Nicole Harr: Gracias a todos por unirse, estamos muy contentos de tenerlos aquí para problemas cardiovasculares en ADPKD. Mi nombre es Nicole Harr y trabajo en el PKD. Fundación, me gustaría dar la bienvenida a todos y cada uno de ustedes. Y solo recordarte que permanezcas en silencio. Si puede durante la sesión, le agradeceríamos que ayude con la calidad del audio para todos. Y también , a lo largo de las presentaciones, siéntase libre de hacer sus preguntas en el cuadro de chat. Y tendremos una sesión de preguntas y respuestas al final de la sesión. Entonces, me gustaría pasarle esto a la Dra. Chebib. Y el Dr. Sabbagh. Ellos van a ser nuestros presentadores hoy. Y antes de que apague mi micrófono, ¿le gustaría una advertencia de 10 minutos cuando lo reciba cuando nos acerquemos a la hora de preguntas y respuestas?

Fouhad Chebib: Claro, eso sería genial. Gracias.

Nicole Harr: Bien, gracias.

Fouhad Chebib: Bueno, gracias, Nicole. Y gracias a todos por asistir esta noche. Mi nombre es Chebib, uno de los nefrólogos y médicos renales de Mayo Clinic en el campus de Jacksonville, y me acompaña el Dr. Sabbagh, nuestros cardiólogos también de Mayo Clinic, Jacksonville. Estamos muy contentos de estar aquí hoy. Y gracias por estar aquí. Y gracias a la fundación PKD por su invitación. Así que, con suerte, durante los próximos 35 minutos, repasaremos algunas preocupaciones o problemas cardiovasculares y la enfermedad renal poliquística. Y en particular, nos vamos a centrar en la forma autosómica dominante de la enfermedad renal poliquística. Y luego, hacia los últimos 10 minutos, responderemos preguntas y luego, antes de eso, vamos a ejecutar una especie de caso y repasar las diferentes fases por las que pasan los pacientes con PKD y por qué es importante investigar el Problemas cardiovasculares y cardíacos en PKD.

Entonces, solo como un descargo de responsabilidad, esto es solo para fines educativos. Y luego, los dos como oradores no tenemos relaciones financieras relevantes, excepto tal vez una revelación de que estoy muy involucrado en PKD. Y esto es lo que hago por él para la vida diaria. Entonces, esta es una especie de divulgación mía, pero no financiera. Muy bien, entonces no es necesario presentarles PKD como audiencia. Pero como saben, es una de las enfermedades renales hereditarias más comunes, las enfermedades renales y, en particular, probablemente las enfermedades hereditarias más comunes en general, entre todas las enfermedades. Y está conduciendo al desarrollo incesante de quistes renales, que son sacos llenos de líquido que, lamentablemente, conducen eventualmente a la insuficiencia renal. Y representa alrededor del 5 % de los pacientes que tienen insuficiencia renal en los Estados Unidos, y quizás alrededor del 10 % en Europa, ya que la diabetes es un poco menor en Europa.

Entonces, como una historia natural de ADPKD. Por lo general, tenemos riñones muy agrandados, riñones muy distorsionados, que están llenos de líquidos y sacos. Pero luego, al principio de la vida, la función renal está relativamente bien conservada y luego declina . Entonces, para poder entender quién tiene una enfermedad más grave que una enfermedad leve, necesitamos tener otros biomarcadores como el Volumen renal total o TKV. Y luego usamos biomarcadores tradicionales, que es la Creatinina, que nos da el GFR o la tasa de filtración glomerular, que es el porcentaje donde están filtrando los riñones. Y luego también usamos el tipo de combinación todo el tiempo, pero hacia las etapas posteriores, usamos la combinación de estos biomarcadores, la enfermedad renal poliquística autosómica dominante no es solo una especie de talla única para todos.

Es una enfermedad muy variable, en la que algunos de los pacientes alcanzarían la insuficiencia renal más temprano en la vida, y aproximadamente la mitad de los pacientes pueden tener 50 años, aproximadamente las tres cuartas partes de los pacientes tienen 60 años, pero algunos tienen más de 70. años 80 Y algunos nunca llegarían a la insuficiencia renal. Entonces, es muy variable. En general, los machos alcanzarían la insuficiencia renal un poco antes que las hembras. Y alrededor del 98% de los hombres con poliquistosis renal autosómica dominante alcanzarán la insuficiencia renal a los 80 años. Y alrededor del 77% alcanzarán la insuficiencia renal a la edad del 77% de las mujeres. Ahora, como saben, es una enfermedad hereditaria. Entonces, es posible que haya heredado el gen PKD-1 o PKD-2. Y luego, dentro de la PKD-1, podría haber mutaciones más graves que otras.

Entonces, esos son los cambios en el código de ADN que hacen que la proteína no sea funcional. Entonces, PKD-1 es una enfermedad más grave, pero aquí me gustaría mostrarles que incluso si alguien heredó una mutación mala, la gran mutación trunca cualquiera, es posible que no tenga una enfermedad muy grave en comparación con un tipo de mutación similar que puede conducir a una mutación más grave. enfermedad severa. Entonces , hay mucha variabilidad e incluso dentro de la misma familia, algunos pacientes pueden llegar antes que otros. Entonces, siempre digo que cada paciente tendría su propio camino. Y la razón por la que es un tipo tan complejo de por qué hay mucha variabilidad es que es la interacción de muchas cosas. Entonces, realmente va más allá de lo que heredaste de tus padres, o si desarrollas una nueva mutación por ti mismo. Entonces, lo que llamamos mutación de novo, no es solo lo que heredaste como gen PKD-1 o PKD-2, también es lo que heredaste como modificador.

Entonces, esos son otros genes y otras cosas que heredaste en general, que podrían afectar cómo la mutación, cómo interactúan las proteínas. También hay algo llamado epigenética. Buscamos el tipo de cambios que tiene la proteína , incluso después de lo que heredaste. Entonces, incluso un gemelo podría tener diferentes fenotipos o diferente gravedad de la enfermedad en PKD. Y también , ese es un gran componente que podría controlar, que es lo que los factores ambientales pueden afectar la enfermedad renal poliquística, como la baja ingesta de líquidos o beber menos líquido que puede empeorar la enfermedad. Si comes mucha sal, si hay un alto aporte calórico y la obesidad puede afectar negativamente la función renal y la PKD negativamente. Entonces, todos estos factores interactúan juntos para afectar el tamaño de los quistes renales y la cantidad de quistes renales que tiene.

