

LA GENÉTICA EN LA DONACIÓN NUEVOS RETOS

XXXVIII
Congreso Nacional
de Coordinadores
de Trasplantes
Salut/ Hospital Universitari
Arnau de Vilanova Lleida

Montserrat Ortiz N^{1,2}, Servià Goixart L^{1,2}, Miralbés Torner M^{1,2}, Carvalho
Brugger S^{1,2}, Trujillano Lidón L³, Navarro Martínez A⁴, López Ortega R^{1,2},
Badia Castelló M^{1,2}.

¹Hospital Universitari Arnau de Vilanova de Lleida. ²Institut de Recerca Biomèdica.
IRBLleida. ³Hospital Universitari Vall d’Hebron de Barcelona. ⁴Organització Catalana de
Trasplantaments OCATT

INTRODUCCIÓN

El trasplante de órganos implica la transferencia de material biológico entre individuos y por lo tanto conlleva un riesgo de transmisión de enfermedades del donante al receptor. La probabilidad de transmisión de infección o de un proceso neoplasia maligna al receptor obliga a una ajustada caracterización del donante para intentar minimizar el riesgo. Actualmente, la incorporación del estudio genético en la medicina moderna permite detectar ciertas anomalías genéticas y metabólicas asociadas al riesgo de contraer determinadas enfermedades.

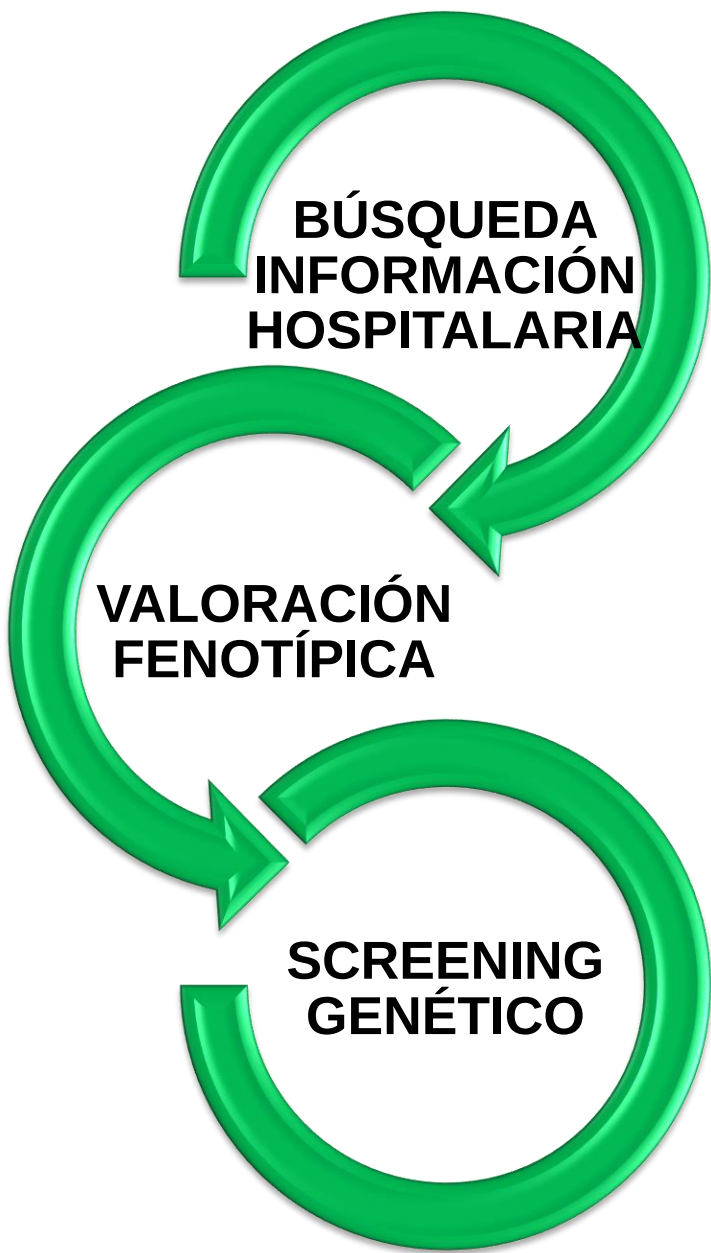


OBJETIVOS

1. Análisis caso clínico con estudio genético en diferido
2. Sopesar el valor añadido del test genético en la donación de órganos

HISTORIA CLÍNICA

Presentamos el caso de una mujer de 36 años que ingresa en el Servicio de Medicina Intensiva tras parada cardiorespiratoria extrahospitalaria recuperada secundaria a hematoma subdural traumático. Antecedentes personales: trastorno del comportamiento, retraso mental y epilepsia. Miopía magna y glaucoma. Institucionalizada desde la infancia en centro de discapacitados que ejercían de tutores legales. Evolución a muerte encefálica y se plantea la posibilidad de donación de órganos y tejidos.



