

01

¿ES SEGURA Y RENTABLE LA BIOPSIA RENAL PERCUTÁNEA ECOGUIADA REALIZADA POR NEFRÓLOGOS? NUESTRA EXPERIENCIA EN LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS

Castro Vilanova, MJ (1); Santos Nores, J (1); Conde Rivera, O (1); Serantes Combo, A (2); Novoa Fernandez, E (1); Pazmiño Zambrano, DF (1); Feijoo Piñeiro, D (1); Palomino Guere, E (1); Pazos Arias, BM (1); Cuiña Barja, LM (1)

(1)SERVICIO DE NEFROLOGIA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE PONTEVEDRA; (2)SERVICIO DE ANATOMÍA PATOLÓGICA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE PONTEVEDRA

RESUMEN:

La biopsia renal percutánea (BRP) constituye una herramienta diagnóstica esencial en Nefrología, especialmente en el estudio de las enfermedades glomerulares. Su realización bajo guía ecográfica en tiempo real ha mejorado su precisión y seguridad. No obstante, no está exenta de complicaciones, fundamentalmente hemorrágicas: hematoma perirrenal, hematuria macroscópica y necesidad de embolización u otras intervenciones invasivas, siendo la mortalidad asociada excepcional (<0,1 %).

OBJETIVO:

El objetivo del estudio fue evaluar la rentabilidad y las complicaciones asociadas a la BRP realizadas por los nefrólogos de nuestro Centro.

MÉTODOS:

Estudio de las BRP bajo control ecográfico, realizadas en nuestro centro por nefrólogos, entre enero de 2020 y diciembre de 2025. Se analizaron características de los pacientes, el tipo de biopsia, número de glomérulos obtenidos y complicaciones de la misma.

RESULTADOS:

Se realizaron 194 biopsias renales en 183 pacientes: una quirúrgica y 193 percutáneas, de las cuales 192 fueron realizadas por nefrólogos. De estas, 171 correspondieron a riñón nativo y 21 a injerto renal. El 50,5 % se realizaron en varones y la mediana de edad fue de 59 años (14-87).

En 149 biopsias se obtuvieron ≥ 10 glomérulos, con una mediana de 17 (0-52). Se alcanzó un diagnóstico en 174 biopsias (90,6 %). Los diagnósticos más frecuentes fueron nefropatía IgA (n=32), nefropatía lúpica (n=23), vasculitis ANCA (n=21), podocitopatías (n=15), nefritis tubulointersticial (n=13), daño renal crónico (n=13), nefropatía membranosa (n=9) y amiloidosis (n=8).

En cuanto a las complicaciones: 5 presentaron hematoma perirrenal (2,5%), de los que sólo 2 requirieron transfusión sanguínea (1%). 3 presentaron hematuria macroscópica (1,5%) y 4 hematoma que precisó embolización (2%). Ninguno precisó nefrectomía. No evidenciamos ninguna muerte atribuible directamente a la técnica.

CONCLUSIONES:

La BRP ecoguiada realizada por nefrólogos en nuestro centro presenta un elevado rendimiento diagnóstico y un favorable perfil de seguridad, con una adecuada obtención de tejido y una baja incidencia de complicaciones clínicamente relevantes. Estos resultados respaldan la realización de la BRP por nefrólogos adecuadamente entrenados como una técnica eficaz y segura.

10

PRIORIZACIÓN DE VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO EN ENFERMEDAD RENAL MEDIANTE DEEP LEARNING

Rodríguez Rodríguez, S (1); Sánchez Cazorla, E (1); Fortes González, P (1); García Murias, M (1); Barcia De La Iglesia, AM (1); Valdivieso, JM (2); Ortiz, A (3); Carrera Cachaza, N (1); García González, MA (1)

(1)NefroCHUS; (2)Vascular and Renal Translational Research Group-IRBLleida; (3)IIS-Fundación Jiménez Díaz

RESUMEN:

INTRODUCCIÓN AL TEMA Y OBJETIVOS.

