

5 EL VOLUMEN RENAL SE ASOCIA CON LA MICROALBUMINURIA EN PACIENTES CON POLQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE NORMOTENSOS Y SIN INSUFICIENCIA RENAL

L. SANS ATXER¹, P. FERNÁNDEZ-LLAMA², A. RADOSEVIC³, A. OLIVERAS¹, C. QUINTANAR¹, J. ALBEROLA⁴, S. VÁZQUEZ¹, J. BALLARIN¹, R. TORRA¹, J. PASCUAL¹
¹ NEFROLOGÍA. HOSPITAL DEL MAR (BARCELONA), ² NEFROLOGÍA. FUNDACIÓ PUIGVERT (BARCELONA), ³ RADIOLOGÍA. HOSPITAL DEL MAR (BARCELONA), ⁴ RADIOLOGÍA. FUNDACIÓ PUIGVERT (BARCELONA)

Introducción: El volumen renal (VR) y la hipertensión arterial (HTA) son los principales factores de progresión hacia la enfermedad renal crónica terminal en pacientes con poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD). La HTA aparece de forma precoz y se asocia a mayor lesión subclínica de órgano diana (LOD) que en hipertensos esenciales.

Objetivo: Evaluar la asociación entre VR, presión arterial (PA) y LOD en una población de pacientes con PQRAD normotensos y sin insuficiencia renal.

Material y métodos: En 62 adultos con PQRAD se han evaluado VR mediante ecografía, monitorización ambulatoria de la PA de 24 h (MAPA-24 h) y determinación de PA central (PAC) mediante tonometría por aplanamiento radial. Se han determinado LOD: remodelado ventricular izquierdo (RVI), grosor íntima-media carotídeo (GIM), velocidad de la onda del pulso (VOP) y excreción urinaria de albúmina (EUA). La asociación entre variables se ha analizado mediante correlaciones de Pearson.

Resultados: 59,7 % mujeres, edad 34 ± 9 años. VR total (mediana [rango intercuartil]) 661,1 [506,3-915,7] ml, MAPA 24 h 117,0 ± 11,0/76,0 ± 7,4 mmHg, PAC 109,5 ± 13,4/76,7 ± 9,2 mmHg. RVI 0,373 ± 0,062, VOP 6,76 ± 1,05 m/s, GIM 0,532 ± 0,088 mm, EUA 10,32 [6,18-22,79] mg/g. FGe (CKD-EPI) 105,1 ± 14,7 ml/min/1,73 m².

El VR total se correlaciona con PAS-24 h y PAD-24 h (r = 0,3431** y 0,484**) y PAC (r = 0,372** y 0,411** para PAS y PAD respectivamente) y con las LOD RVI (r = 0,259*), VOP (r = 0,342**) y EUA (r = 0,509**).

En el análisis multivariante, el VR total se correlaciona con EUA (0,510**) independientemente de la PA central y periférica y de la función renal. La curva ROC con una AUC de 0,839 IC (0,674-1) muestra que un VR total > 800 ml se asocia con la presencia de microalbuminuria (EUA ≥ 30 mg/g) con una sensibilidad y especificidad del 90,9 % y del 75,5 %. (*p < 0,05) (**p < 0,01).

Conclusiones:

- En nuestra población, en fases precoces de la PQRAD, el VR se correlaciona con la PA-24 h y PAC y se asocia de forma independiente con la microalbuminuria antes del desarrollo de HTA.
- Por lo tanto, es importante en pacientes normotensos con PQRAD y riñones aumentados de tamaño, estudiar la presencia de LOD. Un diagnóstico precoz y tratamiento de estas lesiones podría mejorar las complicaciones cardiovasculares y renales de estos pacientes.

6 SECUENCIACIÓN MASIVA DE UN PANEL DE GENES GLOMERULARES PARA EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DEL SÍNDROME NEFRÓTICO CÓRTICO-RESISTENTE: MUTACIONES EN MÚLTIPLES GENES PUEDEN INCREMENTAR LA SEVERIDAD DE LA ENFERMEDAD

G. BULLICH¹, D. TRUJILLANO², S. SANTINI¹, S. MENDIZABAL³, G. FRAGA⁴, G. ARICETA⁵, J. BALLARIN⁶, R. TORRA⁶, X. ESTIVILL⁷, E. ARS¹

¹ LABORATORIO DE BIOLOGÍA MOLECULAR. FUNDACIÓ PUIGVERT (BARCELONA), ² GRUPO GENÓMICA Y ENFERMEDAD. CENTRO DE REGULACIÓN GENÓMICA (BARCELONA), ³ NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE (VALENCIA), ⁴ NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL DE LA SANTA CREU I SANT PAU (BARCELONA), ⁵ NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA), ⁶ NEFROLOGÍA. FUNDACIÓ PUIGVERT (BARCELONA)

Introducción: El diagnóstico genético del síndrome nefrótico cótico-resistente (SNCR) mediante secuenciación por el método Sanger es complicado debido a la elevada heterogeneidad genética y variabilidad fenotípica de la enfermedad. La secuenciación masiva de un amplio panel de genes implicados en enfermedades glomerulares ha emergido como una estrategia eficiente para el diagnóstico genético del SNCR. Mutaciones en múltiples genes glomerulares pueden incrementar la severidad de la enfermedad.

Pacientes y métodos: La secuenciación simultánea de 26 genes glomerulares fue realizada en: 1) 25 pacientes con SNCR y/o glomeruloesclerosis segmentaria y focal (GESF) con mutaciones patogénicas previamente conocidas (cohorte de validación) y 2) en 25 pacientes con SNCR/GESF de probable causa genética con mutaciones no previamente identificadas (cohorte de identificación), entre los cuales se incluían 4 pacientes con una única mutación identificada en un gen recesivo por secuenciación de Sanger.

Resultados: En la cohorte de validación, se detectaron las 42 mutaciones patogénicas previamente conocidas en los genes NPHS1, NPHS2, WT1, TRPC6 e INF2. En la cohorte de identificación, se hallaron mutaciones en genes causantes de SNCR/GESF en 10 pacientes. En 3 de los 4 pacientes con una única mutación identificada en un gen recesivo se detectó una segunda variante de secuencia posiblemente implicada en el *splicing* del pre-mRNA o localizada en una región reguladora de la expresión génica. En 3 pacientes con mutaciones en un gen causante de SNCR/GESF se identificó adicionalmente una mutación en el gen COL4A3. Dos de estos 3 pacientes eran casos familiares y presentaban un fenotipo más severo que sus familiares con mutación en único gen.

