

Recomiendan hacer análisis genético antes de tratar una enfermedad renal

Una investigación presentada en el 8º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Trasplante (SET), celebrado en Bilbao, España, durante este mes de mayo, señala los avances en el campo de los trasplantes de órganos.

En una entrevista para Gaceta Médica en España, la doctora experta en Nefrología, Aina Quilis, destacó «las posibilidades» que aportan los estudios genéticos, tal y como ha confirmado este estudio del Hospital Universitario Doctor Peset de Valencia sobre el análisis genético en pacientes renales.

Uno de los aspectos que ha querido resaltar ha sido el alto porcentaje de diagnósticos genéticos positivos. «Aunque todavía está abierto y estamos recopilando más información, nos ha llamado la atención un amplio resultado positivo, un diagnóstico genético que tal vez no nos esperábamos encontrar», dijo Quilis.

Estudio realizado con una muestra de 130 pacientes

Para este estudio, se han analizado un total de 130 muestras genéticas de pacientes trasplantados renales o en lista de espera de trasplante. En el 43,1 por ciento de los casos se ha encontrado que el estudio genético fue positivo para una variante patogénica o probablemente patogénica que explicaba la enfermedad renal. Además, según han recogido en un comunicado, la positividad del estudio genético ha sido mayor en pacientes con antecedentes familiares de enfermedad renal, lo que ha implicado una reclasificación del diagnóstico clínico en el 24,4 por ciento de los pacientes.

El diagnóstico genético temprano «puede evitar el uso de medidas invasivas» para el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad renal crónica (ERC).

Una relación compleja

Según la investigación la relación entre genética y enfermedades renales es complicada, ya que «hay mutaciones que afectan directamente a las células del riñón, lo que produce un daño y pérdida de la función renal. Es una relación directa muchas

veces, aunque aún hay mucho por conocer en este campo», precisó la doctora.

Quilis enfatizó «la importancia de obtener un diagnóstico preciso para los pacientes especialmente en el contexto de los trasplantes, porque saber la enfermedad de origen nos ayuda a ver si hay riesgo de que se repita en el riñón nuevo».

Alta tasa de infradiagnóstico

En la actualidad, la enfermedad renal tiene una alta tasa de infradiagnóstico debido a «la falta de acceso a pruebas genéticas durante muchos años». Así, «en el último año y medio se ha dado más facilidad para acceder a estos estudios, pero no es barato y hay pocos laboratorios especializados», según ha recordado. El conocimiento sobre genética y su impacto en la enfermedad renal “ha crecido», pero «todavía hay mucho por aprender».

Con información de [Gaceta Médica](#).