Los criterios ACMG/AMP son el estándar global para interpretar el impacto clínico de variantes en genes asociados a enfermedades monogénicas. Las variantes clasificadas como de significado incierto (VUS) son consideradas clínicamente no informativas, dificultando la toma de decisiones sobre seguimiento, consejo genético y estudio de familiares. El incremento de la potencia computacional y la democratización de las técnicas de secuenciación masiva ha favorecido un incremento en el uso de soporte computacional como evidencia añadida a la clasificación de variantes. En este trabajo analizamos 11 variantes puntuales provenientes del análisis por WGS de la cohorte NEFRONA, clasificadas como VUS pero sospechosas de producir patología renal. Para ello, hemos empleado dos estrategias distintas de deep learning para la predicción del efecto de variantes: Evo 2, que modela el contexto genómico, y ESM.SLR (PreMode), que integra representaciones de la secuencia proteica con información estructural para caracterizar el impacto de variantes missense.

MATERIAL Y MÉTODOS UTILIZADOS.

Para evaluar su capacidad de priorizar variantes para reevaluación, se preseleccionaron 11 VUS de Genebe en 8 genes renales de pacientes con enfermedad renal sin diagnóstico preciso de la cohorte NEFRONA: 7 missense, 2 intrónicas (una próxima a splicing), 1 sinónima y 1 microdelección. Se calculó el delta likelihood score con EVO2 para todas las variantes, así como para 500 variantes de contexto obtenidas de ClinVar para cada gen (priorizando hasta 300 patogénicas). Las variantes de cambio de sentido se evaluaron con ESM.SLR (PreMode), usando embeddings de ESM-2 y estructuras de las proteínas wild-type de AlphaFold3.

RESULTADOS DETALLADOS.

Ambos modelos mostraron resultados comparables. A nivel nucleotídico, EVO2 identificó perfiles de alteración y restricción evolutiva patogénica en 9 variantes (4 en PKD1 y 1 en WNT4, ABCG2, COL4A3, SCN4A y SLC4A1; 7 missense, 1 intrónica próxima a splicing y 1 microdelección). En cambio, 2 variantes (COL4A5 y COL4A4) obtuvieron puntuaciones similares a VUS y benignas/probablemente benignas. ESM.SLR reprodujo la patogenicidad de las 7 variantes missense (puntuaciones >0,52) usando embeddings y estructuras de AlphaFold3.

DISCUSIÓN Y/O CONCLUSIONES.

La secuenciación masiva requiere métodos avanzados que ayuden a resolver las VUS, facilitando la priorización para su reevaluación. La concordancia de los resultados obtenidos con los modelos EVO2 y ESM.SLR, que implementan enfoques diferentes, aporta robustez a los resultados. Así, se ha podido rescatar un subconjunto de VUS con firmas patogénicas prioritarias para su estudio en profundidad.

11

TERAPIA RENAL SUSTITUTIVA Y CONTROL GLUCÉMICO: ¿QUÉ OCURRE TRAS SU INICIO?

Millan Díaz, B (1); Iglesias Lamas, E (1); Rentería González, NC (1); Muñoz Cárdenas, VV (1); Iglesias Forneiro, A (1); Camba Caride, MJ (1); Pérez Melón, C (1)

(1)CHUO

RESUMEN: INTRODUCCIÓN

Ante la creciente demanda de las consultas interdisciplinares en el ámbito de la Nefrología clínica, vemos la necesidad de implantar el seguimiento compartido en los pacientes a tratamiento renal sustitutivo, muchas veces olvidados por la asistencia continuada de estos pacientes a los Servicios de Nefrología.

Tras la creación de la Consulta de Nefropatía Diabética en nuestro Hospital, con la intención de realizarla conjuntamente con el Servicio de Endocrinología, decidimos realizar un seguimiento conjunto de los pacientes que ya precisan diálisis.

MATERIAL Y MÉTODOS

En nuestro Área sanitaria 250 pacientes precisan tratamiento renal sustitutivo en julio de 2026. Se distribuyen: 197 en hemodiálisis en centro (HDC), 8 en hemodiálisis domiciliaria (HDD) y 32 en diálisis peritoneal (DP)

El 42.6% de los pacientes en diálisis son diabéticos.