Conclusiones: Nuestros resultados muestran que la secuenciación masiva de un panel de genes glomerulares es una metodología eficiente para el diagnóstico genético del SNCR/GESF. Los pacientes portadores de mutaciones en más de un gen glomerular pueden presentar un fenotipo más severo.

7 EFICACIA Y SEGURIDAD DE ECULIZUMAB EN PACIENTES ADULTOS CON SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO (SHUA): IMPACTO DE LA SITUACIÓN DE DIÁLISIS AL INICIO DEL ENSAYO

J.M. CAMPISTOL¹, F.A. FAKHOURI², C.A. L. BERDOSIAN³, M.A. OGAWA⁴, J.O. F. KINCAID⁵, C.H. LOIRAT⁶
¹ NEFROLOGÍA. HOSPITAL CLÍNIC (BARCELONA, ESPAÑA), ² NEFROLOGÍA Y UMR 643. CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE (NANTES, FRANCIA), ³ ALEXION PHARMACEUTICALS, INC. (CHESHIRE, EE. UU.), ⁴ ASSISTANCE PUBLIQUE-HÔPITAUX DE PARIS. HÔPITAL ROBERT-DEBRÉ (PARIS, FRANCIA)

SHUA se caracteriza por activación crónica e incontrolada del complemento y microangiopatía trombótica (MAT). El tratamiento con recambio/perfusión plasmática no consigue evitar las lesiones orgánicas y el 46 % de los pacientes adultos progresa a insuficiencia renal terminal después de la primera manifestación clínica. Eculizumab evita la MAT mediada por la activación incontrolada del complemento, mejora la función renal y elimina la necesidad de diálisis en muchos pacientes. Analizamos la seguridad y eficacia de eculizumab en pacientes con y sin diálisis en el inicio del ensayo prospectivo de adultos con SHUA (C10-004).

Subanálisis de un ensayo abierto, para evaluar la seguridad y la eficacia de eculizumab en pacientes ≥ 18 años. La variable principal fue la proporción de pacientes que alcanzaron respuesta completa de la MAT durante 26 semanas de tratamiento con eculizumab. Se vacunó a los pacientes contra *N. meningitidis*. Criterios de inclusión: plaquetas < 150 x 10⁹/l, LDH ≥ 1,5 x LSN y CRs ≥ LSN. Como criterio de exclusión déficit de actividad ADAMTS-13 (< 5 %).

Las características basales se detallan en la tabla.

El tratamiento con eculizumab se asoció a mejoras clínicamente significativas en los parámetros hematológicos y renales, independientemente de la situación previa de diálisis al inicio del ensayo. Más del 80 % de los pacientes dializados pudieron interrumpir la diálisis durante el tratamiento con eculizumab. Este subanálisis coincide con datos ya publicados de un ensayo con eculizumab en pacientes adolescentes y adultos, en el cual el 80 % de los pacientes pudo interrumpir la diálisis a la semana 26, manteniéndose una función renal estable una de 104 semanas, y con aumento significativo del FGe independiente de la necesidad previa de diálisis. Estos datos proporcionan una justificación adicional respecto a la eficacia y seguridad de eculizumab en pacientes adultos con SHUA, sin observarse diferencias significativas por la situación previa de diálisis.

Característica	Diálisis	NO en diálisis
Edad, media (desviación estándar)	39,2 (14,6)	45,0 (27,9)
Sexo, mujer, n (%)	17 (73)	11 (65)
Raza, n (%)		
Asiáticos	0	1 (6)
Negroafricanos	1 (4)	1 (6)
Blancos	23 (96)	16 (98)
Duración de la manifestación clínica de SHUA hasta la primera dosis de ECU, media (desviación estándar)	0,4 (0,0-0,8)	1,0 (0,0-19,1)
Primera manifestación clínica de MAT, n (%)	23 (95,8)	7 (41,2)
Mutación identificada del complemento, polinucleotoma o autoanticuerpo, n (%)	14 (58,3)	7 (41,2)
Recuento de plaquetas x 10 ⁹ /l, media (DE)	106,2 (76,0)	124,0 (80,0)
LDH x LSN, n (%)	18 (78,3)	13 (76,2)
FGe* ml/min/1,73 m ² , media (DE)	16,2 (12,2)	27,0 (12,9)
Tratamiento previo al inicio del ensayo, n (%)	3 (12,5)	6 (35,3)
Composición sanguínea de inicio del ensayo (n = 20)		
Respuesta completa de la MAT, n (%)	17 (70,8)	13 (76,5)
Normalización del recuento de plaquetas (P ≥ 150 x 10 ⁹ /l), n (%)	23 (95,8)	17 (100)
Cambio en el recuento de plaquetas respecto al período basal (n = 105), media (DE)	163,2 (120,8)	87,4 (86,2)
Normalización de LDH, n (%)	23 (95,8)	14 (82,4)
Normalización hematólogica	22 (91,7)	14 (82,4)
Aumento de FGe respecto al basal (ml/min/1,73 m ²), media (DE)	26,0 (22,4)	20,0 (23,8)
El valor absoluto FGe* (ml/min/1,73 m ²), media (DE)	44,9 (22,8)	51,2 (27,7)
Reporte de FGe ≥ 15 ml/min/1,73 m ² , n (%)	15 (62,5)	7 (41,2)
Pacientes sometidos a diálisis al inicio del ensayo que la interrumpieron, n (%)	20/24 (83,3)	NP
Pacientes que iniciaron nueva diálisis, n (%)	NP	4 (23,5)
Pacientes sometidos a diálisis a los 26 semanas, n (%)	4 (16,7)	2 (11,8)

8 REDUCCIÓN DE DOSIS ORAL DE FÓSFORO Y CONTROL DE LA PTH EN PACIENTES CON RHLX TRATADOS CON CINACALCET. DATOS PRELIMINARES

S. CHOCRÓN, E. LARA, A. MADRID, M. MUÑOZ, R. VILALTA, G. ARICETA
 NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA)

Introducción: Las altas dosis de fósforo (P) y calcitriol utilizadas en el tratamiento del raquitismo hipofosfatémico ligado al cromosoma X (RHLX) estimulan la síntesis de FGF-23 conduciendo al aumento de la fosfatemia que es un factor de riesgo de nefrocalcinosis (NC). Hipótesis: el cinacalcet puede mejorar la fosfatemia e hiperparatiroidismo en paciente con RHLX, permitiendo reducir la dosis de P y disminuir el riesgo de NC.

