

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



FIBRILACIÓN AURICULAR AL INICIO DE DIÁLISIS PERITONEAL. EPIDEMIOLOGÍA Y SIGNIFICADO PRONÓSTICO

Sierra Castro, Diego (1); Blanco Pardo, Marta (1); Saleta Cobos, Claudia (1); Astudillo Jarrin, Daniela (1); López Iglesias, Antía (1); García Falcon, Teresa (1); Rodríguez-Carmona, Ana (1); Pérez Fontán, Miguel (1)

(1) Hospital Universitario de A Coruña

INTRODUCCIÓN

La comorbilidad al inicio de diálisis es el principal marcador de riesgo de mortalidad en pacientes en DP. El significado específico de la presencia de FA ha sido insuficientemente analizado

MÉTODO

Según diseño retrospectivo, analizamos incidencia, perfil epidemiológico y significado pronóstico de FA al inicio de diálisis en 1012 pacientes en DP. Consideramos múltiples covariables clínicas y bioquímicas, utilizando metodología multivariante (Cox) para establecer el nivel de asociación de la citada arritmia sobre variables pronósticas esenciales.

RESULTADOS

107 pacientes (10,6%) presentaban FA al inicio de DP. Los pacientes con FA presentaban mayor edad (69 vs 58 años, $p=0,0005$), GFR (8,6 vs 6,2 mL/m, $p=0,002$) y proteína C-reactiva (mediana 1,19 vs 0,50 mg/dL, $p=0,0005$), y menor albúmina (35,5 vs 37,2 g/L; $p=0,0005$) y colesterol (156 vs 177 mg/dL, $p=0,0005$). También eran más frecuentemente varones (70% vs 58%, $p=0,015$), y con antecedentes de cardiopatía isquémica CI (36% vs 17%, $p=0,0005$), insuficiencia cardíaca (61% vs 16%, $p=0,0005$), depresión (15% vs 7%, $P=0,004$), EPOC (17% vs 8%, $p=0,01$) y hepatopatía (17% vs 7%, $p=0,0005$)(hemoglobina, índice masa corporal, transporte peritoneal, diabetes, arteriopatía periférica, enfermedad cerebrovascular y neoplasias NS). El análisis de bioimpedancia en 203 pacientes mostró mayor sobrehidratación (2,4 vs 1,1 L, $p=0,0005$) y masa grasa (15,5 vs 13,4 Kg, $p=0,032$) basales en pacientes con FA.

Kaplan-Meier mostró peor supervivencia ($p=0,0005$) y menor tiempo a peritonitis ($p=0,008$, log rank) en pacientes con FA (supervivencia técnica NS). Cox mostró que FA predecía de manera independiente mortalidad (RR 1,40, IC95% 1,10-1,85)(ajuste para edad, diabetes, CI, insuficiencia cardíaca, GFR y depresión). Las tasas de hospitalización por complicaciones no dialíticas fueron superiores (19 vs 11 días/paciente/año, $p=0,011$) en pacientes con FA (NS complicaciones DP).

38 pacientes con FA estaban anticoagulados. Al compararlos con los no anticoagulados, presentaban mayor GFR basal (10,2 vs 7,2 mL/m, $p=0,034$) y prevalencia de CI ($p=0,014$), y menor de diabetes ($p=0,015$)(resto NS). No observamos diferencias en tasas de ingreso, supervivencia de pacientes o técnica, o incidencia de infección peritoneal.