RESULTADOS

Al analizar los datos de los pacientes por tipo de diálisis nos encontramos que 82 pacientes en HDC son diabéticos (41.6%), 1 en HDD (12.5%) y 18 en DP (56.25%).

En cuanto al tratamiento, se objetiva que 49 pacientes precisan insulina, 31 antidiabéticos orales, 17 son tratados con ambos y 4 realizan control de la enfermedad con dieta.

Cuando los separamos por tipo de tratamiento renal sustitutivo, se observan las diferencias en la tabla 1, destacando el elevado porcentaje de insulinización de los pacientes en diálisis peritoneal.

Tabla 1.

	Hemodiálisis centro (n= 82)	Diálisis (n=18)	Peritoneal	HDD (n=1)
Insulina	39%	89%		100%
Antidiabético oral	36.5%	5.5%		0%
Ambos	19.5%	5.5%		0%
Dieta	5%	0%		0%

Analizamos el seguimiento que realiza el Servicio de Endocrino a nuestros pacientes, previo a la realización de la asistencia conjunta: de los 82 pacientes diabéticos, 37 se siguen en consulta de endocrino de manera continuada, 30 nunca han asistido a sus consultas, 22 han perdido seguimiento y 12 fueron dados de alta.

CONCLUSIONES

Los pacientes diabéticos en tratamiento renal sustitutivo presentan un seguimiento más complejo de su enfermedad, tanto por el elevado riesgo cardiovascular que presentan como por la dificultad del ajuste óptimo de tratamiento.

El porcentaje de pacientes diabéticos en diálisis en nuestro Área sanitaria es muy elevado por lo que hemos iniciado una consulta interdisciplinar con el Servicio de Endocrino para asegurarles el tiempo necesario y óptimo seguimiento adaptado a su tratamiento renal sustitutivo

04

BÚSQUEDA DE BIOMARCADORES, GENERACIÓN Y CARACTERIZACIÓN DE MODELOS EXPERIMENTALES PARA LA ENFERMEDAD DE DENT

Vecino Pérez, M (1); Pereira Hernández, M (1); Núñez González, L (1); Barcia De La Iglesia, A (1); Urisarri-ruiz De Cortázar, A (2); Bravo, S (1); García Murias, M (1); Carrera Cachaza, N (1); Pedrosa Lado, P (1); García González, M (1)

(1)Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS); (2)Hospital Clínico Universitario de Santiago (CHUS)

RESUMEN:

La enfermedad de Dent es una tubulopatía rara hereditaria ligada al cromosoma X, causada por la disfunción del túbulo proximal y caracterizada por proteinuria de bajo peso molecular. La pérdida urinaria de proteínas y otros solutos conlleva el desarrollo de manifestaciones extrarrenales, como el raquitismo, y la progresión a enfermedad renal terminal en un 30-80% de los casos entre los 30 a 50 años. El diagnóstico suele realizarse en estados avanzados, incluso quedando sin diagnóstico en algunos casos o siendo confundida con otras nefropatías. Además, esta enfermedad no cuenta con un tratamiento eficaz ni curativo, focalizando el manejo clínico actual en paliar los síntomas y ralentizar la progresión.

De manera que los objetivos principales de este estudio son identificar proteínas presentes en vesículas extracelulares urinarias con potencial como biomarcadores diagnósticos y pronósticos de la enfermedad de Dent. Asimismo, profundizar en la comprensión de los mecanismos moleculares implicados en esta patología y desarrollar modelos experimentales que permitan evaluar nuevas estrategias terapéuticas que sean capaces de restaurar la función normal del túbulo proximal.

Para cumplir los objetivos, se realizó un análisis proteómico de vesículas extracelulares aisladas de orina de pacientes con enfermedad de Dent mediante el método ExoGAG. Paralelamente, se está generando un modelo celular deficiente en *CLCN5*, gen responsable de la enfermedad de Dent tipo 1, mediante edición génica por CRISPR/Cas9. Además, se llevó a cabo la caracterización fenotípica de un modelo murino deficiente en *Cln5* mediante el análisis de parámetros bioquímicos urinarios.