Y luego también la hormona de la sed llamada vasopresina, que es una hormona muy importante en la PKD. Todos estos efectos, todos estos diferentes mecanismos a nivel celular. Entonces, cómo los riñones producen los fluidos y cómo crecen para formar un quiste. Y todos los que podemos verlos. Cuando lo vemos como paciente, vemos si tiene un inicio temprano de riñón, presión arterial alta, hipertensión, o si tiene muchos quistes, sangrado de sangre en la orina, o quistes que sangran o infecciones de quistes. Y también , vemos qué tan grandes son los riñones en la tomografía computarizada o la resonancia magnética. Tenemos otros biomarcadores novedosos adicionales que todos los científicos y médicos están analizando para observar la gravedad de la enfermedad. Entonces, ¿qué puede hacer usted mismo para ayudarse en la poliquistosis renal? Entonces, sobre todo, le gustaría ralentizar el proceso de la enfermedad.

Entonces , aunque heredó una mutación que no tiene control, hay muchos de estos factores ambientales que puede tratar de retrasar el proceso de la enfermedad. Hay otras cosas que debe tener en cuenta que vienen con PKD. Por lo tanto, puede filtrarlos y administrarlos en consecuencia y de manera adecuada. Y también puede asegurarse de abogar por sí mismo para obtener la evaluación adecuada con sus proveedores. Y luego incorporar también un estilo de vida saludable. Por lo tanto, ya sea que tenga PKD o no, principalmente en su hogar, es muy importante incorporar un estilo de vida saludable desde el principio, especialmente cuando los niños corren el riesgo de tener PKD. Y sin saber si lo tienen o no, es bueno que todos estén muy saludables e incorporen eso a diario , a diario .

Entonces, la poliquistosis renal es una enfermedad sistémica, lo que significa que aunque la principal preocupación son los riñones, donde se vuelven quísticos o tienen muchos quistes renales e insuficiencia renal, es muy consciente de que el hígado también puede tener quistes hepáticos. Y también , estas políticas en proteína o la proteína que son anormales en PKD. También están presentes en los vasos sanguíneos del corazón y en muchos otros órganos. Pero nos enfocaremos en los vasos sanguíneos, particularmente el cerebro, los vasos sanguíneos y el corazón en esta presentación. Entonces, ¿cuáles son las manifestaciones cardiovasculares o cardíacas en la enfermedad renal poliquística? Así que la presión arterial alta es un factor muy importante. Y vamos a centrarnos un poco en eso. Están los defectos en la válvula, a veces no todo el tiempo. También hay una mayor incidencia de aneurismas cerebrales que debe tener en cuenta.

Y luego también la función y la estructura de las cámaras del corazón a veces pueden ser diferentes en la PKD. Entonces, el enfoque en la presión arterial alta se debe a que es un síntoma muy común. Esos podrían ser los primeros síntomas que conducen al diagnóstico de enfermedad renal poliquística. En general, como seres humanos, tendemos a tener más presión arterial alta cuando tenemos entre 40 y 50 años. Y ahí es cuando típicamente, se diagnostica.

Pero con PKD se diagnostica antes, entre los 30 y los 34 años. Algunos pacientes incluso tienen presión arterial alta cuando eran niños, por lo que entre el 20 y el 30 % de los niños con PKD podrían tener presión arterial alta. Por lo tanto, hay una recomendación para verificar en el paciente dónde están los niños que están en riesgo de PKD. Por lo tanto, tienen antecedentes familiares de PKD, por lo que uno de sus padres tiene PKD. Los niños antes de que se les haga la prueba de detección de PKD, deben controlar su presión arterial con su pediatra regularmente, tal como lo recomienda cualquier otro niño y luego, si son hipertensos o con presión arterial alta, necesitan ser tratados en consecuencia. Además, si la presión arterial no se controla, puede conducir a un empeoramiento de la función renal y podría hacer que la disminución de la función renal sea más rápida.

Por lo tanto, es realmente una de las variables más importantes y potencialmente tratables y PKD. Y es muy importante que usted, como paciente, se defienda y se asegure de que su presión arterial esté bien controlada. Porque si ve a su proveedor una vez cada pocos meses o cada año, no tienen ese control para asegurarse de que la presión arterial esté bien controlada. Por lo tanto, depende de usted asegurarse de controlar su presión arterial regularmente, seguir una buena dieta y asegurarse de recibir el tratamiento adecuado para su presión arterial. Ahora, ¿por qué ocurre la presión arterial en la PKD y, a veces, y muchas veces ocurre antes de que disminuya la función renal? Entonces, muy temprano en la vida con PKD, es posible que tengamos presión arterial alta.

Y eso se debe a una gran cantidad de interacciones complejas que los quistes renales han estado provocando en el riñón. Entonces, la presión arterial está controlada por diferentes variables. Y, en general, está controlado por las hormonas que secretan los riñones, una interacción entre el riñón y una glándula muy pequeña llamada glándula suprarrenal, que se encuentra encima del riñón. Entonces, entre el riñón y la glándula suprarrenal, hay una especie de eje de hormonas, principalmente la renina angiotensina, y se libera más debido a la expansión del quiste en la PKD, la compresión de los vasos sanguíneos en el riñón, lo que conduce a una gran cantidad de factores de crecimiento y otras hormonas que conducen a la mayoría de las hormonas que conducen al aumento de la presión arterial alta.

Entonces, eso condujo a un estudio muy grande en el que muchos de ustedes probablemente han estado en el estudio, o algunos de sus familiares han estado en la sala o cómo el estudio que analizó el efecto del control de la presión arterial en la desaceleración de la PKD . Y también , el efecto de combinar dos tipos de medicamentos para la presión arterial y luego el efecto de bajar la presión arterial a un nivel más bajo. Entonces, este estudio mostró que era un estudio muy grande.

Entonces, gracias a todos los que participaron con unos 558 pacientes en solo ese estudio de un brazo de la salud. Entonces, en los pacientes que pudieron alcanzar la presión arterial en los 90-110. Entonces, el objetivo bajo donde estaba el volumen de sus riñones, los riñones estaban creciendo a un ritmo más bajo en comparación con el objetivo normal o el objetivo tradicional donde tratamos de alcanzar 120 a 130 milímetros de mercurio. Por lo tanto, existe un beneficio potencial en el que puede ralentizar el proceso de la enfermedad al reducir la presión arterial.