CONCLUSIONES

Los pacientes que inician DP con FA presentan mayor comorbilidad y grado de sobrehidratación, y padecen un mayor riesgo de ingreso por causas no relacionadas con la DP

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



y de infección peritoneal, que los que no sufren esta arritmia. FA al inicio de DP es un marcador independiente de mortalidad durante el seguimiento. Nuestros datos sugieren, con potencia estadística limitada, que el tratamiento anticoagulante no afecta al pronóstico general de los pacientes con FA.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



ANÁLISIS DE LA RELACIÓN ENTRE SARCOPENIA Y MORTALIDAD EN PACIENTES ANCIANOS EN HEMODIÁLISIS

Sánchez Tocino, M. Luz (1); Miranda Serrano, Blanca (1); López González, Antonio (2); Villoria González, Silvia (1); Pereira García, Mónica (1); Gracia Iguacel, Carolina (3); González Iburguren, Isabel (4); Ortíz, Alberto (3); Mas Fontao, Sebastián (3); González Parra, Emilio (3); Grupo, Trabajo Friat (1)

(1)Fundación Renal Íñigo Álvarez de Toledo.; (2)Complejo Hospitalario Universitario A Coruña; (3)Fundación Jiménez Díaz; (4)Hospital Universitario de Guadalajara

INTRODUCCIÓN

La sarcopenia es una pérdida progresiva de la masa y la fuerza del músculo esquelético. Recientemente, el Grupo de Trabajo sobre Sarcopenia en Personas Mayores (EWGSOP2) ha revisado la definición y el diagnóstico de sarcopenia proponiendo un nuevo algoritmo. El objetivo fue determinar la asociación de sarcopenia en pacientes ancianos en hemodiálisis, según criterios diagnósticos EWGSOP2 (pérdida de fuerza, masa muscular y función física) con mortalidad a 24 meses.

MÉTODO

Se realizó un estudio prospectivo en 60 pacientes en HD mayores de 75 años. Se utilizó el árbol de diagnóstico EWGSOP2. Probabilidad: pérdida fuerza tren superior por Dinamometría(HG), Confirmación: masa muscular por Bioimpedancia(AMS). Gravedad: condición física. Velocidad de marcha(VM). Se determinaron variables demográficas, de la diálisis y se registró la fecha y causa de muerte durante 2 años de seguimiento.

Estadístico: La asociación entre variables cualitativas se evaluó mediante Chi-cuadrado. El análisis de supervivencia mediante Kaplan-Meier y el Log-Rank test y modelo de riesgo proporcional de Cox. Significación estadística $p < 0,05$.

RESULTADOS

60 pacientes, 41(68%) hombres, edad media $81,85 \pm 5,58$ años y tiempo HD $49,88 \pm 40,29$ meses. La prevalencia de sarcopenia probable fue del 75%, la sarcopenia confirmada del 38% y la sarcopenia grave del 32%. De los 60 pacientes, 30(50%) fallecieron durante los 24 meses de seguimiento: 22(54%) hombres y 8(42%) mujeres($p=0,405$). Las causas de muerte fueron 13(43%) cardiovascular, 10(33%) infección, 3(10%) digestiva, 2(7%) tumoraciones y 2(7%) traumatismos.

La pérdida de fuerza(HG) no se relacionó con la mortalidad. La pérdida de masa muscular apendicular(AMS) y pérdida de velocidad de marcha(VM) se asociaron con la mortalidad, $p=0,018$ y $p=0,014$ respectivamente. Las curvas de supervivencia no fueron significativas para el criterio pérdida de fuerza(HG), pero si lo fueron para los criterios sarcopenia confirmada (HG+AMS; $p=0,001$) y criterio sarcopenia grave (HG+AMS+VM; $p<0,001$). El riesgo a morir en 24 meses (intervalo de confianza del 95 %) fue de 2,5 (1,13-5,55, $p=0,024$) para los pacientes que cumplían el criterio sarcopenia confirmada por AMS y de 3,02 (1,09-8,32, $p=0,033$) para los pacientes que cumplían el criterio de sarcopenia severa por VM.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



CONCLUSIONES

El diagnóstico de sarcopenia y sarcopenia grave determinado por EWGSOP2 triplica la mortalidad en pacientes ancianos en diálisis. Se aconseja el tratamiento precoz ante la sospecha de sarcopenia para intentar reducir la mortalidad. Si el paciente ya tiene confirmación de sarcopenia, es demasiado tarde. Los criterios AMS y VM podrían utilizarse como marcadores de mortalidad en pacientes ancianos en hemodiálisis.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