El análisis proteómico identificó 102 proteínas diferencialmente expresadas en pacientes con enfermedad de Dent, algunas de ellas mostrando un elevado potencial como biomarcadores de la enfermedad. El análisis de enriquecimiento funcional reveló alteraciones en rutas relacionadas con las cascadas del complemento y de la coagulación, la organización de la matriz extracelular y el metabolismo y procesamiento proteico. Por otro lado, la caracterización fenotípica del modelo murino confirmó la presencia de las principales manifestaciones clínicas descritas en la enfermedad de Dent.

Los resultados de este proyecto determinaron el potencial de nuevas proteínas candidatas a biomarcadores urinarios de la enfermedad de Dent y pusieron de manifiesto vías moleculares potencialmente implicadas en su fisiopatología. Además, los modelos experimentales desarrollados constituyen herramientas relevantes para estudiar los mecanismos de la enfermedad y evaluar futuras estrategias terapéuticas dirigidas a restaurar la función tubular proximal.

14

BÚSQUEDA DE CAUSAS MONOGÉNICAS DE ERC MEDIANTE WGS EN LA COHORTE NEFRONA

García Murias, M (1); Sánchez Cazorla, E (1); Barcia De La Iglesia, AM (1); Rodríguez Rodríguez, S (1); Fortes González, P (1); Amigo Lechuga, J (2); Valdivielso, JM (3); Ortiz, A (4); Carrera Cachaza, N (1); García González, M (1)

(1) FIDIS. Nefrochus. Laboratorio 11. Hospital Clínico Universitario, edif. consultas, planta -2; (2) Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica; (3) Vascular and Renal Translational Research Group-IRBLleida; (4) IIS-Fundación Jiménez Díaz

RESUMEN:

Introducción: La enfermedad renal crónica (ERC) constituye un problema sanitario creciente y, en una proporción relevante de pacientes, su causa continúa sin establecerse. Las enfermedades renales hereditarias, mayoritariamente monogénicas, están probablemente infradiagnosticadas en adultos con ERC, especialmente en casos etiquetados como ERC de causa desconocida, vascular o hipertensiva. La secuenciación del genoma completo (WGS) ofrece la oportunidad de identificar variantes causales no detectadas por aproximaciones convencionales y de avanzar hacia una nefrología de precisión.

MATERIAL Y MÉTODO:

Se plantea el análisis genético de la cohorte NEFRONA, una cohorte prospectiva multicéntrica española con 2.445 pacientes con ERC en distintos estadios y 559 controles, seguimiento longitudinal de 10 años y más de 500 variables clínicas, bioquímicas y ómicas disponibles. A partir de los datos de WGS generados en el marco de un proyecto de medicina personalizada, se realizará una búsqueda sistemática de variantes candidatas causales en genes asociados a enfermedad renal monogénica. El análisis priorizará variantes patogénicas o probablemente patogénicas según criterios ACMG/AMP, incluyendo variantes de pérdida de función, missense raras, alteraciones de splicing, CNVs y variantes en regiones no codificantes potencialmente relevantes. La interpretación se integrará con el fenotipo renal, edad de inicio, antecedentes familiares, evolución de la función renal y manifestaciones extrarrenales.

RESULTADOS:

La comunicación presentará el estado de avance del análisis genómico de la cohorte, incluyendo el número de genomas disponibles y analizados, la distribución clínica de los participantes evaluados, los genes y grupos de nefropatías priorizados, y el número y tipo de variantes candidatas identificadas. Se describirá asimismo la estrategia de validación y reclasificación, incluyendo revisión bibliográfica, análisis in silico, correlación genotipo-fenotipo y, cuando sea posible, estudios familiares o funcionales.

CONCLUSIONES:

El análisis sistemático de WGS en una cohorte amplia y profundamente fenotipada de pacientes con ERC permitirá estimar la contribución de las causas monogénicas en la ERC del adulto y refinar el diagnóstico etiológico de pacientes sin causa claramente establecida. Esta aproximación puede mejorar la clasificación clínica, el consejo genético, la estratificación pronóstica y el desarrollo de algoritmos de medicina personalizada en nefrología.