Objetivo: Reportamos nuestra experiencia durante un año en relación al uso de cinacalcet en una serie de 6 pacientes (4 niños) con diagnóstico genético de RHLX.

Materiales y método: Seleccionamos 6 pacientes (2 hombres) con mutación genética del gen PHEX. El tratamiento fue modificado de altas dosis de P oral (promedio: 78,8 mg/kg/d) y calcitriol a cinacalcet (30 mg/d en < 30 kg y 60 mg/d en > 30 kg) junto con descenso de la dosis de P a 40 mg/kg/día. La vitamina D3 fue suplementada para lograr valores plasmáticos normales. Los pacientes fueron estudiados al momento de la inclusión, a los 3 y 12 meses. Un caso presentó NC al inicio del estudio.

Resultados: Tanto el calcio sérico total como el iónico (Ca_i) disminuyeron de 9,36 (5) a 8,35 (4,5) y 8,02 (4,0) mg/dl basal, 3 y 12 meses (p < 0,01) respectivamente, sin aparición manifestaciones clínicas relevantes. A pesar de la reducción de la dosis oral de P a la mitad, la fosfatemia se mantuvo estable (2,48 vs 2,5 vs 2,35 mg/dl), así como los niveles de 1.25OH₂D (35,3 vs 39,2 vs 31,4 pg/ml). Inicialmente se observó un descenso significativo de la FGF23 (255,62 vs 165,92 RU/ml), p < 0,03. La PTH disminuyó también (78,7 vs 51,2 vs 40 pg/ml, p < 0,05) persistiendo este efecto en el tiempo. No se observó repercusión sobre la edad ósea, crecimiento lineal ni aparición de nuevos casos de NC.

Conclusiones: El cinacalcet permitió la reducción sustancial y significativa de P oral junto a la mejoría del hiperparatiroidismo en pacientes con RHLX. Son necesarios estudios controlados prospectivos y aleatorizados donde se pueda determinar el papel del cinacalcet en el tratamiento del RHLX.

9 HIPOURICEMIA RENAL: IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES EN EL TRANSPORTADOR URAT1 DE PACIENTES ESPAÑOLES

F. CLAVERIE-MARTÍN¹, H. GONZÁLEZ-ACOSTA¹, J. TRUJILLO-SUÁREZ², C. APARICIO³, R. ENRIQUÉZ³, M. CARRASCO HIDALGO-BARQUERO⁴, M.L. JUSTA ROLDÁN⁵, E. HIDALGO-BARQUERO DEL ROSAL⁴, C. LORIS⁵

¹ UNIDAD DE INVESTIGACIÓN. HOSPITAL NUESTRA SEÑORA DE CANDELARIA (SANTA CRUZ DE TENERIFE), ² PEDIATRÍA. HOSPITAL DE GETAFE (GETAFE, MADRID), ³ NEFROLOGÍA. HOSPITAL GENERAL (ELCHE, ALICANTE), ⁴ PEDIATRÍA. HOSPITAL MATERNO-INFANTIL (BADAJOZ), ⁵ PEDIATRÍA. HOSPITAL INFANTIL MIGUEL SERVET (ZARAGOZA)

Introducción: La hipouricemia renal idiopática es un tipo hereditario de hipouricemia que se caracteriza por un transporte defectuoso de ácido úrico en el túbulo proximal. Los pacientes presentan niveles plasmáticos bajos de ácido úrico junto con la pérdida excesiva del mismo en orina y, en algunos casos, complicaciones graves como insuficiencia renal aguda inducida por ejercicio intenso y nefrolitiasis. La hipouricemia renal tipo 1, presente en la mayoría de los casos, es causada por mutaciones en el gen *SLC22A12* que codifica el transportador URAT1, implicado en la reabsorción de iones urato a través de la membrana apical de las células del túbulo proximal. Mientras que el tipo 2 es debido a defectos del gen *SLC2A9* que codifica GLUT9, implicado en el transporte de urato en las membranas basolateral y apical. Se han descrito mutaciones de *SLC22A12* mayoritariamente en pacientes japoneses y en muy pocos pacientes europeos. En este estudio presentamos datos clínicos y moleculares de pacientes españoles diagnosticados con hipouricemia renal.

Material y método: Estudiamos cinco pacientes, dos adultos y tres niños. Los niveles de ácido úrico y creatinina se midieron utilizando técnicas estándar de laboratorio. El DNA de pacientes se aisló a partir de muestras de sangre. Los exones de *SLC22A12* se amplificaron y analizaron mediante PCR y secuenciación automática.

Resultados: Los niveles plasmáticos de ácido úrico en los cinco pacientes eran bajos (0,8-1,3 mg/dl) y estaban acompañados de un aumento en la excreción fraccional de ácido úrico (27 %-60 %). El análisis del gen *SLC22A12* mostró mutaciones en todos los pacientes. Identificamos una mutación nueva de cambio de sentido, p.A476D, localizada en el dominio transmembrana 11 de URAT1. El análisis informático de esta mutación sugirió que se trata de una mutación patogénica. Además, detectamos dos mutaciones ya descritas: una de cambio de sentido, p.T467M, y una delección de tres aminoácidos, p.L415_G417del.

Conclusiones: Nuestro estudio describe las primeras mutaciones del transportador URAT1 identificadas en pacientes españoles con hipouricemia renal y muestra que debemos tenerlas en cuenta en nuestro país. Un mayor conocimiento por parte de los médicos de familia y nefrólogos sobre los defectos en el transporte de urato es clave para la identificación de esta enfermedad.

Este trabajo es parte del proyecto RenalTube, financiado por el Fondo de Investigación Sanitaria (PI1 100342) y cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional «Una manera de hacer Europa».

10 NEFROPATÍAS CONGÉNITAS: IMPORTANCIA DE LA PROTEINURIA EN EL DESARROLLO DE ENFERMEDAD RENAL TERMINAL (ERT)

D. RODRÍGUEZ ORTEGA, J. HERNÁNDEZ JARAS, I. SÁNCHEZ PÉREZ, J. ESPÍ REIG, T. BENKIRAM, L. CRUZADO VEGA, L. GERMINAL MUÑOZ, L. MARTÍN ABAD

NEFROLOGÍA. HOSPITAL UNIVERSITARIO Y POLITÉCNICO LA FE (VALENCIA)

Introducción: La nefropatía por reflujo (NR) con frecuencia ocasiona caída del filtrado glomerular (FG). Las infecciones urinarias de repetición y las consecuentes cicatrices renales con pérdida del parénquima renal son el principal mecanismo fisiopatológico de la NR. Como en la mayoría de las patologías renales el grado y el control de la proteinuria están directamente relacionados con la velocidad de caída del FG. En nuestro estudio analizaremos la evolución de la función renal de nuestros pacientes y nos enfocaremos en la relación entre la caída del FG con el grado de proteinuria al inicio del seguimiento.

