



INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA
SANTIAGO DE COMPOSTELA

A Fundación VERTEX doa 2.000 € ao grupo NefroCHUS, do IDIS, como apoio á investigación na enfermidade de Dent

Esta mañá tivo lugar o acto de entrega do cheque nos laboratorios do IDIS, no Hospital Clínico

O grupo de investigación NefroCHUS estuda un novo método diagnóstico facilmente implementable, desenvolto polo propio laboratorio, que poida ser utilizado para o diagnóstico da enfermidade de Dent

A enfermidade de Dent conduce progresivamente a unha enfermidade renal terminal

Santiago de Compostela, 16 de decembro 2022.- A Fundación *Vertex Bioenergy* entregou esta mañá un cheque por valor de 2.000 € ao grupo de investigación NefroCHUS pertencente ao IDIS como apoio ao estudo da enfermidade de *Dent* que veñen desenvolvendo. O grupo de Xenética e Bioloxía do Desenvolvemento das Enfermidades Renais, NefroCHUS, dirixido polo Dr. Miguel Angel García González, céntrase, desde o 2011, no desenvolvemento dunha investigación traslacional, con aplicación directa nos pacientes.

Ao acto de entrega asistiron Isabel Lista (directora da Fundación IDIS), María Castelao (presidenta da asociación “Art for Dent”), Miguel Ángel García (reponsable de NefroCHUS); e Antonio Vallespir e José María Moncasi de Alvear (presidente e director da Fundación Vertex Bioenergy, respectivamente).

A enfermidade de Dent conduce progresivamente a unha enfermidade renal terminal. Saber cando e como sucederá isto tería unha importancia clínica significativa. Actualmente non existen biomarcadores robustos que permitan a identificación temperá de persoas afectas ou a predición da progresión da enfermidade en pacientes con esta patoloxía. “No grupo Nefrochus pretendemos aplicar na cohorte de pacientes un novo método diagnóstico facilmente implementable, desenvolto polo propio laboratorio, que poida ser utilizado para o diagnóstico rutineiro da enfermidade de Dent”, subliña Miguel Angel García.

A estratexia que expoñen “ten a potencialidade de identificar posibles biomarcadores da enfermidade, o que permitirá a identificación e diagnóstico inicial da patoloxía nunha etapa temperá do seu desenvolvemento, monitorizar a progresión da enfermidade dos pacientes” abunda o dr García, polo que “se podería chegar a predicir a resposta dun individuo a unha terapia determinada”. Outro dos obxectivos da investigación é desenvolver novos modelos da enfermidade, afondar no coñecemento da fisiopatoloxía da enfermidade o que permitirá descubrir novas dianas terapéuticas ás que dirixirse.

Os síntomas específicos e a gravidade da enfermidade de Dent poden variar drasticamente, mesmo entre persoas da mesma familia. Os síntomas comúns asociados coa enfermidade son proteinuria de baixo peso molecular, aumento dos niveis de calcio nos ouriños (hipercalcemia), calcificacións renais (nefrocalcinosis), e episodios recorrentes de cálculos renais (nefrolitiasis). Nos nenos, as taxas de crecemento poden ser máis lentas do normal. Os pacientes afectos con enfermidade de Dent adoitan progresar a enfermidade renal terminal a partir dos 30 anos. A patoloxía provoca efectos físicos e psicolóxicos permanentes que poden afectar á calidade de vida e ao benestar dos doentes.



INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA
SANTIAGO DE COMPOSTELA

Descoñécese a incidencia exacta e a prevalenza da enfermidade de Dent. Están descritas aproximadamente en todo o mundo unhas 250 familias con enfermidade de Dent tipo 1, e 25 familias con enfermidade de Dent tipo 2. Debido a que algunhas persoas afectadas non son diagnosticadas ou son mal diagnosticadas, é difícil determinar a verdadeira frecuencia destes trastornos na poboación xeral. Só en Galicia identificáronse 10 familias, as cales se uniron para a creación da asociación *Art for Dent*, o que indica unha gran prevalenza con respecto a outras rexións. Un diagnóstico rápido e completo é unha das claves para abordar unha enfermidade.

A partir do 2024, o grupo pretende realizar unha última estratexia poboacional noutro grupo de patoloxías renais clasificadas maioritariamente como ultra-raras (proxecto PI22/00227, ISCIII) para a enfermidade tubular renal, a través do establecemento do mapa xenético da enfermidade en Galicia, a creación un rexistro, a ampliación do coñecemento da enfermidade mediante estudos de correlación xenotipo/fenotipo, a identificación novos xenos, a súa modelización da enfermidade e o desenvolvemento de posibles novas terapias.

Unha desas patoloxías é a enfermidade de Dent e as Síndromes de Bartter e Gitelman. A enfermidade de Dent é unha enfermidade tubular rara cunha herdanza recesiva ligada ao cromosoma X.

Grupo de xenética e bioloxía das enfermidades renais, NefroCHUS

O grupo de Xenética e Bioloxía do Desenvolvemento das Enfermidades Renais, Nefrochus, desenvolveron ferramentas de diagnóstico xenético da Enfermidade Renal Hereditaria (ERH) (proxecto PI11/0069, Instituto de Saúde Carlos III, ISCIII) cuxa finalidade foi a súa aplicación á poboación galega coa fin de establecer o mapa xenético da enfermidade renal hereditaria. Así pois, entre os anos 2015-2018 (proxecto PI15/01467, ISCIII) aplicaron ditas ferramentas á poboación galega para unha das enfermidades máis comúns na poboación, a Poliquistose Renal (1 de cada 800 nados vivos teñen a enfermidade).

Grazas a este proxecto, non só se diagnosticou á poboación galega con esta enfermidade, senón que se crearon novas posibles terapias da enfermidade (MMT e anti-TWEAK) e novas ferramentas de diagnóstico poboacional (ExoGAG).

Entre o 2019 e leste mesmo mes, fixeron o mesmo para un grupo de patoloxías clasificadas como enfermidades renais raras ou pouco prevalentes, as Glomerulopatías (proxecto PI18/00378, ISCIII), establecendo o mapa galego da enfermidade, e beneficiando aos pacientes co acceso de novas terapias da enfermidade asociada ao tipo de mutación, por exemplo, os galegos con Síndrome de Alport.

Fundación Vertex Bioenergy en Galicia

A doazón realízase no marco de aposta da Fundación Vertex Bioenergy por alcanzar o obxectivo N.º 3, de Saúde e Benestar, e 17, de alianzas para lograr os obxectivos de Nacións Unidas. Devandito programa beneficiará a 20 persoas de idade infantil, focalizando a actuación en beneficio dos usuarios da asociación “Art for Dent”, entidade constituída por varias familias de Galicia e Asturias. Art for Dent Esta asociación, que pretende, desde a arte e a cultura, visibilizar e captar fondos para a investigación de DENT, fórmana familias unidas para loita contra esta doenza minoritaria que afecta gravemente os riles dos seus fillos

Neste 2022 a Fundación Vertex Bioenergy apoia programas sociais en alianza coa Asociación AMICOS, IDIS e Cocina económica de A Coruña. **Sáudos,**