08

EXPERIENCIA CON EL USO DE HEMODIÁLISIS CON FILTROS DE HIGH CUT-OFF(HCO) EN PACIENTES CON FRACASO RENAL AGUDO EN EL MIELOMA MÚLTIPLE (MM)

Iglesias Lamas, E (1); Rentería González, N (1); Iglesias Forneiro, A (1)

(1)CHUO

RESUMEN:

Introducción La insuficiencia renal aguda es una complicación frecuente del mieloma múltiple (MM), relacionada con la producción de cadenas ligeras libres (CLL) y el daño tubular. La hemodiálisis con filtros de High Cut-Off (HCO), asociada al tratamiento hematológico dirigido a reducir la carga de CLL, constituye una estrategia utilizada en pacientes con fracaso renal grave que requieren diálisis.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un análisis retrospectivo de 11 pacientes con MM y fracaso renal agudo tratados con hemodiálisis mediante filtros HCO y tratamiento hematológico concomitante. Se analizaron variables demográficas y hematológicas, tratamiento recibido, número y esquema de sesiones de HCO, evolución de las CLL, función renal, respuesta renal, necesidad de diálisis al alta, dependencia de hemodiálisis durante el seguimiento, complicaciones, reingresos y mortalidad.

RESULTADOS

Se observó una marcada reducción de las cadenas ligeras libres, acompañada de una recuperación de la función renal en la mayoría de los pacientes. Siete pacientes lograron algún grado de recuperación renal, mientras que cuatro precisaron continuar con diálisis al alta; de estos, uno recuperó posteriormente la función renal durante el seguimiento. Las alteraciones electrolíticas y la anemia fueron las complicaciones más frecuentes, seguidas de las infecciones. Durante el seguimiento, tres pacientes reingresaron y cuatro fallecieron, siendo la progresión del mieloma la principal causa de mortalidad.

Conclusión

El fracaso renal agudo asociado al mieloma múltiple constituye una situación de elevada complejidad que requiere un abordaje precoz y coordinado. En nuestra experiencia, la utilización de HCO-HD junto con el tratamiento hematológico se asoció con una importante reducción de las cadenas ligeras libres y con recuperación de la función renal en una proporción relevante de pacientes. Estos resultados apoyan la importancia de actuar de forma temprana sobre la carga de cadenas ligeras, integrando el manejo nefrológico y hematológico desde el inicio. La elevada frecuencia de complicaciones y la mortalidad observada ponen de manifiesto la gravedad de esta población y la necesidad de un adecuado control de la enfermedad hematológica de base

02

INFLUENCIA DEL PERFIL POLIGÉNICO EN LA PROGRESIÓN HACIA TERAPIA RENAL SUSTITUTIVA PARA LAS DIFERENTES ETIOLOGÍAS RENALES PRESENTES EN LA COHORTE NEFRONA

Sánchez Cazorla, E (1); Fortes González, P (1); Rodríguez Rodríguez, S (1); García Murias, M (1); Barcia De La Iglesia, AM (1); Valdivieso, JM (2); Cambray Carner, S (2); Ortiz, A (3); Carrera Cachaza, N (1); García González, MA (1)

(1)NefroCHUS; (2)Vascular and Renal Translational Research Group-IRBLleida; (3)IIS-Fundación Jiménez Díaz

RESUMEN:

Introducción: La enfermedad renal crónica (ERC) es un problema de salud pública, que frecuentemente progresa hacia la necesidad de terapia renal sustitutiva (TRS), ya sea diálisis o trasplante renal, además se espera que la ERC sea la quinta causa de muerte global en el año 2040. Las puntuaciones de riesgo poligénico (PGS) han emergido como herramientas prometedoras para mejorar la estratificación individual en diferentes patologías. Estos PGS cuantifican la implicación del trasfondo genético en modular la predisposición o riesgo a desarrollar ciertas características clínicas, y a nivel predictivo, los PGS se pueden combinar junto con factores clínicos convencionales. El objetivo de este estudio es analizar la influencia del trasfondo genético sobre la necesidad y el momento de inicio de TRS en la cohorte NEFRONA, una cohorte nefrológica española.