Y la razón por la que realmente nos gusta que la presión arterial esté bien controlada es que tratamos de evitar las complicaciones de la presión arterial alta. Entonces, tener presión arterial alta puede y si no se controla, y si es alta durante muchos años, entonces las cámaras del corazón y lo que llamamos el ventrículo izquierdo se bloquean, por lo que una de las cámaras grandes del corazón puede engrosarse. . Y eso es lo que llamamos HVI o hipertrofia ventricular izquierda. Y en pacientes que tienen presión arterial alta, y aproximadamente la mitad de ellos podrían tener esta HVI. Pero este es un estudio antiguo. Y ahora vemos que es mucho menos. Eso es porque tenemos un mejor control y una mejor conciencia de la presión arterial alta. Y sabemos que si tenemos un engrosamiento del corazón, eso significa que no se controló la presión arterial.

Y sabemos que esto se combina con un mal resultado en el riñón y la supervivencia general. Otras complicaciones de la presión arterial alta incluyen la pérdida de la visión, si realmente la presión arterial es muy alta, y luego100 durante mucho tiempo , durante mucho tiempo, o un derrame cerebral, o un ataque al corazón, o daño en los vasos sanguíneos que conduce a ataques al corazón y otros daños en los vasos sanguíneos además del empeoramiento de la función renal. Y esa es la complicación general de cualquier persona con presión arterial alta, ya sea que tenga PKD o no. Ahora en PKD, nuevamente, tratamos de apuntar a un objetivo de presión arterial un poco más bajo en comparación con cualquier persona con presión arterial alta. Y particularmente alguien que es más joven y tendrá función renal preservada con riñones muy grandes.

Entonces, lo que llamamos la clase de imágenes mayo uno C-1D-1E. Por lo tanto, este es el volumen renal ajustado por edad. Entonces, los pacientes que están en riesgo de una progresión rápida, y luego si alguien tiene una enfermedad vascular o valvular, nos gustaría tener la presión arterial en el lado inferior. Y todos los demás estarían en 130 sobre 80 como objetivo, y eso es un promedio, por lo que la presión arterial puede subir y bajar, pero nos gusta que el promedio esté en ese rango.

Y luego nos gustaría comenzar con un inhibidor de la ECA o un ARB. Esas son clases de medicamentos para la presión arterial, como Lisinopril, Losartán y otros. Así que, con o sin, no solemos combinar ambos porque si los combinamos, podría haber un riesgo de potasio más alto. Y uno de todo el estudio, todo B muestra que no hay beneficio, también podemos hacer un mejor bloqueador o luego un diurético o un bloqueador de los canales de calcio. Si estás en Q general, tratamos de dejar el diurético como último recurso. Y a veces, cuando la función renal disminuye aún más, cuando tiene una enfermedad renal crónica avanzada como la etapa cuatro o cinco, es posible que necesite eso para evitar que se acumule el flujo, los líquidos y también para controlar su presión arterial.

Entonces, las cosas para las que realmente puede ajustar sus factores de riesgo es cuando tiene presión arterial alta, es importante observar si tiene muchas proteínas, observar el ecocardiograma para evaluar qué tan grueso es el tamaño del corazón izquierdo y luego también Mire su colesterol y asegúrese de que esté bien controlado. Y tener un colesterol, el LDL o el colesterol malo siendo inferior a 100.

Entonces, si necesita tomar un medicamento que es importante para comenzar, entonces si está fumando, espero poder convencerlo hoy de que deje de fumar. Y si no estás fumando, no adoptes ese hábito. Entonces, esos son los factores de riesgo sobre los que tiene control. Y puede regalarse la salud al no ajustar todo sobre lo que tiene control. Ahora, si tiene diabetes, lo que podría ocurrir en PKD, como cualquier persona en la población general, es importante controlar sus niveles de azúcar. Y eso se debe a que el colesterol alto, la obesidad, el sobrepeso, los azúcares y la presión arterial alta, todo afectará sus vasos sanguíneos, su corazón, la salud de su corazón y eso podría afectar su capacidad para recibir un trasplante de riñón o tener una buena diálisis más adelante .

Por lo tanto, debe mantener la salud de su corazón lo más fuerte posible. Ahora, una de las cosas más importantes que puedes controlar es la sal. Y siempre les digo a mis pacientes que la sal es tu enemiga. No coma sal y trate de restringirla. Entonces, la sal está escondida. Y te mostraré un poco cómo está escondido. Pero sobre todo, hay muchos estudios que muestran que si restringimos la sal, particularmente en PKD, es importante que sea mejor. Entonces, si consideramos a los pacientes que han estado comiendo más sal, se ha demostrado en el estudio de Crisp. Y muchos de ustedes son, al final, el nítido estudio que siguió a los pacientes durante décadas y analizó los factores de riesgo y por qué tienen una enfermedad más grave que otros. Los pacientes que comen más sal, tienen un mayor crecimiento renal, por lo que sus riñones van a crecer.

Y ese también es un efecto asociado con una disminución más rápida de la función renal. Y luego llegar a la insuficiencia renal más rápido y con más frecuencia. Así, cada 400 miligramos de sal al día pueden aumentar en un 8% tu riesgo de llegar a insuficiencia renal. Eso es por cada 400 miligramos. Por lo tanto, recomendamos restringir a 2300 miligramos por día. Ahora hay un estudio en Holanda del ensayo Deepak que siguió a los pacientes, casi 600 pacientes durante cuatro años. Y luego demostraron que la ingesta de sal está asociada con presión arterial alta, por supuesto, y una función renal más baja. Pero aquí lo nuevo es que no lo es. Por lo tanto, siempre pensamos que comer menos sal es importante para controlar la presión arterial. Eso es muy importante. Pero lo que también es más importante en la PKD es que afecta la hormona de la sed, la vasopresina.

