

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



## Las mutaciones del gen APOL1

Los genes son la parte de sus células que contiene el ADN. Usted tiene dos copias de cada gen: una de su padre y otra de su madre. Los genes pasan (se heredan) del padre y la madre a los hijos, incluso los que tienen mutaciones (es decir, cambios o variaciones).

El gen APOL1 produce una proteína de su sistema inmunitario, que son las células y tejidos del cuerpo que combaten las infecciones. Todos tenemos 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 usted heredó una mutación del gen APOL1, dicha mutación:

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

## ¿Cómo afecta esto mis probabilidades de contraer enfermedad renal?

Si usted tiene mutaciones en las dos copias del gen APOL1, tiene más chance de contraer enfermedad renal e incluso de tener falla renal. Se calcula que una de cada cinco personas que tienen mutaciones en ambas copias del gen APOL1 contraen enfermedad renal.



## ¿Quiénes tienen más probabilidades de tener mutaciones en el gen APOL1?

Usted tiene más probabilidades de tener mutaciones del gen APOL1 si procede de África Central u Occidental o tiene ascendientes que llegaron desde esas zonas. Ello incluye a personas que se identifican como:

- Negros
- 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 que los tome como le diga el médico. Si tiene ERMA, es posible que su enfermedad renal empeore más aprisa que otros tipos de enfermedad renal. Con el tiempo, quizá necesite diálisis o un trasplante renal.

## ¿Cómo puedo vigilar mi salud renal?



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



Mídase la presión arterial todos los meses y anote el resultado para llevarlo a las consultas médicas. 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.

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

- Siga un plan de alimentación saludable. Es posible que tenga que reducir la cantidad de sal (sodio) que ingiere.
- Tome todos los medicamentos recetados tal como se lo diga 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, contraer enfermedad renal no fue su culpa. Quizá tuvo más chance de contraerla debido a sus genes, no a sus hábitos.



**Si usted tiene una mutación del gen APOL1**, informe a sus familiares cercanos (padre/madre, hermanos/as e hijos/as) de que podrían tener más chance de tener enfermedad renal mediada por el APOL1.



**Si usted tiene la mutación del gen APOL1**, piense en 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 teléfono celular:



Infórmese sobre el gen APOL1



Infórmese sobre las pruebas genéticas y la orientación genética

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

