



Generalidades sobre la ERMA para los profesionales de la salud

# La enfermedad renal mediada por el APOL1 (ERMA): generalidades e implicaciones asistenciales



Infórmese sobre el APOL1 como marcador genético de la enfermedad renal en estadounidenses de raza negra.

## ¿Qué es el gen APOL1 y cómo se asocia con la enfermedad renal?

En el gen APOL1 evolucionó una mutación o variante que protege de la enfermedad del sueño causada en África por un parásito, el tripanosoma. Sin embargo, esta variante aumenta el riesgo de presentar daño renal.

La enfermedad renal asociada con el APOL1 tiene un patrón hereditario **autosómico recesivo** con penetrancia incompleta; es decir, no todas las personas que tienen las dos copias del gen mutado desarrollan la enfermedad:

- Tener **dos copias de la variante de riesgo del APOL1** se considera factor de riesgo para el desarrollo de enfermedad renal.
- **El 20% de las personas que tienen dos variantes de riesgo** contraerán enfermedad renal; para que la contraigan se necesita que los portadores reciban un “segundo impacto”, tal como una infección viral (por ejemplo, por VIH o COVID), o estén expuestos a factores ambientales. La naturaleza de este “segundo impacto” no está clara.

### Participación del APOL1 en la enfermedad renal

Tener dos variantes de riesgo del APOL1 puede causar:

- Glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GFS)
- Enfermedad renal asociada al VIH
- Enfermedad renal de etiología hipertensiva
- Desarrollo acelerado de nefritis lúpica
- Desarrollo acelerado de nefropatía diabética o no diabética



En pacientes que ya tienen enfermedad renal, la presencia de dos variantes de riesgo del APOL1 puede acelerar la progresión a la diálisis y conllevar una peor respuesta al tratamiento habitual, como por ejemplo el control de la presión arterial y los inhibidores de la ECA.



# ¿Quiénes tienen más probabilidades de tener dos variantes de riesgo del APOL1?

Puesto que las variantes de riesgo del APOL1 evolucionaron como defensa contra los tripanosomas, que se encuentran en África, las personas que tienen ascendencia de África Central u Occidental tienen más probabilidades de tener dos variantes de riesgo del APOL1. Ello incluye a personas que se identifican como:

- Negros
- Afroamericanos
- Latinos
- Afrobrasileños
- Afrocaribeños

## ¿Qué efecto tiene el APOL1 en el trasplante renal?

### Efecto sobre los receptores del riñón

- Algunos (20%-25%) receptores de trasplante renal **de donante fallecido portador de dos variantes de riesgo del APOL1** presentaron menos supervivencia del injerto que otros cuyos donantes tenían una de esas variantes o ninguna.
- Se precisan más estudios sobre el efecto del tipo de APOL1 del receptor sobre la supervivencia del injerto.

### Efecto sobre los donantes renales vivos

- En donantes renales vivos de raza negra, la presencia de dos variantes de riesgo del APOL1 se relaciona con una menor eGFR antes y después de la donación.
- Después de la donación, algunos donantes renales vivos de raza negra portadores de dos variantes de riesgo del APOL1 presentaron un deterioro más rápido de la eGFR y llegaron antes a la etapa de enfermedad renal terminal.
- No todos los donantes vivos portadores de dos variantes de riesgo del APOL1 desarrollan enfermedad renal.

## Qué pueden hacer los profesionales de la salud

- ✓ **Instruir a los pacientes acerca del APOL1:** Instruir a los pacientes que reporten tener ascendencia de África Central u Occidental acerca del gen APOL1 y su asociación con la enfermedad renal.
- ✓ **Hacer pruebas genéticas:** Está indicado hacer pruebas genéticas del APOL1 en personas que tengan ascendencia de África Central u Occidental y:
  - tengan síntomas de enfermedad renal, como la proteinuria; y/o
  - sean posibles donantes renales en vida que sean jóvenes y tengan antecedentes familiares de enfermedad renal.
- ✓ **Usar orientadores genéticos para las pruebas genéticas del APOL1:** Las personas deben acudir a un orientador genético antes y después de la prueba genética para que les expliquen todos los aspectos conocidos y desconocidos de la enfermedad renal mediada por el APOL1.
- ✓ **Explicar a pacientes y donantes que los científicos están investigando opciones de tratamiento para la enfermedad renal mediada por el APOL1.** Lea artículos sobre tratamientos en investigación en [doi.org/10.1172/jci.insight.126124](https://doi.org/10.1172/jci.insight.126124) y [DOI: 10.1056/NEJMoa2202396](https://doi.org/10.1056/NEJMoa2202396).  
[Consulte aquí los ensayos clínicos disponibles](#)

## Recursos

Si en su institución no hay ningún orientador genético, la National Society of Genetic Counselors puede ayudarlo/a a obtener más información y a encontrar uno.

- Visite su sitio web en [www.nsgc.org](http://www.nsgc.org)
- Visite su directorio de orientadores genéticos en [findageneticcounselor.nsgc.org](http://findageneticcounselor.nsgc.org)

Envíe a sus pacientes al sitio web del American Kidney Fund para que se informen sobre el APOL1 en [kidneyfund.org/apol1](http://kidneyfund.org/apol1)