Entonces, hay una prueba llamada copeptina que normalmente no revisamos, excepto en los ensayos, y por razones particulares , pero principalmente en los riñones en los ensayos clínicos. Y este ensayo mostró que el consumo de sal afecta la hormona de la sed. Y es por eso que está afectando la función renal para llegar a progresar más rápido. Entonces, definitivamente restríjase, ese es el mensaje clave de inicio. Ahora bien, la sal alta afecta además de los vasos sanguíneos, los riñones, el sistema inmunológico, la inflamación, el cerebro y los huesos, es importante saber que no solo la coctelera es alta en sal. Entonces , eso es alrededor del 10%. Lo que agregas en la mesa, el resto está escondido en los alimentos procesados. Por lo tanto, es importante que cualquier cosa que tenga una etiqueta en la parte posterior mire cuánta sal de sodio tiene en cada una de las porciones y cuántas porciones está recibiendo.

Y ser consciente de estos. Entonces, cuando esté haciendo sus compras de comestibles, y si tiene problemas o desafíos tratando de entender qué es alto y qué no. O siente que no puede comer mucho. Es importante reunirse con un dietista y pedirle que lo guíe a través del proceso. Ahora, la otra cosa que puedes modificar es cuánto comes y cuánto engordas, y eso es un desafío para todos. Y no vamos a negar que es muy difícil estar en un índice de masa corporal normal. Pero déjame mostrarte un poco de los datos. Y con suerte, puedo animarte a perder un poco de peso si tienes exceso de peso. Entonces, otro tipo de análisis post hoc. Así, tras el hecho del ensayo clínico, uno de los grupos ha mirado a los pacientes en parada.

Y observaron qué tan rápido están creciendo los riñones y qué tan rápido está disminuyendo la función renal. Y vieron una gran asociación de correlación entre el peso o el índice de masa corporal y la gravedad de las enfermedades, por lo que para los pacientes que tienen sobrepeso u obesidad, en comparación con alguien con peso normal, su tasa de crecimiento del volumen renal total, así que qué tan rápido el los riñones están creciendo, es mucho más alto y con sobrepeso y obesidad, y la disminución de la función renal es más rápida. Y, y, y pacientes con sobrepeso y obesos. Por lo tanto, es importante tratar de lograr un índice de masa corporal de alrededor de 25 a 28 a 25. Preferiblemente, si puede. Ahora hay muchas conexiones valvulares entre ADPKD y que la válvula sea un poco anormal.

Entonces, hay dos términos en los que hablamos de una estenosis en la que la válvula tiene cicatrices y no se abre correctamente. Y luego hay algo llamado regurgitación o válvula con fugas. Por lo tanto, la PKD se asocia principalmente con ambos en la regurgitación, por lo que la válvula mitral aquí. Entonces, con los pacientes con poliquistosis renal, existe un alto riesgo de prolapso de la válvula mitral, que en su mayoría monitoreamos. Y luego también hay un riesgo un poco más alto de regurgitación. También observamos las válvulas tricúspide del lado derecho entre las dos cámaras del corazón. Y luego también miramos la válvula aórtica, y hay un riesgo un poco más alto de regurgitación o válvula con fugas. Y luego también, nuestro grupo ha observado a todos los pacientes con PKD en comparación con los pacientes que tienen otras enfermedades renales como diabetes y otras enfermedades renales.

Examinamos su ecocardiograma dentro de los dos años posteriores a su trasplante de riñón. Y encontramos, y teníamos alrededor de 271 pacientes en cada uno de estos grupos. Y descubrimos que la PKD en realidad tiene una salud cardíaca mucho mejor en comparación con alguien con diabetes, o alguien con insuficiencia renal por no tener diabetes ni PKD. Entonces, lo que mencioné es que la HVI, o el engrosamiento del corazón, fue solo del 40 % en pacientes con PKD en comparación con otros pacientes de la misma edad y el mismo sexo. Desafortunadamente, los diabéticos fueron el peor grupo en esta categoría, la regurgitación de la válvula mitral y la regurgitación tricuspídea también son más bajas en este grupo. Entonces, es un poco más bajo que lo que han compartido los otros grupos.

Y luego también la supervivencia de los pacientes después del trasplante, es mucho mejor para los pacientes con PKD en comparación con la diabetes u otras enfermedades renales. Luego, también los pacientes con PKD tenían lo que llamamos tasas de supervivencia sin laberinto, por lo que tenían menos accidentes cerebrovasculares o ataques cardíacos en comparación con los diabéticos diabéticos y otras enfermedades renales. Entonces, una buena noticia para los pacientes con poliquistosis renal es que, aunque estamos hablando de problemas cardiovasculares, por lo general son más saludables que otros pacientes con enfermedad renal.

Pero eso no niega el hecho de que necesita mantener su salud, la salud del corazón lo más saludable posible. Bien, y este es el mismo estudio, solo muestra un poco más de detalles de que la PKD aquí y la azul generalmente son mucho mejores que un momento de trasplante, mucho mejores en términos de las válvulas cardíacas y luego en función del corazón, entonces, ¿cómo? el corazón bombea o se relaja también, es mucho mejor en el momento del trasplante. Y esto es lo que mencioné que después del trasplante de riñón, esto está en azul, a los pacientes con PKD les va mucho mejor y sobreviven más y más tiempo en comparación con otros pacientes con enfermedad renal . Y luego sobreviven sin accidentes cerebrovasculares ni ataques cardíacos también. Y supervivencia libre de accidentes cerebrovasculares en comparación con otros pacientes con enfermedad renal.

Ahora, durante los próximos minutos, les mostraré un poco sobre los aneurismas cerebrales. Entonces, en la población general, muchos de nosotros vivimos con un aneurisma cerebral sin saberlo, así que aproximadamente el 1% de las personas en el mundo lo tienen. Y PKD, es un poco más alto en una probabilidad de alrededor del 9% en general. Y luego, para alguien que tiene antecedentes familiares de aneurisma cerebral, así que si uno de los miembros de su familia tiene un aneurisma, entonces tiene un poco más de posibilidades de que también pueda tenerlo. Por lo tanto, es importante hacerse la prueba. Entonces, les mostraré quién es la pantalla por lo general. Y desafortunadamente, está asociado con un poco más de muerte y pacientes con poliquistosis renal. Por lo tanto, es importante tener esa pantalla y cuidarla.