Objetivo primario: Valorar la diferencia entre la caída anual del FG en pacientes con proteinuria mayor y menor de 1 gramo.

Objetivos secundarios: tipo de nefropatía/uropatía, cambio promedio del FG en la totalidad de la muestra. Media de proteinuria en la muestra al inicio del estudio. Porcentaje de pacientes que requirieron terapia renal sustitutiva (TRS) y proteinuria promedio de estos al inicio del estudio.

Materiales y métodos: Estudio observacional retrospectivo que incluyó 33 historias clínicas de pacientes con Nefropatías congénitas de las cuales seleccionamos 23 pacientes que cumplían nuestros criterios de inclusión (NR, displasia renal, uropatía congénita, documentada y seguida desde la consulta pediátrica). Realizamos un seguimiento promedio de 11,8 años. La distribución por sexos fue 70 % hombres y 30 % mujeres. La edad promedio de inicio de seguimiento en nuestra consulta fue 18,5 años.

Resultados: Objetivo primario: Encontramos diferencias estadísticamente significativas en la caída del FG entre los subgrupos de pacientes con proteinuria > 1 gramo (2,44 ml/min/año ± 1,4) vs proteinuria < 1 gramo (0,76 ml/min/año ± 1,65) p = 0,038. Objetivos secundarios: La NR fue la más frecuente (82 %), seguida de displasia renal (9 %) y causa obstructiva (9 %), el FG basal promedio fue de 60,15 ml/min, el FG al final promedio al final del seguimiento fue 33,78 ml/min y la caída media del FG por año fue de 1,2 ml/min. La media de proteinuria al inicio del estudio fue 0,65 g/24 h, el 13,5 % de los pacientes requirió TRS y su proteinuria media era 1,9 g/24 h.

Conclusiones: La NR es la nefropatía congénita más frecuente en nuestra muestra. Existe una relación directa entre el grado de proteinuria y la caída del FG. Los pacientes con TRS tenían un mayor grado de proteinuria. Sugerimos un estricto control de la proteinuria y seguimiento estrecho a los pacientes con nefropatías congénitas y proteinurias superiores a 1 gramo.

11 RECOMENDACIONES PARA LA TRANSICIÓN DE LOS PACIENTES ADOLESCENTES Y EL SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES ADULTOS CON CISTINOSIS EN ESPAÑA.

G. ARICETA¹, J.A. CAMACHO², M. FERNÁNDEZ-OBISPO³, E. LARA⁴, F. OPPENHEIMER⁵, M. PERELLÓ⁶, G. PINTOS-MORELL⁷, R. TORRA⁸, A. VILA⁹, A. GÜELL⁸

¹ NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA), ² NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARI SANT JOAN DE DÉU (BARCELONA), ³ UNIDAD DE TRASPLANTE PEDIÁTRICO. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA), ⁴ NEFROLOGÍA Y TRASPLANTE RENAL. HOSPITAL UNIVERSITARI CLÍNIC (BARCELONA), ⁵ NEFROLOGÍA Y TRASPLANTE RENAL. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA), ⁶ NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA Y METABOLISMO. HOSPITAL UNIVERSITARI GERMANS TRIAS I PUJOL (BADALONA, BARCELONA), ⁷ NEFROLOGÍA. FUNDACIÓ PUIGVERT (BARCELONA), ⁸ PRODUCT AFFAIRS MANAGER. ORPHAN EUROPE (BARCELONA)

El trabajo corresponde a un grupo de trabajo o un estudio multicéntrico: Grupo T-CiS.bcn: GEMA ARICETA, JUAN ANTONIO CAMACHO, MATILDE FERNÁNDEZ-OBISPO, AURORA FERNÁNDEZ-POLO, JOSEP GÁMEZ, JUDITH GARCIA, ENRIQUE LARA, PERE LEYES, NIEVES MARTÍN, FEDERICO OPPENHEIMER, MANEL PERELLÓ, GUILLEM PINTOS, ROSER TORRA, ANNA VILA, ANNA GÜELL

Introducción: El pronóstico de la cistinosis está directamente relacionado con la adherencia al tratamiento con cisteamina (Cystagon®) y a su precoz instauración. La progresión de la insuficiencia renal, las complicaciones extra-renales y la menor tasa de supervivencia son más significativas en aquellos pacientes que no siguen el plan terapéutico adecuado. Un estudio reciente realizado en España demuestra el seguimiento inadecuado de la cistinosis en > 1/3 de los pacientes mayores de 11 años, siendo crítica la etapa adolescente.

El objetivo de este trabajo es la elaboración del primer documento consenso en España para mejorar el cuidado de adolescentes y adultos con cistinosis, basado en la experiencia clínica de especialistas en esta enfermedad.

Materiales y métodos: Equipo multidisciplinar de expertos en cistinosis (Grupo T-CiS.bcn) procedentes de 5 hospitales de Barcelona elaboran un documento consenso que define el seguimiento óptimo de esta enfermedad.

Resultados: El documento recoge recomendaciones específicas y necesarias para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento multidisciplinar de la cistinosis en las siguientes áreas: nefrología, diálisis, trasplante, oftalmología, endocrinología, neurología, laboratorio, consejo genético, enfermería y farmacia.

Conclusiones: Disponer de un protocolo de referencia para la atención integral de la cistinosis constituye una herramienta de soporte para los profesionales de la salud que asisten a estos pacientes. Los principales pilares en los que se sustenta son: a) el enfoque multidisciplinario de la cistinosis, b) la adecuada monitorización de la enfermedad según los niveles de cistina intraleucocitarios, c) la mejora de la adherencia a cisteamina, d) la promoción del autocuidado mediante programas de educación y e) el desarrollo de un Plan de Transferencia de pacientes entre los servicios de pediatría y de adultos.

Con la implementación del protocolo se persigue reducir el impacto de la enfermedad y con ello, mejorar la calidad de vida y la supervivencia de estos pacientes.

