el estudio de donante renal de vivo y conocer el pronóstico de la enfermedad renal tras el trasplante.

El estudio ha sido presentado en el 8º Congreso nacional de la Sociedad Española de Trasplante (SET), celebrado el pasado fin de semana en Bilbao.

17 de mayo de 2024. Actualmente, se desconoce la causa de la enfermedad renal en el 18% de los pacientes que inician diálisis o trasplante en España. Se trata de la Enfermedad Renal Crónica (ERC) idiopática, o de origen desconocido: un misterio que, sin embargo, empieza a aclararse. Recientemente, un estudio multicéntrico en 53 hospitales españoles confirmó que los factores genéticos pueden ser claves en el desarrollo de la enfermedad. Concretamente, en ese estudio, en una amplia muestra de 840 pacientes con ERC avanzada (en estadio 5) y menores de 45 años, el 28% de los pacientes presentó una causa genética que explicaba la enfermedad con variantes patogénicas. Pues bien, un nuevo estudio realizado en Valencia, y presentado en el 8º

Congreso nacional de la Sociedad Española de Trasplante (SET) celebrado en Bilbao, aporta nuevos datos que apuntan en la misma dirección.

Concretamente, en este nuevo estudio desarrollado por el Hospital Universitario Doctor Peset de Valencia entre el 2018 y el 2023, se analiza una muestra de 130 estudios genéticos (EG) de pacientes trasplantados renales o en lista de espera de trasplante cuya causa de enfermedad renal no estaba claramente identificada. El estudio genético fue positivo para una variante patogénica o probablemente patogénica que explicaba la enfermedad renal en el 43,1% de los pacientes de la muestra. La positividad del EG fue mayor en pacientes con antecedentes familiares de enfermedad renal e implicó una reclasificación del diagnóstico clínico en un cuarto de los pacientes, concretamente en el 24.4%. Asimismo, se confirmó la sospecha clínica inicial en el 18,3% de los casos.

La investigación concluye que el diagnóstico genético temprano evitaría el uso de medidas invasivas para el diagnóstico y tratamiento de la ERC. Además, ayudaría en la detección de casos familiares, el consejo genético, el estudio de donante renal vivo y a conocer el pronóstico de la enfermedad renal tras el trasplante.

La ERC es conocida como la “*epidemia silenciosa*”, debido a que sus síntomas son poco reconocibles en sus fases precoces y a que cuenta con una alta tasa de infradiagnóstico (un 40%). Se habla de ‘epidemia’ por la elevada prevalencia (10-15% de la población adulta española presenta algún grado de ERC según los estudios epidemiológicos de que disponemos) y ‘silenciosa’ porque no produce síntomas hasta fases avanzadas. En gran medida ha sido también hasta ahora ‘misteriosa’ pues actualmente no se conoce la causa de la enfermedad renal en dos de cada diez pacientes que inician tratamiento renal sustitutivo en España, y en Europa la etiología desconocida es aún mayor.

8º Congreso de la Sociedad Española de Trasplante

El 8º Congreso de la Sociedad Española de Trasplante (SET) ha reunido a más de 400 expertos para compartir todos los avances clínicos y tecnológicos sobre los trasplantes en España y reflexionar sobre los logros y mejoras necesarias para seguir mejorando la supervivencia y calidad de vida de los pacientes. En él se han tratado los temas más vigentes y de actualidad de este ámbito sanitario, como la inteligencia artificial aplicada al trasplante, los problemas actuales y futuros en el trasplante de órganos sólidos, los efectos adversos y búsqueda de nuevos biomarcadores o las últimas innovaciones en el campo de los trasplantes de páncreas.

A lo largo de las 4 sesiones plenarias, 4 mesas redondas y otras sesiones se han abordado también aspectos como el trasplante tras la donación tras parada cardiorrespiratoria, el adecuado manejo de los problemas cardiológicos y renales en pacientes con trasplante renal o cardíaco, las actualizaciones en el manejo de los pacientes sensibilizados o las herramientas actuales para detectar y tratar la respuesta inmune contra el injerto, así como las novedades en la detección de la adherencia al tratamiento inmunosupresor, el manejo de las infecciones, la optimización en la distribución de órganos o las novedades en el trasplante cardíaco y pulmonar. Asimismo, se ha habido de apuesta de futuro que supone la investigación médica y el

enorme rédito que esto supone para el beneficio de la sociedad en general y en el mundo del trasplante en particular.