Entonces, ¿cuándo hacemos pruebas de detección de aneurismas? Entonces, alguien, así que no hay pautas claras, esta es una especie de opinión experta, es de 20 a 65 años de edad. Les gustaría evaluar si tienen a alguien en la familia que haya tenido una hemorragia cerebral, si van a someterse a una cirugía importante, como extirpar parte del hígado o someterse a un trasplante de riñón, usted quiere hacerse una prueba de detección, porque no quiere tener un mal evento después de una cirugía importante. Entonces, es importante cuidar eso. Y también , si te gusta saber, es, es tu derecho a saber. Y luego también, si tiene un alto riesgo de ocupación, como un piloto u otra ocupación de alto riesgo, es que le debe a los demás que necesita ser examinado.

Entonces, si tiene, entonces se hace la prueba, si es negativa, repite cada cinco años, si tiene un riesgo alto, o cada 10 años, si no tiene un riesgo alto. Si encuentra un aneurisma cerebral, no es completamente negativo, no es una muy mala noticia. La razón es que seguimos a estos pacientes en serie, por lo que cuando se tiene un aneurisma cerebral, es importante hacerse una resonancia magnética de seguimiento con más frecuencia, desde el principio, por lo que cada seis meses, luego cada año, es importante controlar la presión arterial, deja de fumar, controla tu colesterol. Y luego, si tiene un dolor de cabeza muy fuerte, el peor dolor de cabeza de su vida, debe dirigirse al departamento de emergencias de inmediato. Pero si haces eso, hemos demostrado en nuestra institución en Mayo, seguimos a muchos pacientes que se sometieron a resonancias magnéticas cerebrales, alrededor de 800 pacientes, y luego alrededor del 9,3% de ellos tenían un aneurisma.

Y la mayoría de ellos, no eran un aneurisma tan grande, de unos cuatro milímetros, y en promedio. Y a medida que hacemos un seguimiento de estos pacientes con resonancias magnéticas en serie, ninguno de ellos se ha roto, solo cinco de ellos desarrollaron un nuevo aneurisma. Y solo ocho de estos pacientes tenían el crecimiento en sus aneurismas, y siete requirieron un recorte o enrollamiento preventivo. Entonces, habrá un procedimiento con un neurocirujano para asegurarse de que este aneurisma no se rompa. Entonces, es nuevamente que esto es lo que mencioné, es una buena noticia que si lo encuentra, hay una manera de seguir y no tener muchos problemas a partir de eso. Y ahora, para terminar con una buena nota, hicimos un estudio en Minnesota y mostramos que los pacientes con PKD tienen exactamente la misma supervivencia que la población general.

Creo que hemos recorrido un largo camino en el mundo de la poliquistosis renal, donde incluso si tiene poliquistosis renal, su supervivencia es similar a la de cualquier otra persona que no tenga poliquistosis renal o enfermedad renal. Y eso con la advertencia de que esto es en Minnesota. Entonces, tratando de tener una muy buena salud. Eso también es importante para el cuidado de la salud. Ahora, en general, lo que me gustaría mostrarles rápidamente, antes de comenzar el viaje con el paciente, es que si tiene la enfermedad renal poliquística típica, por lo que ambos riñones son grandes y tienen muchos quistes, es importante hacerse una tomografía computarizada. Escanee la resonancia magnética, obtenga su volumen renal total, evalúe si tiene si tiene un alto riesgo de progresión rápida o un bajo riesgo, porque entonces puede estar tranquilo si tiene riñones más pequeños y no va a llegar a insuficiencia renal. Si tiene un mayor riesgo, entonces existen tratamientos modificadores de la enfermedad, como la vista genérica, que estoy seguro de que conoce.

Y luego, a todos les gustaría mantenerlos lo más saludables posible con el control de la presión arterial, beber agua durante todo el día, mantener el colesterol bajo control y reducir la ingesta calórica y de sodio. Y con eso voy a pasar al viaje con uno de nuestros pacientes e invitaré al Dr. Sabbagh también a acompañarme. Entonces, comencemos con Pete, un niño o adolescente de 15 años que tiene antecedentes familiares de PKD, tiene madre y abuelo. Entonces , te pregunta si o los padres te preguntaron si me preguntas si les gustaría, si es importante hacer una prueba. Por lo tanto, normalmente no recomendamos evaluar todavía porque no hay cambios en la administración. Pero recomendamos que lo hicieran, mantendría un estilo de vida muy bueno y saludable y controlaría la presión arterial regularmente.

Y luego, con suerte, en el futuro, tenemos más tratamientos que podrían comenzar temprano en la vida. Y en ese momento, nos gustaría realizar pruebas de detección con más frecuencia y a una edad más temprana. Pero en este momento, si tiene 18 años o más, es importante que se haga una prueba de detección. Eso se debe a que hay nuevos tratamientos y se puede retrasar la progresión de la enfermedad. Ahora tiene 21 años. Y le gustaría, decidió que quiere ser evaluado. Entonces, se hizo una ecografía renal y se descubrió que tenía quistes renales bilaterales en ambos lados. Y luego la recomendación fue ir a una tomografía computarizada o una resonancia magnética para comprender qué tan graves son las enfermedades y qué esperar en el futuro. Y también , la recomendación fue mantener su presión arterial baja. Y a trabajar en su dieta e índice de masa corporal. Lamentablemente está fumando. Entonces, hablaremos de eso.

Y luego , más tarde , decidió estar en Gen Q o tolvaptán. Y luego sigue siguiendo que lo está haciendo muy bien. Está prosperando en la vida, descubrió que su madre tiene un aneurisma intracraneal o un aneurisma cerebral. Entonces, recomendamos el cerebro. Es una resonancia magnética de los vasos. No hubo aneurisma y luego lo repetimos a los cinco años, y luego cada cinco años a partir de entonces. Luego, en una cita de seguimiento, escuchamos que escuchamos un soplo cardíaco, lo siento por el error tipográfico. Y luego le recomendamos que fuera al Dr. Sabbagh, entonces el Dr. Sabbagh ordenó un ecocardiograma. Y, por favor, comparta con nosotros qué buscaría normalmente en un ecocardiograma y qué es un ecocardiograma.

Dr. Sabbagh: Absolutamente y gracias por la invitación. Y hola a todos. Es un placer estar aquí discutiendo toda esta emocionante y excelente presentación, realmente una descripción general de las implicaciones cardiovasculares de la poliquistosis renal. Entonces, primero que nada , ¿qué es un soplo? Porque veo muchos pacientes en mi clínica que dicen que me diagnosticaron un soplo. Realmente, un soplo es algo que escuchamos en el examen físico, no es una enfermedad en sí misma.