12 EFICACIA Y SEGURIDAD DE ECULIZUMAB EN PACIENTES ADULTOS CON SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO (SHUA), CON O SIN ANTECEDENTES DE TRASPLANTE RENAL

J.M. CAMPISTOL¹, C.H. LOIRAT², C.H. LEGENDRE³, M.A. OGAWA⁴, C.A. BEDROSIAN⁵, J.O. KINCAID⁶, F.A. FAKHOURI⁶

¹ NEFROLOGÍA, HOSPITAL CLÍNIC (BARCELONA, ESPAÑA), ² ASSISTANCE PUBLIQUE-HÔPITALUX DE PARIS, HÔPITAL ROBERT-DEBRÉ (PARÍS, FRANCIA), ³ UNIVERSITÉ PARIS DESCARTES, HÔPITAL NECKER (PARÍS, FRANCIA), ⁴ ALEXION PHARMACEUTICALS, INC., (CHESHIRE, EE. UU.), ⁵ NEFROLOGÍA Y UMR 643. CENTRE HOSPITALIER UNIVERSITAIRE (NANTES, FRANCIA)

SHUA es una enfermedad que consiste en una activación crónica e incontrolada del complemento por vía alternativa asociado al desarrollo de microangiopatía trombótica (MAT). En pacientes con SHUA, el trasplante renal se ha asociado a tasas elevadas de recidiva postrasplante, y pérdida consiguiente del injerto renal; a los 5 años de un trasplante renal, aproximadamente el 50 %-70 % de los pacientes experimentan la pérdida del injerto. Eculizumab evita la MAT mediada por el complemento, y se ha demostrado que es eficaz y bien tolerado en pacientes con SHUA independientemente de los antecedentes de un trasplante previo.

Subanálisis retrospectivo de un ensayo clínico abierto y de una sola rama (C10-004) para evaluar la seguridad y la eficacia de eculizumab en pacientes con SHUA, trasplantados o no previamente al ensayo clínico, y con edad ≥ 18 años. Los criterios de inclusión incluyeron: plaquetas < 150 x 10⁹/L, LDH ≥ 1,5 x LSN, y CRs ≥ LSN. Se evaluaron las variables principales a la semana 26 de tratamiento con eculizumab.

En la Tabla se indican las características basales y los resultados de eficacia. 9 de los pacientes incluidos habían sido trasplantados previamente (8 con 1 trasplante, 1 con 2 trasplantes). Se observó una mejoría clínicamente significativa en plaquetas y función renal en ambos grupos durante el tratamiento con eculizumab, aunque la mejoría fue mayor en el grupo de no trasplantados. Ningún paciente requirió de un trasplante renal durante el estudio, y la mayoría de los pacientes no necesitaron diálisis, independientemente de los antecedentes de trasplante; estos datos coinciden con un subanálisis de 2 ensayos previos en los que eculizumab evitó la progresión a la pérdida de injerto y mejoró la función renal. Los resultados del presente estudio suponen una justificación adicional sobre la eficacia y tolerancia de eculizumab, independientemente de los antecedentes de un trasplante previo.

Características basales	Con trasplante previo	Trasplante
Edad, mediana (rangio)	34,9 (19-60)	59,6 (29-69)
Sexo, mujer n (%)	21 (66)	7 (79)
Raza, n (%)		
Asiáticos	1 (3)	0
Negroafricanos	2 (6)	0
Blancos	19 (57)	9 (100)
Duración de las manifestaciones clínicas de SHUA hasta la primera dosis de ECU, mediana (rangio), meses	0,70 (0,03-18,15)	0,36 (0,02-3,87)
Primera manifestación clínica de MAT, n (%)	27 (84)	3 (33)
Mutación identificada del complemento o autoanticuerpos, n (%)	13 (39)	3 (33)
Recuento de plaquetas a 10 ⁹ /L, media (DE)	115,6 (50,4)	130,6 (59,0)
LDH (U/L), media (DE)	528,1 (180,1)	387,6 (179,6)
Flujo mínimo 1,73 ml ² , media (DE)	16,5 (12,4)	20 (10,5)
Extensión de NC, n (%)		
1	0	0
2a	0	0
2b	2 (6)	0
3a	4 (12)	3 (33)
3b	3 (9)	3 (33)
4	23 (71)	8 (88)
Diálisis basal, n (%)	21 (66)	3 (33)
Criterios de inclusión de los participantes en la semana 26	42 (100)	10 (100)
Respuesta completa de la MAT, n (%)	26 (75)	3 (33)
Normalización del recuento de plaquetas (≥ 150 x 10 ⁹ /L), n (%)	23 (69)	3 (33)
Cambio en el recuento de plaquetas respecto al basal (x 10 ⁹ /L), media (DE)	132,9 (119,6)	146,2 (140,8)
p < 0,0001		p = 0,8456
Normalización de LDH (LDH ≤ 1,5 x LSN), n (%)	30 (83)	7 (77)
Aumento de FGe respecto al periodo basal (ml/min/1,73 m ²), media (DE)	91,6 (22,8)	10,8 (27,3)
p < 0,0001		p = 0,1366
El valor absoluto de FGe (ml/min/1,73 m ²), media (DE)	45,6 (24,8)	42,6 (23,4)
Mejoría de FGe ≥ 15 ml/min/1,73 m ² , n (%)	18 (52)	4 (44)
Mejoría de la NC ≥ 1 estadio respecto al basal, n (%)	31 (85)	5 (56)
Pacientes sometidos a diálisis al iniciar el ensayo que la interrumpieron, n (%)	19 (51)	1 (10)
Total pacientes sometidos a diálisis a las 26 semanas	4	2

Resúmenes

Enfermedades renales hereditarias

13 DEVELOPMENT AND CHARACTERIZATION OF THE FIRST DIAGNOSTIC/PROGNOSTIC GENETIC TEST FOR ALL HEREDITARY GLOMERULAR DISEASES

H. COVELO MOLARES¹, L. SOUSA SILVA¹, O. LAMAS GONZÁLEZ¹, M. SÁNCHEZ ARES¹, L. BESADA CERECEDO¹, P. REGUEIRO CASUSO¹, F. BARROS ANGUIERA², C. DÍAZ RODRÍGUEZ², A. CARRACEDO ÁLVAREZ², M. GARCÍA GONZÁLEZ²

¹ GRUPO DE GENÉTICA Y BIOLOGÍA DEL DESARROLLO DE LAS ENFERMEDADES RENALES. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA (IDIS) (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ² GENÓMICA. FUNDACIÓN GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ³ NEFROLOGÍA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO (SANTIAGO DE COMPOSTELA)