DONACION

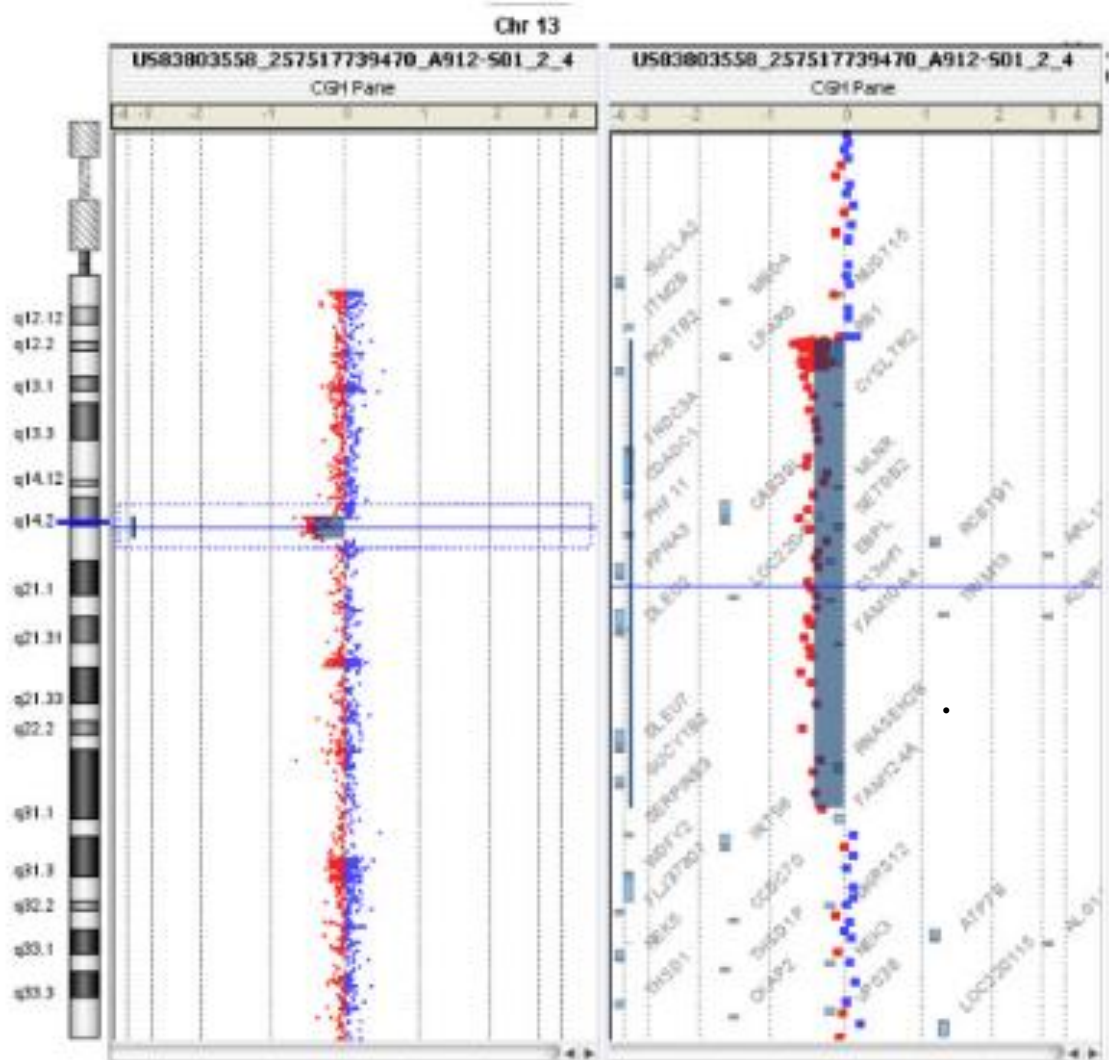
- Pulmonar
- Hepática
- Renal
- Tejidos



1 ¿Síndrome Coffin-Iris ?



2 Deleción 13q14.2q14.3



3 Alerta Biovigilancia

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

ORGANIZACIÓN NACIONAL DE TRASPLANTES

Código de Biovigilancia: BVO24_deleción cromosómica

Órgano trasplantado*	Hígado	BIPULMO NAR	Riñón izdo	Riñón dcho
Centro de trasplante (hospital y ciudad)	H. CLINIC	HUVH	H. MAR	H. LA FE

3.5 Resultados de la investigación y pruebas diagnósticas realizadas:

Dicha deleción predispone a quien la padece (la donante) a presentar retinoblastoma en los primeros 7 años de vida y aumento de riesgo no cuantificado sobre población general de tumores de cavidad oral, mama, huesos entre otros. Sin embargo no hay aumento de riesgo de tumores epiteliales incluyendo riñones y pulmones que se trasplantaron

CONCLUSIONES

1. El test genético en los donantes puede proporcionar información valiosa para mejorar los resultados del trasplante detectando posibles enfermedades genéticas o predisposición a ciertas condiciones de salud, permitiendo un diagnóstico temprano y un tratamiento adecuado.
2. La detección de variantes genéticas con relevancia clínica discutible obliga a balancear riesgo beneficio de un bien escaso como es la donación.