Es un examen físico encontrando sentido cuando colocamos el estetoscopio, escuchamos un sonido de borboteo. Y, por lo general, eso significa que la sangre brota a través de una válvula regurgitante. Entonces, el papel de las válvulas es básicamente abrir y permitir que la sangre entre de una cámara a la otra. Y luego, cuando el corazón se aprieta, estas válvulas se abren o se cierran dependiendo de su ubicación, y solo permiten que la sangre sea unidireccional, la sangre no retrocede, y simplemente se mueve del corazón al cuerpo , etc. etc. Por lo tanto, existen diferentes enfermedades que afectarían la competencia de esta válvula y harían que la sangre se moviera hacia atrás, en lugar de en la dirección correcta, a altas velocidades, lo que a veces causa el soplo. Esto es lo que escucharemos.

Entonces, cuando escuchamos eso en el examen físico, ordenamos un ecocardiograma o una ecografía del corazón. Y este es un examen en el que el director de fotografía sostiene una sonda de ultrasonido. Y básicamente, esa sonda de ultrasonido dispara ondas de ultrasonido que se reflejan en el corazón. Y luego nos ayuda a identificar los componentes varios componentes del corazón, incluido el músculo del corazón. Entonces, así es como diagnosticamos HVI, o hipertrofia ventricular izquierda de la que el médico debe informarle. Así es como también diagnosticamos la enfermedad valvular del corazón. Entonces, problemas con las válvulas, la apertura y el cierre de las válvulas, ya sea apertura inadecuada o lo que llamamos estenosis o cierre inadecuado, provocando fugas. Y eso es lo que llamamos válvulas regurgitantes.

También nos ayuda a identificar cardiopatías congénitas. Entonces, problemas en la estructura de los corazones de las personas que nacen con agujeros dentro del corazón o conexiones anormales entre las cámaras cardíacas y las cámaras no cardíacas. Y ese es el Dr. Chebib y el grupo mostró que la PKD está asociada, por favor comparta con nosotros esa información, pero el ecocardiograma también nos ayuda a identificar eso y esa es otra fuente de soplos.

Fouhad Chebib: Gracias. Muchas gracias. Entonces, Pete tiene un prolapso de la válvula mitral y decidimos simplemente hacer un seguimiento de eso asegurándonos de que si los síntomas ocurren otros síntomas como falta de aire, o lo que sea, luego hacer un seguimiento con ecocardiogramas adicionales, y seguimiento con la clínica de cardiología, luego continúa creciendo. Entonces , Pete ahora tiene 43 años. Su función renal ahora es 52. Esa es la TFG. Entonces, seguimos algo llamado creatinina, que es un análisis de sangre que nos dice cómo están funcionando los riñones. Y ha ejecutado la etapa tres A de la enfermedad renal crónica. Entonces, hay cinco etapas de la enfermedad renal crónica, una es normal, todas las personas con PKD tienen la etapa uno porque tienen una anatomía anormal del riñón. Y luego, a medida que la función renal y la reserva renal disminuyen, bajan las etapas y el riñón cinco, la etapa cinco es insuficiencia renal.

Ahí es cuando empieza a pensar en la diálisis o en el trasplante de riñón. Entonces, le gustaría saber si hay una forma de predecir cuándo va a tener insuficiencia renal. Esa es una información muy importante. Y esa es una información muy sensible y emocional que obtener, pero es importante obtenerla. Entonces, decide enviarlo a través de la plataforma PKD o algo en lo que estamos trabajando en Mayo Clinic, donde cualquier persona en el mundo puede tener una opinión experta nuestra, puede cargar su información clínica, sus tomografías computarizadas, resonancias magnéticas y Esperemos que en el futuro también podamos tener la muestra de orina y sangre y la información genética. Por ahora, nos estamos centrando principalmente en la clínica y la imagenología.

Y luego la esperanza es tener un registro biográfico y luego para este paciente en particular , como Pete, pasar a través de la plataforma donde podemos ver sus imágenes, ver la información clínica y proporcionar información de regreso, donde podemos dígales si realmente tienen ADPKD, qué tan grave es la enfermedad, cuándo esperar que sea la insuficiencia renal y el inicio de la insuficiencia renal. Entonces, para él, observamos el volumen total de los riñones y lo ajustamos por su altura y por su edad. Y los identificamos como de clase media, uno C, por lo que está en riesgo de una progresión rápida. Ya está progresando, donde vemos que su función renal es baja, por lo que está al 52 % o ml por minuto. Y a través de la calculadora de imágenes de mayo, pudimos predecir que podría llegar a tener insuficiencia renal en 19 años.

Y esa no es la mejor bola mágica o tipo de predicción. Entonces , hay algún error en eso, pero al menos te da un buen promedio o una buena predicción. Entonces, decidió que tendrá que tomar todo bajo control. Entonces, bajó de peso, entró en un buen IMC, dejó de fumar, era un poco prediabético, a diabético y controló sus azúcares. Y se aseguró de que siempre cumpliera con su medicación y plan médico, porque es importante cuidarse uno mismo. Entonces, en el momento en que necesite un trasplante de riñón, el equipo confía en que se cuidará bien a sí mismo y al regalo de la vida que está allí para recibir. Por lo tanto, es importante realmente cumplir, no solo por el cumplimiento, sino también porque ese es el mejor resultado que vas a tener y apreciar el regalo de la vida que vas a recibir.

Y también , ajustó todo su tipo de plan de cobertura médica y financiera. Entonces, encaja, donde una vez que está disminuyendo la función renal, tiene un buen apoyo de su familia, su negocio, su seguro médico y lo que sea. Luego alcanzó alrededor de 60, una TFG de 20. Y este es el momento en que usted y su proveedor deberían considerar ir a una evaluación de trasplante de riñón para estar en la lista de espera. Y, por lo general, lo que hacemos es cuando nos derivan, generalmente hacemos una prueba de estrés. Y esa es una prueba muy común y habitual que hacemos antes de entrar en la lista de espera, y el Dr. Sabbagh nos explicará qué, por qué hacemos una prueba de estrés. Y sé que nos estamos quedando sin tiempo, así que nos moveremos un poco más rápido, pero tendremos una buena idea de qué es eso.