Next generation sequencing (NGS) is replacing classic Sanger sequencing in the detection of mutations in genetic based diseases. Using IonTorrent NGS, our group has developed a genetic test which allows the simultaneous analysis of 26 genes responsible or associated with hereditary glomerular diseases in different patients. To validate this test, we have analyzed patients with clinical suspicion or familiar history of renal glomerular disease from different Spanish hospitals. The initial design (Glom panel) included 25 bp as flank regions of the exons; this length was increased until 50 bp (Glom 50ft) in following analysis in order to improve the coverage of the exon boundary. Additionally, we tested two different sequencing depths of coverage: 200X and 400X, looking for the optimal balance between efficiency and reliable results. Once we had the results, we compared the coverage between the different conditions and this real coverage with the theoretical one. The mutations detected in the NGS analysis were further validated by Sanger sequencing. This exhaustive analysis shows the validity of the genetic test that we have developed in both clinical practice and research work, allowing the detection of unusual genetic interactions responsible for some genetic based glomerulopathies.

14 NEMOCHUS: FIRST DIAGNOSTIC/PROGNOSTIC TESTS FOR ALL HEREDITARY KIDNEY DISEASES

L. SOUSA SILVA¹, O. LAMAS GONZÁLEZ¹, H. COVELO MOLARES¹, P. REGUEIRO CASUSO¹, F. ARROJO ALONSO¹, C. VÁZQUEZ GÓMEZ¹, A. CARRACEDO ÁLVAREZ², C. DÍAZ RODRÍGUEZ², J. AMIGO LECHUGA², M. GARCÍA GONZÁLEZ²

¹ GRUPO DE GENÉTICA Y BIOLOGÍA DEL DESARROLLO DE LAS ENFERMEDADES RENALES. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA (IDIS) (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ² NEFROLOGÍA. HOSPITAL ARQUITECTO MARCIDE (FERROL, LA CORUÑA), ³ NEFROLOGÍA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE SANTIAGO (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ⁴ GENÓMICA. FUNDACIÓN GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ⁵ NEFROLOGÍA. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA (IDIS) (SANTIAGO DE COMPOSTELA)

Our group study hereditary kidney disease like polycystic kidney disease (PKD), tubulopathies and glomerulopathies. These diseases are associated with mutations in a large number of genes. So, we developed rapid genetic tests for all these genes using the next generation sequencer, Ion Torrent.

At this time we have 4 panels/tests:

Common Cystic Disease Panel: This panel has 8 genes to be sequenced (genes associated with polycystic more prevalent in the population, and therefore more likely to be responsible for the disease). This can be applied to patients with a family history or a history of cystic disease.

Diagnostic/prognostic Panel for all Cystic Diseases: This panel sequence the complete list of 72 genes associated with cystic disease, which directly or indirectly has been a report in the literature associated with PKD family mutation. This can be applied to patients without a family history or who need to know not only the diagnosis, but also prognosis.

Diagnosis/prognosis Panel for all glomerular kidney diseases: Sequence 26 genes associated with hereditary glomerular disease.

Diagnostic/prognostic Panel for all tubular kidney disease: Sequence 36 genes associated with hereditary tubular disease.

The *in silico* design of these tests predict a coverage region target of 98.5 % for the common cystic disease panel, 99.06 % for the diagnostic/prognostic panel for all cystic diseases, 99.97 % for the diagnosis/prognosis panel for all glomerular kidney diseases, 99.97 % for the diagnostic/prognostic panel for all tubular kidney disease.

The reads resulting from sequencing by Ion Torrent are processed by applying algorithms giving us a list of variants. These variants are filtered in order to find the possibly pathogenic variants, which are confirmed by Sanger. To the novel missense mutations we apply a functional test using a cell culture system. It is a quick and efficient way to have complete certainty that the patient carries or not a pathogenic mutation.

15 VALIDATION OF A GENETIC AND FUNCTIONAL TEST FOR PROGNOSIS AND DIAGNOSIS OF ALL CYSTIC KIDNEY DISEASES

M. LARA BESADA¹, L. SOUSA SILVA¹, B. SOBRINO REY², J. AMIGO LECHUGA², O. LAMAS GONZÁLEZ¹, H. COVELO MOLARES¹, P. REGUEIRO CASUSO¹, A. CARRACEDO ÁLVAREZ², C. DÍAZ RODRÍGUEZ², M. GARCÍA GONZÁLEZ²

¹ GRUPO DE GENÉTICA Y BIOLOGÍA DEL DESARROLLO DE LAS ENFERMEDADES RENALES. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA (IDIS) (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ² GENÓMICA. FUNDACIÓN GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ³ NEFROLOGÍA. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA (IDIS) (SANTIAGO DE COMPOSTELA)

Polycystic Kidney Disease (PKD) is a group of genetic disorders characterized by the bilateral formation and progressive expansion of renal cysts that lead to end stage kidney disease. There are two Mendelian diseases associated with this pathology: the autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD), the most common form of PKD, caused by mutations in PKD1 and PKD2; and the autosomal recessive form (ARPKD), that results from mutations in PKHD1. It could also include a third group with the atypical forms, that are caused by mutations in HNF1beta or genes that usually cause other diseases that can mimic PKD. All of them have in common a dysfunction of the cilium, so they are called ciliopathies.

Our group designed the first genetic and functional strategy for diagnostic and prognosis of all cystic kidney diseases using Next Generation Sequencing (NGS). Three panels of genes were created: one of them includes the eight genes associated with PKD that are more common in the population, a second panel includes the eight genes with the replicated portion of PKD1 (exon 1-34) and finally, the other includes all the genes associated with PKD (72 genes). Applying the tests to some patients with PKD, herein we are able to validate and demonstrate the efficiency of the tests by analyzing the coverage of the target genes and validating the mutations found by Sanger sequencing. The analysis of the data coverage was realized to different depth of coverage (200X and 400X). Based on the result we conclude that an increase in depth of coverage improves the coverage percentages obtained and the specificity of the test. Here we describe the first genetic test for all known hereditary cystic diseases.

