



NOTA DE PRENSA

Actualmente no se conoce la causa de la enfermedad renal en dos de cada diez pacientes que inician diálisis o precisan de un trasplante renal en España

UN ESTUDIO ESPAÑOL, PIONERO A NIVEL MUNDIAL, APORTA LUZ AL *MISTERIO* DE LA ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA DE CAUSA DESCONOCIDA, QUE APUNTA A FACTORES GENÉTICOS

El estudio GENSEN, que acaba de ser publicado en la prestigiosa revista *American Journal of Kidney Diseases* (AJKD), ha descubierto que los factores genéticos son la principal causa de la Enfermedad Renal Crónica (ERC) en la mayoría de los pacientes que no tenían identificada la causa de esta patología.

Este estudio multicéntrico, en el que han participado 53 hospitales españoles, concluye que existen factores hereditarios en el 28% de los pacientes con ERC con causa desconocida analizados. Además, otro 21% presentaba hallazgos genéticos potencialmente relevantes que requerirían evidencias adicionales para confirmar el factor hereditario como causa segura.

La investigación ha sido impulsada por la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.), con el fin de lograr un mejor conocimiento de esta patología cada vez más prevalente, y del manejo y abordaje de los casos con origen desconocido.

Los hallazgos de este trabajo se convierten en un antes y un después en el abordaje de la ERC en España y en el mundo, y supondrán un cambio en la práctica clínica y el diagnóstico de la enfermedad, de manera que la genética se incorpore como una herramienta eficaz para su abordaje y favorezca el trabajo multidisciplinar entre los profesionales sanitarios.

La etiología desconocida es la segunda causa de ERC de los pacientes que inician Tratamiento Renal Sustitutivo, es decir diálisis o trasplante, en España (la primera causa es la diabetes). Esta enfermedad es calificada como la "*epidemia silenciosa*" por su elevada prevalencia (15% de la población adulta española presenta algún grado de ERC, es decir, unos 7 millones de españoles), y 'silenciosa' porque no produce síntomas hasta las fases avanzadas.

29 de julio de 2024.- El 'misterio' de la Enfermedad Renal Crónica (ERC) idiopática (es decir, de origen desconocido) empieza a aclararse. Un estudio multicéntrico realizado en 53 hospitales españoles, y que acaba de ser publicado en la prestigiosa revista científica

American Journal of Kidney Diseases (AJKD), una de las más importantes a nivel mundial en el campo de la Nefrología, ha confirmado que los factores genéticos pueden ser claves en el desencadenamiento de la ERC, una patología que ha crecido en torno a un 30% en la última década en nuestro país y el mundo.

La investigación, promovida por la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N), forma parte del proyecto GENSEN, y sus conclusiones son muy relevantes pues la 'etiología desconocida' es la segunda causa de ERC de los pacientes que inician diálisis o son trasplantados en España (la primera causa es la diabetes). A este respecto las cifras son alarmantes. Actualmente no se conoce el origen de la enfermedad renal en dos de cada diez pacientes que inician Tratamiento Renal Sustitutivo (TRS) en España, es decir, diálisis o trasplante para poder seguir viviendo. El proyecto GENSEN se ha desarrollado con el fin de acabar con este desconocimiento de las causas de la ERC, que afecta al 18% de los pacientes que inician TRS en nuestro país, dificultando enormemente el manejo de estos casos.

El estudio analizó una amplia muestra de 840 pacientes con ERC avanzada (en estadio 5) y menores de 45 años en nuestro país, de los cuales 233 pacientes (el 28%) presentaban una causa genética evidente que explicaba la enfermedad con variantes patogénicas. Dicho de otra forma, el origen de su enfermedad era una nefropatía de carácter hereditario. Además, otros 180 pacientes (un 21%) presentaban hallazgos genéticos potencialmente relevantes que requerirían de evidencias adicionales para confirmar el factor hereditario como causa segura. "Estamos hablando que casi el 50% de los pacientes con ERC con causa desconocida se deberían a factores genéticos, lo cual es una cifra muy notable y pone de manifiesto la necesidad de actuar en el abordaje de la ERC desde un enfoque integral", explica el Dr. Borja Quiroga, miembro de la Junta Directiva de la S.E.N. y uno de los investigadores principales del estudio.

