

ACCIÓN ESTRATÉGICA EN GALICIA PARA LA POLIQUISTOSIS RENAL: ESTABLECIMIENTO DE UN REGISTRO GALLEGO Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO COMO UNA MEDIDA DE PREVENCIÓN COSTE/EFICIENTE

Besada Cerecedo M. L.¹; Regueiro Casuso P.¹; Barcia de La Iglesia A. M.¹; Arhda N.²; Arrojo F.³; Vázquez C.²; Carracedo A.⁴; García-gonzález M. A.¹; Investigadores del Consorcio Gal-cist I. D. C. G.⁵

Instituto de Investigación Sanitaria (IDIS) de Santiago de Compostela¹; Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela²; Hospital Arquitecto Marcide³; Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica⁴; Investigadores del Consorcio Gal-CIST⁵

Introducción: Las pruebas genéticas tienen el beneficio de asegurar un diagnóstico certero y adelantarse a la enfermedad, pero, la limitación de un alto coste como para ser utilizadas en rutina diagnóstica.

Material y Métodos: Este proyecto establece un modelo de estrategia poblacional (estudio genético en cascada) coordinada entre los hospitales de referencia de las áreas sanitarias de Galicia, que facilite la identificación, registro y diagnóstico genético de las familias con enfermedad poliquística renal, y que implique, un mejor conocimiento de la enfermedad y un mejor seguimiento de nuestros pacientes, todo ello, con un coste reducido.

Resultados: 245 familias con sus respectivos 3820 individuos afectados fueron caracterizados. Tras la secuenciación completa de al menos un individuo afecto de cada familia, y el establecimiento de un estudio genético en cascada, podemos decir que tenemos caracterizadas genéticamente el 83% de las familias gallegas. Mediante el estudio de estas familias y el reanálisis de todas las variantes génicas conocidas hasta el momento, hemos establecido una base de datos de variantes génicas de PKD reclasificando un total de 3270 variantes en cuatro tipos: 1174 clase-I (definitivamente patogénicas), 141 clase-II (probablemente patogénicas), 1604 clase-III (de significado incierto) y 351 SNPs (no asociados a patogenicidad).

Conclusiones: A través de este proyecto conseguimos aunar los esfuerzos de los especialistas de los servicios de nefrología de las distintas áreas asistenciales de Galicia, laboratorios de referencia en diagnóstico, registro de bases de datos de patologías hereditarias e implicación de los Sistemas Autonómicos de Salud que canalicen una acción estratégica conjunta en salud con el objetivo del diagnóstico completo de las familias PKD gallegas antes del 2019.