Dra. Sabbagh: Sí, absolutamente. Entonces, solo dos estadísticas básicas e importantes. La enfermedad coronaria, o bloqueos en los vasos sanguíneos que alimentan el corazón, es una de las causas más comunes de morbilidad y mortalidad en pacientes que esperan un trasplante de riñón. Y es la causa número uno de muerte. Y así, la principal causa de muerte en pacientes que han recibido un trasplante de riñón, por lo que la detección agresiva de enfermedades coronarias y la mitigación de los factores de riesgo, tal como lo mencionó el Dr. Attribute, es muy, muy importante y la forma en que evaluamos las enfermedades de Corea primero nos reunimos con el paciente y discutimos si tiene o no los síntomas correctos. Los síntomas comunes incluyen presión en el pecho y dificultad para respirar. Y dependiendo del perfil de factores de riesgo y los síntomas, decidimos proceder con la prueba de esfuerzo.

Y hay diferentes tipos de prueba de esfuerzo, pero el principio básico es que queremos estresar el corazón, lo que significa que queremos que bombee rápido o rápido , y trabajarlo para que desenmascare estos bloqueos y se declare en la prueba de esfuerzo. Básicamente, la prueba de esfuerzo más común es una prueba de esfuerzo con ejercicio, lo que significa que le pedimos al paciente que se pare en una caminadora y camine, y luego aumenta gradualmente. Y luego tenemos enganchado a su pecho y ECG. Entonces, un electrocardiograma para observar la electricidad del corazón, que, nuevamente, si el corazón, si hay obstrucciones en los vasos sanguíneos que alimentan el corazón, hay cambios que vemos en la electricidad del corazón.

Muchas veces, también añadimos una modalidad de imagen a la prueba de esfuerzo, para poder visualizar cambios en el corazón con el ejercicio que también nos dará más información sobre si hay o no bloqueos de forma indirecta, como la prueba de esfuerzo nuclear, o una ecocardiografía ultrasónica del corazón. Y esto es básicamente lo que buscamos, estos bloqueos, que son placas que se forman en la pared del vaso. Y crecen gradualmente, pueden comportarse de dos maneras, cuando crecen, o siguen creciendo, y luego las personas comienzan a tener dolor en el pecho con el esfuerzo, o básicamente se rompen o revientan. Y pueden ver aquí, hay un coágulo que se forma encima. Y esas son las personas que tienen dolor de pecho en reposo. Y eso es lo que llamamos un ataque al corazón o infarto de miocardio.

Y esa es la razón por la que evaluamos agresivamente las enfermedades de la córnea. Y si hay algún hallazgo preocupante en la prueba de esfuerzo, o lo que llamamos características de alto riesgo que identificamos en qué medida desea, el paciente en la prueba de esfuerzo o no, lo llevamos al laboratorio de cateterismo cardíaco y hacemos lo que queremos. llamamos angiograma coronario, donde tomamos un catéter, que es esa estructura delgada y lo enganchamos a los vasos sanguíneos que alimentan el corazón e inyectamos contraste o tinte en los vasos sanguíneos que alimentan el corazón, e identificamos el bloqueo. Y en ciertas situaciones, procedemos con la colocación de stents, donde simplemente aquí, colocamos un cable a través de ese bloqueo, lo inflamos un poco para crear espacio. Y luego aquí puedes verlo. Solo vea la parte hinchada para crear espacio.

Y luego siempre colocamos un andamio llamado stent para empujar ese bloqueo hacia un lado. Y simplemente mantenga esa arteria abierta y mejore la sangre, el suministro de sangre y la muestra real de una córnea.

Fouhad Chebib: Gracias. Gracias. Muy bien, así que sé que nos estamos quedando sin tiempo. Por lo tanto, voy a saltar rápidamente en esos. Pero voy a darte otras ideas, y estoy seguro de que estás al tanto de estas cosas. Por lo tanto, es importante tratar de obtener un trasplante de riñón preventivo. Entonces, si tiene a alguien que puede y está dispuesto a darle un riñón, la mejor manera es hacer un trasplante de riñón de donante vivo. Y la mejor manera es hacer un trasplante de riñón preventivo, ya que lo están siguiendo de cerca, usted sabe exactamente cuándo su función renal disminuirá hasta el 10%. Y luego, en ese momento, todos tienen la aprobación del receptor, el paciente y el donante. Y luego reciben un donante de riñón, la donación de riñón y el trasplante.

Ahora, si el donante no es compatible con el receptor, hay una forma llamada programa de mascotas de riñón, siempre que haya alguien dispuesto y capaz de donar un riñón, entonces habrá muchos intercambios, podría ser hasta 10 pares o incluso más con gemelos entre muchos centros. Y muchas veces sucederá que obtendrá un trasplante de riñón, incluso si es un tipo de compatibilidad incompatible o de alto riesgo. Y entonces tal vez nos saltemos eso solo para permitir el par de preguntas. Y, nuevamente, como proveedores y como Mayo Clinic, estamos en este viaje junto con usted. Y agradecemos su confianza en nosotros. Y estar en muchos ensayos clínicos y verte todo el tiempo en la clínica. Definitivamente es un honor y un privilegio. Así que gracias. Y con eso, tal vez podamos responder algunas preguntas. Lo siento, se nos acabó un poco el tiempo.

Nicole Harr: Está bien. Creo que conseguiremos un par y muchas gracias. Esa fue una presentación maravillosa. Una pregunta que tenemos es si los antecedentes familiares de PKD y problemas cardíacos implican un mayor riesgo de problemas cardíacos.

Fouhad Chebib : Entonces, ¿tiene antecedentes familiares de problemas cardíacos? ¿ Aumenta el riesgo de problemas cardíacos? No necesariamente.

Nicole Harr: ¿En los antecedentes familiares de PKD y problemas cardíacos del paciente con PKD?

Fouhad Chebib: Sí, no necesariamente. Entonces, los estudios han demostrado que cualquier persona con mutación de PKD, por lo que esos sistemas de políticas son anormales, entonces corren un alto riesgo. No hay una asociación particular excepto si hay una miocardiopatía dilatada no isquémica no dilatada. Entonces, esas son cosas raras en las que el corazón está más dilatado y no se debe a un ataque cardíaco o una enfermedad cardíaca. Esos son algunos heredados de alguna manera. Entonces, puede haber conexión pero no en el sentido general.

