

¿Qué es la enfermedad renal mediada por el *APOL1* (ERMA)?



Las mutaciones del gen *APOL1*

Los genes son la parte de las células que contienen el ADN. Todos tenemos dos copias de cada gen: una del padre y otra de la madre. Los genes se heredan (pasan) del padre y la madre a los hijos, incluso los que tienen mutaciones (es decir, alteraciones o variaciones).

El gen *APOL1* produce una proteína implicada en el sistema inmunitario, que está integrado por las células y tejidos del organismo que combaten las infecciones. Todas las personas tienen dos copias del gen *APOL1*. Normalmente, este gen produce una proteína útil para el sistema inmunitario. Sin embargo, algunas personas nacen con mutaciones en una copia del gen *APOL1* o en ambas.

¿Qué relación tiene con los riñones?

Si heredó una mutación del gen *APOL1*, dicha mutación:

- Puede dañar las partes de los riñones que filtran la sangre.
- A veces causa la muerte de células renales, lo que puede provocar daños y fibrosis en los riñones y producir falla renal.

¿Cómo afecta esto mi riesgo de contraer enfermedad renal?

Si usted tiene mutaciones en las dos copias del gen *APOL1*, corre más riesgo de contraer enfermedad renal e incluso de presentar falla renal. Se calcula que una de cada cinco personas que presentan mutaciones en ambas copias del gen *APOL1* contrae enfermedad renal.



¿Quiénes tienen más riesgo de tener mutaciones en el gen *APOL1*?

Las mutaciones del gen *APOL1* aparecen con más frecuencia en las personas procedentes de África Central y Occidental o en personas cuyos ascendientes llegaron desde esas zonas. Ello incluye a personas que se identifican como:

- De raza negra
- Afroamericanos
- Afrocaribeños
- Latinos

La ERMA empeora con el paso del tiempo

La ERMA es progresiva, lo que significa que empeora con el paso del tiempo. Los medicamentos que se usan para la enfermedad renal no tratan la causa genética de la ERMA y a menudo no detienen la progresión a la falla renal.

Aunque los medicamentos no traten la causa genética, es importante tomarlos como su médico le indique. Si tiene ERMA, es posible que su enfermedad renal empeore más deprisa que si tuviera otros tipos de enfermedad renal. Con el tiempo, quizá necesite diálisis o un trasplante renal.

¿Cómo puedo vigilar mi salud renal?



Si aún no lo tiene, busque un nefrólogo (el médico de los riñones).



Mídase la presión arterial todos los meses y anote el resultado para llevarlo a las citas con el médico. Para medirla puede usar un tensiómetro de uso domiciliario.



Acuda a consulta con su médico una vez al año para que le evalúe la función renal mediante análisis de sangre y de orina (pis).

¿Cómo puedo conservar mi salud si tengo una mutación del gen *APOL1* o ERMA?

- Siga un plan de alimentación saludable. Ello quizá incluya reducir la cantidad de sal (sodio) que ingiere.
- Tome todos los medicamentos recetados tal como se lo haya indicado el médico.
- Haga ejercicio al menos 30 minutos al día casi todos los días de la semana.
- Deje de fumar o de consumir tabaco.

Si tiene ERMA, haber contraído enfermedad renal no es culpa suya. Quizá tuviera propensión a contraer la enfermedad renal debido a sus genes, no a sus hábitos.



Si tiene una mutación del gen *APOL1*, informe a sus parientes cercanos (padre/madre, hermanos/as e hijos/as) de que también tienen mayor riesgo de tener enfermedad renal mediada por el *APOL1*.



Si tiene una mutación del gen *APOL1*, contemple la posibilidad de participar en un ensayo clínico. Esto podría ofrecer a los investigadores la oportunidad de desarrollar y probar tratamientos seguros para la ERMA.

¿Dónde puedo obtener más información?

Escanee estos códigos QR con su celular:



Infórmese sobre el gen *APOL1*.



Infórmese sobre los análisis genéticos y la orientación genética.

Si tiene dudas sobre la enfermedad renal mediada por el *APOL1*, no deje de consultar a su médico.