



TRASPLANTE RENAL DE DONANTE VIVO

La mejor opción de tratamiento para la insuficiencia renal terminal en enfermedad renal hereditaria



Carme Facundo

Unidad de Trasplante Renal
Servicio de Nefrología
Fundació Puigvert
Barcelona

De todos es conocido que la mejor opción de tratamiento para la insuficiencia renal terminal es el trasplante renal de donante vivo, muy por delante del trasplante de donante fallecido o de otras modalidades de tratamiento de sustitución renal (diálisis).

Sólo en casos en que el riesgo de un trasplante supere los beneficios esperados (derivado de la necesidad de tratamiento inmunosupresor post-trasplante o de las potenciales complicaciones de una intervención quirúrgica mayor) deben considerarse otros tratamientos, como la hemodiálisis, la diálisis peritoneal o el tratamiento conservador.

El éxito del trasplante de vivo se basa en gran parte en garantizar la seguridad y la salud futura del donante, y especialmente asegurar al máximo la correcta evolución de la función renal tras la nefrectomía. Todo ello es una prioridad para el equipo médico que realiza las valoraciones de los potenciales donantes, pero también para el receptor de trasplante que acepta ese riñón.

Por ello, especialmente en el caso de las enfermedades renales hereditarias, es frecuente que aparezcan muchas dudas tanto para el receptor como para el donante antes de la intervención: ¿Desarrollará el

donante insuficiencia renal en el futuro? ¿Estará el potencial donante en un futuro afecto también de la misma enfermedad renal?, ¿habrá otros familiares, por ejemplo, hijos, que desarrollen enfermedad renal en el futuro? ¿Debo evitar la donación por si alguno de mis hijos necesitara el riñón en el futuro?...

Pero debemos añadir también que con frecuencia la causa de la enfermedad renal no es conocida y en esos casos es difícil asegurar que no sea hereditaria; así se incrementa la dificultad para un diagnóstico de certeza en el potencial donante, que podría estar afecto y desarrollar la enfermedad en el futuro, y también resulta difícil evaluar el riesgo de desarrollar la enfermedad en hijos u otros familiares jóvenes cercanos al paciente.

El estudio genético nos permite en la actualidad identificar y diagnosticar múltiples enfermedades renales que antes no podíamos clasificar. Si bien en algunos casos la enfermedad renal es fácilmente detectable por su expresión clínica, como es el caso de la Poliquistosis Renal (anomalías en la morfología renal, aparición de múltiples quistes) otras veces se manifiesta de forma muy inespecífica y el diagnóstico se hace complejo a pesar de estudios de imagen como ecografías o incluso biopsias renales, y se requiere la ayuda del test genético para llegar al diagnóstico final.

Actualmente ya están descritas alrededor de 200 enfermedades renales minoritarias. Se estima que en Europa afecta al menos a 2 millones de personas, siendo la poliquistosis renal, las glomerulopatías hereditarias y las malformaciones renales congénitas las más prevalentes.

Un diagnóstico de certeza, por tanto, se hace necesario cuando donante y receptor están genéticamente relacionados y se sospecha una enfermedad hereditaria. Por otro lado, debemos tener en cuenta que el estudio genético es un procedimiento de alta complejidad cuyos resultados dependen de la correcta indicación del mismo.

En la práctica clínica diaria, y en relación al Programa de Donación Renal de Vivo de Fundació Puigvert, planteamos muy diversos escenarios:

Enfermedad renal hereditaria diagnosticada

La situación más frecuente se da cuando un receptor candidato a trasplante de donante vivo padece una enfermedad renal hereditaria, ya diagnosticada.

El caso más habitual es la Poliquistosis Hepatorrenal. Y siempre surge la duda de si otros familiares,

especialmente de edades más jóvenes, puedan estar afectados sin haber tenido aún manifestaciones clínicas. También podría darse que presentaran formas más leves de la misma enfermedad, con evolución más lenta y diagnóstico tardío.