ACCIÓN ESTRATÉGICA EN GALICIA 3.0 PARA LA ENFERMEDAD RENAL TUBULAR Y TÚBULO-INTERSTICIAL (AE 3.0 GALTUBI): ESTABLECIMIENTO DE UN REGISTRO GALLEGO, CORRELACIÓN GENOTIPO/ FENOTIPO, MODELIZACIÓN, NUEVAS HERRAMIENTAS Y TRATAMIENTOS. PRESENTACIÓN E INICIO DEL PROYECTO.

García-Murias, María (1); Carrera Cachaza, Noa (1); Barcia De La Iglesia, Ana (1); Núñez González, Laura (1); Vakili, Amin (1); Grupo Investigación, Galtubi (2); Díaz Rodríguez, Cándido (1); García González, Miguel A (3)

(1) Instituto De Investigacions de Santiago – Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; (2)SERGAS; (3) Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica – Instituto De Investigacions Sanitarias de Santiago – Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

INTRODUCCIÓN

Las pruebas genéticas tienen el beneficio de asegurar un diagnóstico genético certero y adelantarse a la aparición de la enfermedad. Nuestro grupo ha llevado a cabo diferentes estrategias poblacionales para el diagnóstico genético de diferentes patologías renales hereditarias en nuestra comunidad. Concretamente, la acción estratégica en Galicia_1.0 para la poliquistosis renal (PI15/01467) y la acción estratégica en Galicia_2.0 para las glomerulopatías (PI18/00378). Este año, hemos conseguido un nuevo proyecto de diagnóstico genético poblacional, esta vez centrado en el grupo de enfermedades tubulares y túbulo-intersticiales (PI22/00227).

MÉTODOS

Los principales objetivos y metodología que emplearemos son los siguientes: 1) Establecimiento de un registro de pacientes con patología hereditaria tubular (Registro Gallego para la Enfermedad Tubular, ReGTubi); 2) Estudio genético de las muestras: cada centro colaborador remitirá una muestra del individuo probando junto con el árbol genealógico detallado de la familia. Se realizará el estudio genético mediante técnicas genómicas (NGS, estudio de CNVs, etc..) a través de una panelización de genes basado en la incidencia conocida de estas patologías (77 genes); 3) Establecimiento de relaciones genotipo/fenotipo; 4) Tratamiento de las familias con estudio genético inicial negativo como candidatas para la identificación de nuevos genes asociados a estas patologías; 5) Modelización de la enfermedad; 6) Desarrollo de nuevas terapias.

RESULTADOS

La cohorte de NefroCHUS, principalmente a través del proyecto PRIS14 (Xunta de Galicia, SERGAS), tiene un registro hasta la fecha de 396 individuos pertenecientes a 268 familias afectados por alguna patología túbulo intersticial, todas ellas con diagnóstico genético realizado. A través de la llamada activa para la recepción de nuevas muestras esperamos lograr registrar a la práctica totalidad de familias gallegas con patologías tubulares y túbulo intersticiales, lo que permitirá, entre otras cosas, hacer una estima más aproximada de la incidencia/prevalencia real de estas patologías en la población gallega.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



CONCLUSIONES

Este proyecto pretende ampliar la aplicación del modelo de estrategia genética poblacional coordinada entre los hospitales de referencia de todas las áreas sanitarias de la comunidad autónoma de Galicia con una nueva Acción Estratégica 3.0, esta vez centrada en el grupo de enfermedades tubulares y túbulo intersticiales. Esto implicará el diagnóstico genético, la creación de un registro de pacientes, la identificación de nuevos genes, desarrollo de nuevas tecnologías y modelos de enfermedad para un mejor conocimiento de la enfermedad y posibles terapias, y como consecuencia, la creación de un modelo exportable al resto del SNS para un mejor seguimiento y tratamiento de nuestros pacientes.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



NEFROPATÍAS ASOCIADAS A LOS GENES DEL COLÁGENO: CORRELACIÓN GENOTIPO-FENOTIPO EN UNA COHORTE GALLEGA.