METODOLOGÍA:

Análisis de la cohorte NEFRONA, una cohorte prospectiva multicéntrica española con 2445 pacientes con ERC en distintos estadios y 559 controles, seguimiento longitudinal de 10 años y más de 500 variables clínicas, bioquímicas y ómicas disponibles. Los PGS aplicados fueron calculados y validados de grandes estudios de asociación de genoma completo (GWAS) para eGFR y luego fueron aplicados a las muestras genotipadas de la cohorte NEFRONA (array). Se estudió la variable inicio de TRS (diálisis y/o trasplante renal), así como el tiempo hasta estas. Se emplean modelos de regresión de Cox ajustados por variables clínicas y demográficas relevantes, evaluando la capacidad discriminativa y de reclasificación al incorporar la información genética y comparando los resultados en función del tipo de etiología renal.

RESULTADOS:

Se incluyeron 2181 sujetos genotipados con una edad media de 58 años (38,51% mujeres), siendo 378 de ellos controles (eGFR>60 mL/min/1.73m²) y 1803 casos (eGFR<60 mL/min/1.73m²). Las etiologías más frecuentes de ERC fueron enfermedad vascular, nefropatías no filiadas, glomerulopatías y nefropatías diabéticas. Durante el periodo de observación (aproximadamente 10 años), 388 sujetos iniciaron diálisis (sumando en total 899 dializados) y 623 fueron trasplantados.

CONCLUSIÓN:

Este estudio explora el impacto del perfil poligénico sobre la progresión a TRS en una cohorte nefrológica española bien caracterizada. La integración de información genómica en los modelos de riesgo convencionales podría mejorar la identificación temprana de pacientes con mayor riesgo de progresión acelerada, facilitando una planificación anticipada. Los resultados del análisis completo se presentarán en el congreso.

18

Efecto de la actividad física aeróbica sobre la hematuria y la calidad de vida en nefropatía IgA: un estudio de caso único longitudinal

Salgado López, JI; Salgado López, JI (1); Sánchez Molina, JA (1); Hernández Sanchez, S (2); Cons Fernández, M (3); Cuba Dorado, A (4)

(1)NEFROTREIN, Universidade da Coruña; (2)NEFROTREIN, Trañsplant; (3)NEFROTREIN, Universidade de Santiago de Compostela; (4)NEFROTREIN, Universidade de Vigo

RESUMEN:

Los estudios demuestran que la hematuria es un factor de progresión en la nefropatía por IgA (IgAN). La actividad física (AF) favorece el aumento de la hematuria post-ejercicio, debido a esto, la AF tradicionalmente no se recomendaba. Estudios recientes han empezando a cuestionar esta consideración. Este artículo estudia el efecto de la AF aeróbica ligera sobre los niveles diarios de hematuria en un sujeto con IgAN en prediálisis. Para ello, hemos centrado la atención en la natación estacionaria y el ejercicio en ciclo-ergómetro. La investigación fue diseñada como un estudio de caso único longitudinal, en paradigma de investigación de métodos mixtos. Los datos cuantitativos registraron la carga de AF mediante la parametrización de la frecuencia cardíaca con pulsómetro y análisis de orina por medio de la tira reactiva. Los datos cualitativos se recogieron mediante un diario centrado en la actividad diaria del sujeto, la dieta y otros aspectos de la calidad de vida, como el estado de ánimo, las horas de sueño y la nocturia. Los resultados muestran una línea de tendencia descendente de la hematuria diaria. La calidad de vida también mejoró, la nocturia disminuyó y la calidad del sueño mejoró, reduciendo la fatiga. También se apreció una reducción del dolor y la rigidez artromuscular, entre otros. Además, la natación estacionaria parece ser más indicada, debido a su impacto menos dañino a nivel articular. Se concluye, en este caso, que la prescripción de AF aeróbica ligera con cicloergómetro y, especialmente, la natación estacionaria se asoció con una evolución favorable de las variables analizadas

KEYWORDS: natación, ciclo-ergómetro, resistencia aeróbica, enfermedad renal crónica, glomerulonefritis