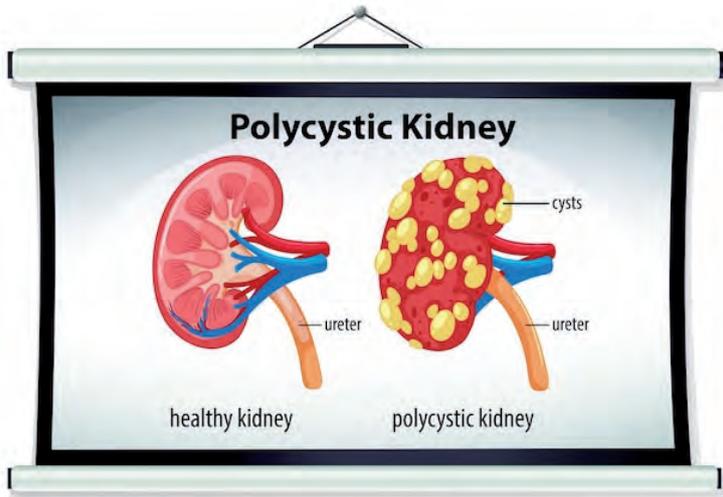
A menudo la necesidad de trasplante en el paciente afecto de poliquistosis renal aparece alrededor de la quinta o sexta década de la vida (si bien la evolución podría ser diferente en algunas familias o individuos, y aparecer a edades más tempranas o más tardíamente).

Sabiendo que el donante es con una elevada frecuencia la pareja, el dilema aparece cuando existen hijos pequeños que pueden o no ser portadores de la enfermedad. A menudo la pareja prefiere reservar el riñón que iba a donar a su esposo/esposa por si en un futuro lo necesitaran sus hijos.

El estudio genético nos permite en la actualidad identificar y diagnosticar múltiples enfermedades renales que antes no podíamos clasificar

El diagnóstico de Poliquistosis renal puede realizarse mediante test genético, pero a menudo este no es necesario ya que la presencia de quistes en hígado y riñones, detectados en una ecografía simple, ya nos confirma o excluye el diagnóstico. Pero en el caso de hijos pequeños puede que una ecografía negativa no sea suficiente para descartar la enfermedad, ya que los quistes se podrían desarrollar más tardíamente. Si quisiéramos descartar completamente que estén afectados y la ecografía es negativa, hecho frecuente a edades muy tempranas, deberíamos basarnos en los resultados de un estudio genético. Del mismo modo, ante la sospecha de enfermedad hereditaria, necesitaríamos un test genético en la mayoría de enfermedades hereditarias, especialmente si buscamos el diagnóstico de forma precoz.

Sin embargo, y como reflexión desde nuestra Unidad de Trasplante Renal de Donante Vivo, siempre recomendamos valorar la edad actual del potencial



donante y la edad esperada de desarrollo de enfermedad renal y necesidad de trasplante en los hijos caso que estuvieran afectados. Muchas veces, para cuando esos hijos pudieran necesitar un riñón de sus padres estos ya serían demasiado mayores para donarlo. Por otro lado, la donación entre la pareja propiciará que estos niños crezcan en un ambiente familiar sano, con ambos progenitores haciendo vida normal y por ende toda la familia mantenga una óptima calidad de vida.

Aun así, puede que recomendemos el estudio genético en casos determinados y para algunas enfermedades renales, habitualmente en consenso con el grupo familiar, antes de tomar una decisión en relación a la donación renal.

Otra posibilidad es que el potencial donante sea un hermano/hermana. En el caso de la Poliquistosis

Renal, la ecografía suele ser suficiente si es totalmente negativa. En caso de duda, como podría ser por presencia de algún quiste sin cumplir criterios estrictos de Poliquistosis, pudiera ser necesario

realizar un estudio genético para descartar o confirmar definitivamente la enfermedad.

Pero como hemos comentado, hay múltiples enfermedades renales, algunas con significativa prevalencia, como la Síndrome de Alport o la enfermedad de Fabry, que pueden presentar poca sintomatología

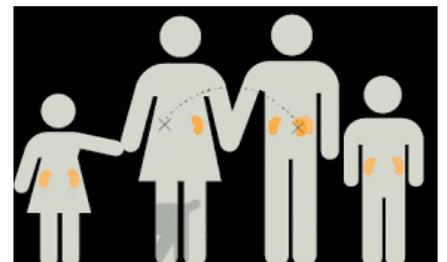
específica y una gran dificultad diagnóstica si no se realiza un estudio genético. En el caso de estas enfermedades hereditarias con manifestaciones inespecíficas puede hacerse necesaria la práctica de un test genético para detectar posibles donantes con formas leves de enfermedad que pudieran evolucionar en el futuro de forma desfavorable. Además, este diagnóstico se hace crucial para el tratamiento precoz de algunas enfermedades hereditarias en las que se dispone de tratamiento específico.