16 DEVELOPMENT AND CHARACTERIZATION OF THE FIRST DIAGNOSTIC/PROGNOSTIC TEST FOR ALL PRIMARY TUBULOPATHIES

O. LAMAS GONZÁLEZ¹, L. SOUSA SILVA¹, B. SOBRINO REY², L. BESADA CERECEDO¹, H. COVELO MOLARES¹, P. REGUEIRO CASUSO¹, F. BARROS ANGUIERA², A. CARRACEDO ÁLVAREZ², C. DÍAZ RODRÍGUEZ², M. GARCÍA GONZÁLEZ²

¹ GRUPO DE GENÉTICA Y BIOLOGÍA DEL DESARROLLO DE LAS ENFERMEDADES RENALES. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA (IDIS) (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ² GENÓMICA. FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE MEDICINA XENÓMICA (SANTIAGO DE COMPOSTELA), ³ NEFROLOGÍA. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA (IDIS) (SANTIAGO DE COMPOSTELA)

Renal hereditary tubulopathies (primary tubulopathies) are a group of disorders with different clinical outcome but sharing as common feature the alteration of tubular function and the paediatric appearance. Their complexity, signs and symptoms vary, but reabsorption and excretion of proteins, aminoacids, glucose, uric acid, water or minerals (phosphate, calcium, sodium, magnesium and potassium) are altered and depend on which part of the tubule is the most affected. The consequences are reflected on the osmotic balance, acid-base regulation, mineral metabolism and extracellular volume homeostasis.

Most tubular inherited pathologies have overlapping symptoms, interfamilial and intrafamilial heterogeneity and the clinical diagnosis depends on the physician experience and biochemical abnormalities. Indeed, there are not specific therapeutic strategies and just the symptoms are treated, not the cause. Wrong diagnosis or treatment, nevertheless, may cause serious complications as sensorineural deafness, oculoencephalrenal abnormalities, severe maladaptive behaviors, epilepsy, ataxia, rickets, tetany or development delay as well. We performed a Haloplex design for Ion Torrent platform with all the 36 genes implicated to date in primary tubulopathies. Our goal was to join all the genes in a single multiplexed test. Here we show the first genetic test for all known primary tubulopathies in an effort to provide the physician a tool to distinguish between different diseases, their genetic cause and to improve the clinical management, long-term outcome and specific therapy of each patient.

Our preliminary results show high efficiency and specificity and take up our stance in accurate, feasible and quick diagnosis of the different target pathologies.

17 POLIQUISTOSIS AUTOSÓMICA DOMINANTE DEL ADULTO. ANÁLISIS COMPARATIVO RESPECTO AL RESTO DE LAS ETIOLOGÍAS: CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS Y DETECCIÓN DE FACTORES DE RIESGO NO CONTROLADOS
 V. MONTOMOLI¹, B. VIZCAÍNO¹, A. SERRATO¹, M. GONZÁLEZ RICO², C. CASTRO¹, J. TORRALBA³, V. VALVERDE⁴, C. DEL POZO⁵, L.M. PALLARDO⁵, J.L. GÓRRIZ¹

¹NEFROLOGÍA. HOSPITAL UNIVERSITARIO DOCTOR PESSET (VALENCIA), ²NEFROLOGÍA. HOSPITAL CLÍNICO UNIVERSITARIO (VALENCIA), ³NEFROLOGÍA. HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO (ALICANTE), ⁴NEFROLOGÍA. HOSPITAL DE ELDA (ELDA, ALICANTE), ⁵NEFROLOGÍA. HOSPITAL DE ALCOI (ALCOI, ALICANTE)

El trabajo corresponde a un grupo de trabajo o un estudio multicéntrico:
 En nombre de los investigadores de los estudios MERENA y PECERA

En los últimos años la edad de inicio de diálisis en pacientes con poliquistosis renal autosómica dominante del adulto (ADPKD) ha permanecido estable mientras que en el resto de las etiologías se ha experimentado un incremento. La edad menor de estos pacientes en relación con el resto de enfermedades renales puede infraestimar su riesgo cardiovascular.

El objetivo de este estudio es analizar las características y factores de riesgo renal y cardiovascular de los pacientes con ADPKD valorando si presentan diferencias en relación a pacientes con ERC de etiologías diferentes de la ADPKD.

Pacientes y métodos: Se ha realizado un estudio transversal en el que se han incluido los pacientes con el diagnóstico de ADPKD con ERC no en diálisis de los estudios MERENA, PECERA y pacientes en seguimiento el Hospital Universitario Doctor Peset. Se han incluido un total de 153 pacientes con ADPKD [46 del estudio PECERA (30 %), 40 del MERENA (26,1 %) y 67 del Hospital Doctor Peset (43,8 %)] comparándolos con 2.010 pacientes de los estudios PECERA y MERENA con etiologías diferentes de la ADPKD. Pacientes con ADPKD: 16 % estadio 3, 66 % estadio 4, 17 % estadio 5 no en diálisis, respecto a 23 %, 61 % y 16 % (p = 0,25).

Resultados: Cuando se compararon con los pacientes de etiologías diferentes de la ADPKD, los pacientes con ADPKD presentaron menor edad (53 ± 14 vs 68 ± 13 años, p < 0,001), sexo varón en el 48 % vs 64 % (p = 0,001), menos diabetes mellitus (4,2 % vs 39 %; p = 0,003), menor insuficiencia cardíaca (3,2 % vs 19 %, p = 0,003), enfermedad vascular periférica (3,5 % vs 20 %; p < 0,001). No presentaron diferencias significativas en enfermedad coronaria (7,3 % vs 11,4 %, p = 0,07), enfermedad cerebrovascular (3,5 % vs 12 %, p = 0,082) ni HTA (84 % vs 92 %, p = 0,19).

En relación con los factores de riesgo cardiovascular, los pacientes con ADPKD presentaron mayor tabaquismo (14 % vs 9 %, p = 0,03), mejor control de la PA (> 140 PA sistólica: 33 % vs 59 %, p = 0,03), menor proteinuria (> 1 g/día: 18 % vs 38 %, p = 0,008). No hubo diferencias en sobrepeso/obesidad (64 % vs 79 %, p = 0,7), grado de control de la dislipemia (LDL > 100: 56 % vs 64 %, p = 0,18) (HDL baja: 48 % vs 44 %, p = 0,67).

Conclusión: Los pacientes con ADPKD han sido considerados de bajo riesgo cardiovascular dada su menor edad en comparación con el resto de pacientes con ERC. No obstante en este análisis epidemiológico se muestra que presentan factores de comorbilidad a considerar y muchos factores de riesgo que no están controlados.

18 AFECTACIÓN CARDÍACA EN PACIENTES NORMOTENSOS CON POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE: ¿NECESIDAD DE UN TRATAMIENTO PRECOZ?

