



# Mejor tarde que nunca: Diagnóstico genético después de acontecimientos médicos importantes

Por Dawn Laney, MS

Tienes dos médicos para tus riñones, uno para tu corazón, uno para tu cabeza, uno para tus ojos y uno para tu salud en general. Te hacen pruebas, te hacen biopsias y te toman imágenes de la cabeza a los pies con regularidad. Entonces, cuando uno de estos médicos sugiere una derivación a genética, es posible que te preguntes: “¿Otro médico? ¿Todavía vale la pena buscar un diagnóstico genético siendo un adulto que ya ha tenido insuficiencia renal?” ¡La respuesta es un sí rotundo! Una forma de mejorar la atención en una situación médicamente complicada es averiguar si una afección genética subyacente podría estar desempeñando un papel clave en un acontecimiento

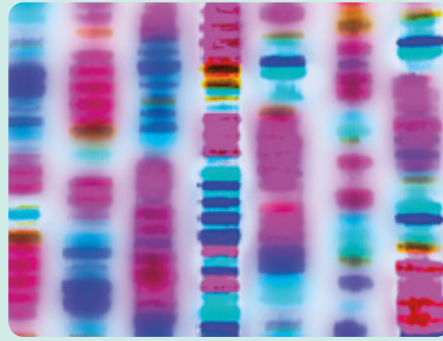
médico importante, como la enfermedad renal temprana. Un diagnóstico brinda una ventana a posibles acontecimientos médicos futuros y permite que tu equipo de atención médica aborde de manera más efectiva las preocupaciones del momento, al mismo tiempo que desarrolla un plan para detectar y tratar los síntomas futuros de manera anticipada. Tomemos un ejemplo específico. A veces, las biopsias renales encuentran que alguien tiene un almacenamiento de lípidos “consistente con la enfermedad de Fabry” y sugieren una evaluación adicional. El siguiente paso sería buscar otras pistas en el historial médico de que una persona tiene la enfermedad de Fabry y realizar un análisis de sangre simple para confirmar o descartar esa afección.

¿Cuál es la importancia de saber si existe la enfermedad de Fabry? Hay 3 razones principales.

**Razón 1. Predecir el futuro:** la enfermedad de Fabry es una afección genética progresiva ligada al cromosoma X que varía en síntomas desde una forma “clásica” de inicio en la niñez en todo el espectro hasta una forma “no clásica” de inicio más tardío, pero que aún impacta en la vida. En la enfermedad de Fabry clásica, los síntomas iniciales comienzan silenciosamente con quejas inespecíficas como la falta de sudoración que genera problemas de sobrecalentamiento, dolor abdominal intenso y diarrea que se parece al síndrome del intestino irritable, fatiga crónica, una “espiral” en la córnea que.

se puede ver a través de un examen con lámpara de hendidura, también dolor ardiente en las manos y los pies. Durante los próximos 20 a 30 años, esos problemas de salud continúan y se unen a la enfermedad renal crónica, pérdida de audición, cambios en el ritmo cardíaco, agrandamiento del corazón y una serie de otros síntomas. Los pacientes con enfermedad no clásica pueden experimentar todos o algunos de estos síntomas, pero por lo general no comienzan en la niñez. A veces, la enfermedad de Fabry no clásica se centrará en un órgano principal y provocará la aparición de una enfermedad cardíaca progresiva a partir de los 30 o 40 años. Otras veces, la enfermedad de Fabry no clásica da como resultado insuficiencia renal en los 50 o 60 años, y la enfermedad cardíaca no se queda atrás. En cualquiera de estos casos, la clave para una buena calidad de vida y disminuir el riesgo de acontecimientos mayores en adultos que viven con la enfermedad de Fabry es contar con un equipo médico enfocado en el tratamiento de enfermedades cardíacas y que trabaje para prevenir accidentes cerebrovasculares. Si alguien está afectado por la enfermedad de Fabry, pero no tiene el diagnóstico, es posible que no esté recibiendo el mejor control y tratamiento.

**Razón número 2: Terapia focalizada:** Hay dos medicamentos aprobados por la Asociación de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA) que abordan la causa raíz de la enfermedad de Fabry: agalsidasa beta (Fabrazyme<sup>®</sup>, Sanofi-Genzyme) y migalastat (Galafold<sup>®</sup>, Amicus Therapeutics). En todos los casos,



el tratamiento es más eficaz cuando se inicia lo más pronto posible. Esto significa que el diagnóstico de una enfermedad genética reduce el tiempo para comenzar el mejor y más efectivo tratamiento y lleva a los mejores resultados.

**Razón Número 3: Tu Familia.** Cuando a alguien se le diagnostica una condición genética, tiene implicaciones para todos los miembros de su familia. Después de un diagnóstico, los médicos deben tomar un historial familiar detallado para averiguar si otros miembros de la familia pueden tener o se verán afectados por algunos o todos estos problemas de salud. Si estas pistas sugieren la afección, el siguiente paso clave es realizar pruebas de sangre o saliva. El tratamiento puede comenzar antes, lo que conduce a mejores resultados. Los genetistas médicos y los asesores genéticos son proveedores de atención médica que están especialmente capacitados para recopilar antecedentes familiares, identificar a los miembros de la familia en riesgo, buscar pistas sobre afecciones genéticas subyacentes, organizar pruebas genéticas, interpretar los resultados de las pruebas genéticas

y analizar las opciones terapéuticas, incluidos los ensayos clínicos. ¿Cualquier médico podría ordenar la prueba? ¡Seguro! Pero en genética, el “qué sigue” casi siempre es tan importante como las mismas pruebas.

La enfermedad de Fabry es solo un ejemplo, pero encarna la importancia de investigar las causas subyacentes de la insuficiencia renal temprana, particularmente si muchas personas en una familia han tenido proteinuria o enfermedad renal a temprana edad. Si la enfermedad renal es hereditaria, comienza a los 40 o 50 años (sin diabetes) o se presenta en combinación con síntomas como pérdida de audición temprana o dolor ardiente, puede valer la pena consultar con tu médico, si hay posibilidad de que tu enfermedad renal sea genética. Una consulta y algunas pruebas pueden ayudar a determinar si existe una causa genética subyacente para los problemas renales y quién más en la familia podría estar en riesgo. Identificar una causa genética puede abrir la puerta a un tratamiento específico que sea más efectivo y ayudar a otros miembros de la familia a recibir un tratamiento oportuno. Todo esto puede mejorar la calidad y la cantidad de vida de los pacientes, y ese es el punto. Puedes obtener más información sobre las causas genéticas de la enfermedad renal en: <https://www.uclahealth.org/core-kidney/genetics-and-ckd> o viendo el video Causas genéticas de insuficiencia renal en <https://www.dpcedcenter.org/que-es-la-enfermedad-renal/que-causa-la-enfermedad-renal/>.

### ¿Qué debes hacer si esto te suena familiar?

1. Hazle saber a tu médico sobre el interés que tienes de ser evaluado por causas genéticas de insuficiencia renal. Es posible que tu médico no esté familiarizado con las causas genéticas de la enfermedad renal y eso está bien, puede investigar o recomendarte a un equipo de genética.
2. Pregúntale a tu oftalmólogo si ha llegado a encontrar algo asociado con una enfermedad genética, como verticilos corneales. Si lo hace, es una pista importante.
3. Habla con un asesor genético o médico genetista acerca de tus síntomas y formas hereditarias de la enfermedad renal. Encuentra uno en tu área en <https://findgeneticcounselor.nsgc.org/>