Enfermedad renal desconocida

Muchos pacientes evolucionan a enfermedad renal terminal y necesidad de trasplante sin que se haya llegado a diagnosticar la causa de su enfermedad renal. En estos casos, cuando se plantea el trasplante, y especialmente si valoramos el trasplante de vivo de un familiar, es importante profundizar en la historia familiar, así como en otras manifestaciones médicas que podrían acompañar la enfermedad renal y orientarnos a enfermedades hereditarias.

Por ejemplo, la presencia de alteraciones en otros órganos nos orienta hacia determinadas enfermedades renales hereditarias. Ese es el caso de pacientes con enfermedad renal terminal que además presentan alteraciones oculares y disminución de la capacidad auditiva, que nos orientarán hacia enfermedades por alteración del colágeno (Síndrome Alport). Pero las manifestaciones en otros órganos no siempre son específicas. En todo caso, una enfermedad renal terminal de causa desconocida y alteraciones renales en más de un miembro de la misma familia nos obligan a descartar una enfermedad renal hereditaria.

Y esto es fundamental cuando el potencial donante renal está genéticamente relacionado con el receptor, siendo recomendable la realización del estudio genético. Además, creemos que resulta mandatorio cuando el potencial donante presenta cualquier mínima alteración en el estudio renal (ya que podrían ser formas poco sintomáticas de la misma enfermedad o de desarrollo más tardío).



Actualmente ya están descritas alrededor de 200 enfermedades renales minoritarias



En la práctica clínica el estudio para donación renal de vivo conlleva a menudo la indicación de estudio genético y permite en muchos casos identificar la causa de la enfermedad renal.

Como ejemplo, un caso real entre dos hermanas: Receptora de 71 años con enfermedad renal no filiada. Donante sana, 69 años, presencia de mínimas trazas de sangre en la orina. Múltiples enfermedades renales cursan con trazas de sangre en la orina y muchas de ellas son benignas y no conllevan deterioro de función renal. Pero dado que la receptora tenía una enfermedad renal sin causa conocida, procedimos al test genético realizándose el diagnóstico de Síndrome de Alport. Tras el diagnóstico de la receptora procedimos al estudio de esta alteración genética en la donante, confirmándose que ambas padecían la misma enfermedad, aunque la expresión clínica era muy diferente en ambos casos y la

donante tenía una forma más benigna. Se descartó la donación.

La complejidad de un estudio genético nos obliga a ser selectivos en su indicación. El programa de Trasplante Renal de Donante Vivo es uno de los escenarios en que su realización puede estar justificada. Otras situaciones se dan cuando existe deseo gestacional o cuando se sospecha una enfermedad que se puede beneficiar de un tratamiento específico. Además, el enfoque multidisciplinar a partir del momento del diagnóstico influye muy positivamente en la evolución de múltiples enfermedades renales hereditarias.

La continua evolución en las técnicas de análisis del material genético y su progresiva aplicación a la clínica diaria nos permiten identificar cada vez más

variantes que pueden causar enfermedad renal en nuestros pacientes.

La donación de vivo nos obliga a ser extremadamente cautos en la valoración de donantes genéticamente relacionados con receptores portadores de enfermedades renales no identificadas correctamente con anterioridad, por la posibilidad que sean enfermedades hereditarias y que afecten también al donante. Con la realización de tests genéticos se consigue identificar la causa de la enfermedad renal en numerosas ocasiones.

Por suerte, disponemos cada vez de más herramientas que permiten ofrecer a nuestros pacientes un diagnóstico

más preciso, y con un enfoque multidisciplinar cuando este es necesario.

En la práctica
clínica el estudio
para donación
renal de vivo
conlleva a menudo
la indicación de
estudio genético y
permite en muchos
casos identificar
la causa de la
enfermedad renal