L. SANS ATXER¹, J. PASCUAL¹, R. TORRA², A. OLIVERAS¹, S. VÁZQUEZ¹, M. BLE¹, J. BALLARÍN¹, LL. MOLINA³

¹NEFROLOGÍA. HOSPITAL DEL MAR (BARCELONA), ²NEFROLOGÍA. FUNDACIÓ PUIGVERT (BARCELONA), ³CARDIOLOGÍA. HOSPITAL DEL MAR (BARCELONA)

Introducción: Los pacientes con poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) desarrollan hipertensión arterial (HTA) de forma precoz y presentan mayor lesión subclínica de órgano diana (LOD) que los pacientes con HTA esencial. El remodelado ventricular izquierdo (RVI) ha demostrado incrementar la incidencia de eventos cardiovasculares en población hipertensa. Las recientes guías Europeas y Americanas de HTA difieren respecto las KDIGO en relación al nivel de presión arterial (PA) a partir de las cual debería iniciarse tratamiento farmacológico en población renal. Concretamente en la población con PQRAD, el objetivo de PA no está todavía bien definido a la espera de los nuevos ensayos clínicos (HALT).

Objetivo: Estudiar la presencia de LOD precoz en relación a la PA en una población de poliquísticos normotensos con función renal normal.

Material y métodos: En 62 adultos poliquísticos con normotensión confirmada por monitorización ambulatoria de PA de 24h, se ha evaluado la presencia de LOD a nivel cardíaco mediante ecocardiograma (considerando patológico RVI si > 0.42), renal (excreción urinaria de albúmina -EUA-), y vascular (velocidad de la onda del pulso -VOP- y grosor íntima-media carotídeo -GIM-).

Resultados: 59,7 % mujeres, edad 34 ± 9 años. PA clínica 123,4 ± 13,3/76,8 ± 9,5 mmHg. 14 (22,6 %) presentaban RVI patológico. RVI 0,373 ± 0,062, VOP 6,76 ± 1,05 m/s, GIM 0,532 ± 0,088 mm, EUA (mediana [rango intercuartil]) 10,32 [6,18-22,79] mg/g.

El RVI se correlaciona significativamente con: edad (r = 0,278*), PAS (r = 0,395**), PAD (r = 0,358**) y EUA (r = 0,360**), VOP (r = 0,251*) y GIM (r = 0,290*). Además, los pacientes con RVI patológico presentan mayor GIM (0,515 ± 0,085 vs 0,586 ± 0,085*) y VOP (6,6 ± 1 vs 7,31 ± 1,07**).

En el análisis multivariante, la PAS se asocia de forma independiente con el RVI (r = 0,491**). El análisis de la curva ROC mostró que 132 mmHg es la PAS que mejor se asocia con RVI patológico (AUC = 0,728 [IC 95 %: 0,591-0,864; p < 0,01]). Una PAS > 132 mmHg, a pesar de estar en el rango de la normalidad, implica una probabilidad (valor predictivo positivo) del 45 % de presentar RVI patológico, mientras que esta es solamente del 11,9 % si la PAS es < 132 mmHg.

(*p < 0,05) (**p < 0,01).

Conclusiones:

- En la población estudiada de poliquísticos normotensos, el riesgo de presentar RVI patológico es casi 4 veces superior si la PAS clínica es > 132mmHg.
- Los pacientes con RVI patológico presentan además mayor remodelado vascular (GIM y VOP más elevado)
- Estos resultados apuntan a que la afectación cardíaca en PQRAD puede empezar antes de desarrollar HTA, sugiriendo la necesidad de un control más precoz y estricto de la PA

19 PRONÓSTICO A LARGO PLAZO EN NUESTRA SERIE DE PACIENTES CON POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA RECESIVA

R. CORRAL¹, J. QUINTERO², R. VILALTA¹, M. MISERACHS³, A. MADRID¹, E. LARA¹, E. CARRERAS⁴, E. ARS⁵, R. CHARCO⁵, G. ARICETA¹

¹NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA),

²HEPATOLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA),

³OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA),

⁴GENÉTICA. FUNDACIÓ PUIGVERT (BARCELONA), ⁵TRASPLANTE HEPÁTICO. HOSPITAL UNIVERSITARI VALL D'HEBRON (BARCELONA)

Introducción: El avance del cuidado perinatal y los programas de trasplante renal y hepático han modificado la historia natural de la poliquistosis renal autosómica recesiva (PQRAR). No obstante existe una información limitada.

Objetivo: Revisar la evolución a largo plazo de nuestra serie de pacientes con PQRAR.

Población y métodos: Desde 1980-2013 se diagnosticaron 46 pacientes pediátricos de PQRAR. En 18 el embarazo fue interrumpido, y 28 pacientes (12 varones) nacieron con la enfermedad. Revisión retrospectiva de las características clínicas, periodo perinatal, supervivencia del paciente, supervivencia renal, y tratamiento con trasplante renal (TxR), trasplante hepático (TxH), o doble trasplante hepato-renal (TxH-R).

Resultados: 28 pacientes nacidos con PQRAR. Oligoamnios severo en 14/28 (50 %) y finalización precoz de la gestación (34 semanas) en 12 (43 %). Diagnóstico prenatal de PQRAR (nefromegalia) en 8/28 (28,5 %), y durante el primer mes de vida (nefromegalia y nefrocalcinosis ecográfica) en 20/28. *Exitus* posnatal (< 24 h) en 6/28 (21,4 %) por secuencia Potter o insuficiencia respiratoria. Evolución en 22 pacientes vivos > 1 mes de vida: 10 casos (45 %) precisaron trasplante a los 8 años de media (4 TxR, 5 TxH-R+ 1 TxH). 2 casos con TxR aislado recibieron un TxH-R tras pérdida del injerto, y 1 caso con TxH-R requirió 2 TxR posteriormente. Supervivencia al año y 5 años: 95,5 % y 90,4 %. 4 pacientes (14,3 %) *exitus* por sepsis o complicaciones del TxH. Tras 14 años de evolución (rango 6,5-19,7), 4 pacientes mantenían FG normal, y 4 ERC sin diálisis. 21 pacientes (95 %) presentaban afectación hepática (fibrosis), 18 (82 %) dilatación vía biliar intrahepática, 7 (32 %) extrahepática, 9 (41 %) hipertensión portal, y 5 (23 %) colangitis.

Conclusiones: La supervivencia a largo plazo de los pacientes con PQRAR tras el primer mes fue superior al 90,4 %, si bien precisaron TxR o TxH-R en la primera década de la vida en la mitad de los casos.