Entre los ponentes destacados participantes hay que subrayar a la Dra. Beatriz Domínguez- Gil, directora general de la Organización Nacional de Trasplantes (ONT), el Dr. Julio Mayol, jefe de la Sección de Cirugía del Hospital Clínico San Carlos de Madrid, o el Dr. Robert Montgomery, jefe del Departamento de Cirugía y director del Instituto de Trasplantes Langone de la Universidad de Nueva York, uno de los mayores expertos en trasplante renal a nivel mundial y paciente trasplantado de corazón (de una persona infectada por hepatitis C).

Además, en la reunión se han presentado 230 comunicaciones científicas de estudios e investigaciones sobre trasplante realizados en España en el último año.

Para más información:

Gabinete de Comunicación 8º Congreso SET (Euromedia Comunicación)

Manuela Hernández / Jesús Herrera 954 62 27 27 / 651 86 72 78 / 625 87 27 80

Póster

GENÉTICA Y TRASPLANTE RENAL: UTILIDAD CLÍNICA

Autores:

Aina Quilis Pellicer¹, Cristina Castro Alonso¹, Eva Gavela Martínez¹, Júlia Kánter Berga¹, Emma Calatayud Aristoy¹, Laura Porcar Saura¹, Manu Parra¹, Paula Gandía Ureña¹, Elena Galván Barrilero¹, Maria Asunción Sancho Calabuig¹

¹Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia

Introducción

La enfermedad renal hereditaria (ERH) se postula como una de las principales causas de enfermedad renal crónica (ERC). El diagnóstico genético puede tener importantes implicaciones en pacientes trasplantados renales, pues permite identificar la etiología, seleccionar donantes vivos, y conocer el riesgo de recurrencia de la enfermedad primaria.

Objetivo

Analizar la prevalencia de ERH en nuestra población trasplantada renal y en lista de espera, las características fenotípicas, los hallazgos genéticos y la reclasificación diagnóstica realizada tras el estudio genético (EG).

Material y Métodos

Incluimos los EG realizados entre 2018 y 2023. Los pacientes se consideraron para evaluación genética siguiendo los criterios de inclusión: ERC de etiología desconocida, antecedentes familiares, biopsia no concluyente, sospecha SHUa, ERC con signos sindrómicos extrarrenales y malformaciones renales o nefrocalcinosis. Analizamos datos demográficos, carga familiar, fenotipo de ERC, sedimento urinario, comorbilidades, perfil de EG solicitado y resultados.

Resultados

Se solicitó EG en 130 pacientes (58,5% hombres; 90% caucásicos). La edad media al diagnóstico de ERC fue 30 años [0-60]. El 48,5% tenía antecedentes familiares de ERC y el 18% manifestaciones extra-renales. La mayoría de pacientes tenían un fenotipo clínico de enfermedad glomerular (52,3%), seguido de ERC no filiada (10,8%) y poliquistosis (9,2%). En 56 (43,1%) pacientes el EG fue positivo para una variante patogénica o probablemente

patogénica que explicaba la enfermedad renal, siendo la mayoría variantes relacionadas con el gen COL4A (18,3%), poliquistosis renal autosómica dominante (6,9%) y GN familiares (3,8%). Obtuvimos un EG positivo en el 78% de los casos biopsiados y en el 50% que habían llevado inmunosupresión. Así pues, la positividad del EG fue mayor en pacientes con antecedentes familiares (65% vs 27,7%, $P < 0,001$). No encontramos asociación con otras variables estudiadas. Tras el EG se realizó segregación familiar en 32 familias que comprendían 34 pacientes; se reclasificó el diagnóstico clínico en un 24,4% de los casos (sobre todo relacionados con colagenopatías tipo IV) y se confirmó la sospecha clínica en el 18,3% (mayormente PQRAD). El resultado negativo fue más frecuente en ERC no filiada, CAKUT o SHUa.

Conclusiones

Nuestro estudio demuestra la utilidad clínica del EG en trasplantados renales con ERC de etiología desconocida o con antecedentes familiares, obteniendo un diagnóstico genético hasta en un 43%, con reclasificación del diagnóstico clínico en un cuarto de los pacientes. El diagnóstico genético temprano evitaría el uso de medidas invasivas para el diagnóstico y tratamiento de la ERC, así como ayudaría en la detección de casos familiares y el consejo genético