Nicole Harr: ¿Los pacientes con PKD tienen un mayor riesgo de necesitar un reemplazo de válvula?

Fouhad Chebib: Entonces, dado que tienen un alto riesgo de tener insuficiencia de la válvula aórtica, prolapso de la válvula mitral e insuficiencia de la válvula tricúspide, diría que sí. Y Dr. Sabbagh, ¿está de acuerdo?

Dra. Sabbagh: Sí, absolutamente. Es un factor de riesgo para la degeneración de la válvula. Y, ahora, les diré que la progresión de la enfermedad está muy bien, incluso con los factores de riesgo, pero predispone a la enfermedad cardíaca valvular. Y con eso viene el mayor riesgo asociado de necesitar el reemplazo de la válvula en el futuro.

Nicole Harr: Bueno, me gustaría exprimir esto. Parece que tenemos alrededor de un minuto, teníamos un par de preguntas sobre el consumo de sal. Entonces, ¿cuál es la cantidad diaria recomendada de sodio para los pacientes con PKD y, además , si está tomando tolvaptán y su análisis de sangre muestra que sus niveles de sodio son bajos? ¿Sigue recomendando una dieta baja en sodio?

Fouhad Chebib: Excelente pregunta. Entonces, esas son dos cosas separadas. Entonces, en general, recomendamos 2300 miligramos de ingesta de sodio por día. Entonces, eso es una especie de objetivo, no un objetivo, sino permanecer por debajo de eso. Ahora, si todo en la vida, si vas a los dos extremos, donde realmente restringes extremadamente bajo, entonces podría haber un problema. Entonces, es como una curva J. Entonces, pero es importante, es muy difícil restringir la sal.

Entonces , cuando decimos menos de 2300 miligramos, por lo general, es difícil llegar a eso. Entonces, decimos 2300 miligramos. Ahora me dijeron eso y una historia diferente. Entonces, cuando vemos el suero, el nivel bajo de sodio en la sangre en la sangre en el análisis de sangre, eso no está relacionado con la cantidad de sal que estamos comiendo, aunque hay alguna conexión. Pero en su mayor parte, el bajo nivel de sodio en la sangre significa que tiene un exceso de líquidos en su sistema y una forma en que está bebiendo más de lo que debería. Entonces, a veces a los pacientes, a muchos de nuestros pacientes con PKD, siempre les hemos recomendado que beban muchos líquidos, por lo que tienen ese hábito. Entonces, cuando bebe un poco más de lo que sus riñones pueden manejar. Entonces, si bebes mucha agua, los niveles de sodio van a bajar.

Entonces, solo necesita reajustarse un poco bebiendo un poco menos y tolvaptán. Y en general, hace que suba el sodio. Entonces, por eso les decimos a nuestros pacientes que beban más, porque necesitan asegurarse de que respondan a su sensación de sed, pero a veces beben un poco más, y por eso el soldado se cae. Entonces, básicamente, para la segunda pregunta, y solo necesita retroceder un poco en la cantidad de líquidos que está bebiendo.

Nicole Harr: Está bien, sé que estamos a tiempo, me gustaría hacer una pregunta más. Y si necesitas irte, está bien. Hay un descanso de 15 minutos entre esta y la siguiente sesión. Tenemos una pregunta sobre LDL. Entonces, cuando está considerando LDL, ¿cuáles son sus recomendaciones antes de comenzar con una estatina?

Fouhad Chebib: Entonces, nuestro objetivo es 100, menos de 100. Pero me referiré a X arriba también, él es un experto en eso también, ¿cuándo recomendaría comenzar ?

Dra. Sabbagh: Sí, absolutamente. Entonces, cuando veo pacientes, generalmente tienen enfermedad coronaria o bloqueos en los vasos sanguíneos que alimentan el corazón, la recomendación actualmente es menos de 70, en realidad . Entonces, pasa de 100 a menos de 70. Y luego los europeos están bajando el número cada vez más. Entonces, nos estamos volviendo un poco más y más agresivos con eso y están casi en 40. Entonces, somos muy agresivos. Para resumir, somos muy agresivos acerca de reducir la estatina si hay enfermedad coronaria o evidencia de enfermedad crónica, usando factores de riesgo, puntajes de factores de riesgo o la tomografía computarizada de calcio coronario que a veces usamos en pacientes que tienen un riesgo intermedio. Si hay evidencia de enfermedad coronaria, entonces vamos a menos de siete.

Nicole Harr: Está bien. ¿Y puede aclarar muy rápidamente cuál dijo que debería ser el nivel de colesterol LDL?

Dr. Sabbagh: ¿Menos de 70 para enfermedades coronarias y 100 para aquellos que no tienen enfermedades crónicas?

Fouhad Chebib: Sí, hay algunos ensayos clínicos que muestran, especialmente en niños, que si empiezas a empezar, el crecimiento de los riñones podría ser un poco más lento. Pero si alguien tiene una enfermedad cardíaca, es importante ser más agresivos como los médicos mencionados anteriormente. Entonces, si tiene más que eso, digamos 110 120, 130. Y no puede reducir eso simplemente evitando la dieta. Entonces, al tratar de modificar el estilo de vida, entonces tendríamos un umbral bajo y, en otras palabras, seremos agresivos para comenzar con astatine.

Nicole Harr: Bien, muchas gracias. Por favor, también ponemos el enlace a nuestra encuesta en el chat. Entonces, si pudiera completar nuestra encuesta, se lo agradeceríamos mucho. Lo siento, no llegué a todas las preguntas, pero agárrense porque hubo una sesión de preguntas y respuestas el sábado. Entonces, también puede hacer esas preguntas en esa sesión. Ahora hay un descanso de 15 minutos un poco menos que eso. Y luego la próxima fuga comenzará a las cinco en punto, hora central. Muchas gracias a nuestros dos presentadores. Realmente apreciamos esta información. Fue una gran sesión. Entonces, gracias a todos. Disfruta el resto de la conferencia. Y gracias por empezar con nosotros.

Fouhad Chebib: Gracias a todos.

Nicole Harr: Adiós a todos. Cuídate.

*[Finaliza el audio] [01:25:52]*