Carrera Cachaza, Noa (1); García Murias, María (1); Barcia De La Iglesia, Ana María (1); Silva, Paula (2); Temes Álvarez, Borja (3); Morais, Pedro (4); Fidalgo, Manuel (4); Grupo De Investigación, Galglom (5); Calviño Varela, Jesús (6); Díaz Rodríguez, Cándido (4); García González, Miguel A. (2)

(1)Instituto De Investigaci3n de Santiago – Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; (2)Fundaci3n P3blica Galega de Medicina Xen3mica – Instituto De Investigaci3n Sanitarias de Santiago – Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; (3)Complejo Hospitalario Universitario de Ourense; (4)Complejo Hospitalario Universitario de Santiago; (5)SERGAS; (6)Hospital Universitario Lucus Augusti

INTRODUCCI3N AL TEMA Y OBJETIVOS.

La alteraci3n de los genes del col3geno *COL4A3*, 4 y 5 originalmente se asoci3 a S3ndrome de Alport y microhematuria familiar o membrana basal fina. Posteriormente se describi3 que el espectro fenot3pico asociado a la alteraci3n de estos genes es m3s amplio, incluyendo glomeruloesclerosis focal y segmentaria, s3ndrome nefr3tico, e incluso la presencia de quistes renales, entre otros. El objetivo del presente trabajo es definir las caracter3sticas cl3nicas y gen3ticas de personas con mutaciones en estos genes clasificadas como patog3nicas o probablemente patog3nicas dentro de nuestra cohorte de pacientes.

MATERIAL Y M3TODOS UTILIZADOS.

Estudio retrospectivo de la cohorte NefroCHUS y de una cohorte de pacientes carentes de enfermedad renal. Ambas cohortes fueron gen3ticamente estudiadas mediante NGS. En estas cohortes se identificaron pacientes portadores de mutaciones patog3nicas o probablemente patog3nicas en los genes *COL4A3*, 4 y/o 5. La clasificaci3n de las variantes se realiz3 de acuerdo a las recomendaciones del ACMG. Se estableci3 una colaboraci3n a trav3s de los jefes de servicio de Nefrolog3a de los hospitales de referencia de Galicia para la recopilaci3n de datos cl3nicos de todos los pacientes analizados. Se prev3 recibir toda la informaci3n a finales de este a3o.

RESULTADOS DETALLADOS.

A la espera de recibir informaci3n cl3nica de los pacientes, se hace un resumen de los hallazgos gen3ticos.

En la cohorte NefroCHUS se identificaron 180 probandos portadores de mutaciones en los genes *COL4A3-5* clasificadas como patog3nicas o probablemente patog3nicas.

En la cohorte de poblaci3n general se identificaron 13 individuos portadores de variantes en los genes *COL4A3-5* clasificadas como patog3nicas o probablemente patog3nicas.

DISCUSI3N Y/O CONCLUSIONES.

En este trabajo presentamos la fase inicial de un estudio retrospectivo que pretende profundizar en las correlaciones genotipo/fenotipo que se establecen en las nefropat3as asociadas a los genes del col3geno *COL4A3*, 4 y 5.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



En esta primera fase se realizó el análisis genético inicial de dos grandes cohortes predominantemente gallegas: una con sospecha de enfermedad renal hereditaria, y otra libre de enfermedad renal hasta el momento del análisis.

Una vez recibida la información clínica, se establecerán correlaciones entre las variantes identificadas en *COL4A3*, 4 y 5 (tipos de variantes, número de variantes, localización de las variantes, etc.) y la clínica observada en los pacientes.

Los resultados de este trabajo ayudarán a avanzar en el conocimiento de estas enfermedades, y mejorarán la capacidad de pronóstico.