"Que no conozcamos el origen de la enfermedad renal en el 18% de los pacientes que inician diálisis o trasplante en España es algo preocupante y que no podemos aceptar como sistema sanitario y sociedad científica. Si no sabemos su origen, no podemos actuar eficazmente frente a ello. Desde la S.E.N. queremos ayudar a cambiar esta realidad y de ahí el proyecto GENSEN, con el que hemos buscado conocer mejor el origen de los problemas renales de las personas con ERC, y avanzar para poder lograr frenarla", señala por su parte el presidente de la S.E.N., el Dr. Emilio Sánchez.

Un cambio para el abordaje clínico de la enfermedad

El estudio concluye, de hecho, que el descubrimiento de los factores hereditarios de los casos en los que se ha confirmado la causa genética beneficiará a los pacientes y a sus familiares con un asesoramiento genético y manejo más preciso de la enfermedad, evitando eventuales abordajes incorrectos y facilitando establecer un pronóstico. "Este descubrimiento se convierte en un antes y un después en el abordaje de la ERC en España y el mundo. Es un hito para la Nefrología y supondrá un cambio en la práctica clínica y el diagnóstico de la enfermedad, de manera que la genética se incorpore como una herramienta eficaz para su abordaje y favorezca el trabajo multidisciplinar entre nefrólogos y genetistas", apunta el Dr. Emilio Sánchez.

“Con el empleo del análisis genético se puede evitar que una persona reciba tratamientos innecesarios y que llegue a necesitar diálisis o trasplante, con el coste social y económico que eso tiene para los pacientes. De hecho, algunos hospitales en España ya están trabajando en el uso de análisis genéticos en pacientes con ERC de origen causa desconocida”, concluye el presidente de los nefrólogos españoles.

El estudio publicado en AJKD se desarrolló para profundizar en las causas de ERC que no están identificadas en los pacientes menores de 45 años que se encuentran en estadio 5 (fase avanzada de la enfermedad) y sin origen conocido, realizando para ello un estudio genético completo: análisis de exoma por secuenciación de nueva generación; evaluación de deleciones; detección de polimorfismos de riesgo; variaciones en el número de copias [CNVs], etc.

Los resultados de GENSEN proporcionarán un gran avance en el conocimiento de las enfermedades renales de origen genético, y facilitarán un manejo individualizado del paciente, además de reducir el riesgo de recurrencia de la enfermedad tras el trasplante, que ocurre con frecuencia en estos pacientes con 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, y permitirá, en definitiva, aumentar su supervivencia y mejorar su calidad de vida”, asegura el Dr. Borja Quiroga, quien indica como principales enfermedades genéticas causantes de la ERC el síndrome de Alport, la enfermedad de Fabry, la poliquistosis renal y el síndrome hemolítico urémico, “muchas de ellas con tratamientos eficaces”.

La ERC, *epidemia silenciosa* en pleno crecimiento

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 (15% de la población adulta española presenta algún grado de ERC según los estudios epidemiológicos que disponemos, es decir, unos 7 millones de españoles) y ‘silenciosa’ porque no produce síntomas hasta fases avanzadas. Con el proyecto GENSEN se ha pretendido también que deje de ser misteriosa en un 20% de sus casos.

En concreto, la prevalencia de personas con ERC en TRS ha aumentado un 30% en la última década, situándose en 1.411 pacientes por millón de población, de manera que 66.982 personas están en diálisis o trasplante en España. Su incidencia también ha crecido un 30% los últimos años, al igual que su mortalidad, con 5.791 personas en diálisis o con un trasplante que fallecieron en 2022.

De seguir así su crecimiento, se espera que en pocos años la ERC sea la segunda causa de muerte en nuestro país, sólo por detrás del Alzheimer y por delante de otras enfermedades como el cáncer.

Para más información, contactar Gabinete de Prensa de la S.E.N.

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