



SECCIONES DE LA AEP

XXXVII Congreso de la Asociación Española de Nefrología Pediátrica

XXXVII Congress of the Spanish Association of Paediatric Nephrology

DAÑOS EN EL ARN MENSAJERO CAUSADOS POR MUTACIONES EXÓNICAS EN ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS

M. Acosta-Herrera, F.J. González-Paredes, E. Ramos-Trujillo, H. González-Acosta, F. Claverie-Martín
Unidad de Investigación, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Introducción: Aproximadamente el 15% de las mutaciones que causan enfermedad lo hacen por los defectos que estas introducen en el mecanismo de *splicing* del pre-ARN mensajero (ARNm). Mediante dicho mecanismo, los intrones o regiones no codificantes de los genes se eliminan para producir un ARNm) maduro. Una fracción importante de las mutaciones que causan defectos de *splicing* se encuentra en los exones o segmentos codificantes de los genes y en general son consideradas como mutaciones de cambio de sentido o sinónimas. En este estudio hemos analizado los efectos en el ARNm de varias de estas mutaciones exónicas de los genes CLDN16, SLC12A1, CLCNKB, PKD1 y PKD2, asociados a distintas enfermedades renales.

Material y métodos: Las mutaciones con un efecto potencial en el *splicing* fueron seleccionadas con herramientas bioinformáticas. Se probaron sus consecuencias de forma experimental utilizando el sistema de minigenes; los exones se amplificaron por PCR y se clonaron en un vector. Las mutaciones se introdujeron por mutagénesis dirigida. Los minigenes fueron transfectados en líneas celulares derivadas de riñón y el ARNm fue analizado por RT-PCR y secuenciación de ADN.

Resultados: La mutación G198A de CLDN16 inactiva un sitio aceptor de *splicing* y conlleva a la omisión del exón 4 en el ARNm. La mutación R149L inactiva un sitio amplificador del *splicing* en el exón 3 de CLDN16, resultando en una menor incorporación del exón y una mayor inclusión del exón incompleto. La mutación D648N del gen SLC12A1 inactiva un sitio donador del *splicing*, provocando la incorporación al ARNm del exón 14 incompleto. Las mutaciones D511V y L572L de PKD2 conllevan a la omisión de la incorporación de los exones 6 y 7, respectivamente; D511V genera inhibidores

putativos del *splicing*, mientras que L572L elimina un sitio donador. La mutación G109G de PKD1 crea un nuevo sitio donador en el exón 3 que da lugar a la incorporación de un exón incompleto.

Conclusión: Algunas mutaciones exónicas asociadas a enfermedades renales alteran el *splicing* del pre-ARNm, dando como resultado ARNm aberrantes y cambios drásticos en la expresión de la proteína. El análisis del ARNm se hace esencial para evaluar las consecuencias de mutaciones de cambio de sentido y sinónimas de genes asociados a enfermedades renales.

Este trabajo fue financiado por FIS PI071037 y FUN-CIS PI17/09. Nuestro grupo forma parte de Renaltube (www.renaltube.com).

SHU ATÍPICO POR ANTICUERPOS ANTI-FH, DIAGNÓSTICO PRECOZ Y RECUPERACION FUNCIONAL RENAL COMPLETA: CASO CLÍNICO

M. Aguirre^a, J. Mateos^b, C. Abarrategui^c, J. López-Bayón^d, M.J. Quintela^a, M. López-Trascasa^c, G. Ariceta^a
^aNefrología Pediátrica, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

^bHematología, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

^cLaboratorio de Inmunología, Hospital La Paz, Madrid, España

^dUnidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

Un ~ 11% de los niños con síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa) pertenecen al subgrupo DEAPHUS, caracterizado por presentar una disfunción adquirida del factor H del complemento (FHC) por la presencia de auto anticuerpos (autoAc) anti-FHC. Los pacientes en su mayoría presentan una delección de los genes codificantes de las proteínas relacionadas con FHC 1 y 3 (CFHR1 & CFHR3), lo que confiere una susceptibilidad genética para desarrollar SHUa. El reconocimiento precoz de este mecanismo autoinmune

es crucial, ya que la plasmáferesis (PF) y el tratamiento inmunosupresor (IS) inducen remisión de la enfermedad, y con ello previenen la progresión al fallo renal.

Caso: Niña de 7 años que ingresa por SHU D. Antecedentes familiares y personales negativos para SHU o consanguinidad. La analítica evidenció una anemia hemolítica microangiopática (Hgb 7,9 g/dl, Hto 22,4%, LDH 4.401 U/l haptoglobina < 0,0775 g/l, esquistocitos 2%, plaquetas 49.000/10³), con insuficiencia renal (urea 347 mg/dl, Cr 5,8 mg/dl). Se produjo una remisión espontánea (urea 19 mg/dl, Cr 0,79 mg/dl, plaquetas 200.000/10³), pero la paciente presentó una recaída severa 2 semanas después. El C3c estaba descendido (46 mg/dl; normal 77-210), indicando una actividad aumentada de la capacidad hemolítica de la vía alternativa del C' (53%). Así mismo se objetivó un déficit de FHC (6,8 mg/dl; normal 12-56) secundario a autoAc anti-FHC (28.160 U/ml), asociado con una delección de los genes CFHR1 y CFHR3. Los niveles del FIC y MCP fueron normales, sin observarse mutaciones de los genes codificantes del FHC, FIC o MCP. El tratamiento con PF repetida, prednisona y ciclofosfamida IV lograron la desaparición progresiva de los autoAc anti FHC, la normalización de los niveles de C3c y FHC: día 2 autoAc anti-FHC 13.376 U/ml, C3c 62 mg/dl, FHC 5 mg/dl; día 5 autoanticuerpos anti-FHC 956 U/ml, C3c 63 mg/dl, FHC 11 mg/dl, día7 autoanticuerpos anti-FHC 650 U/ml, C3c 76 mg/dl, FHC 6,4 mg/dl, día 28 autoanticuerpos anti-FHC 0 U/ml, C3c 94 mg/dl, FHC 31 mg/dl y la remisión del SHU. Se precisaron 3 sesiones de hemodiálisis. Dos meses después, los autoanticuerpos anti-FHC continúan negativos pese al número decreciente de sesiones de PF y de la dosis de IS, y la paciente ha recuperado la función renal completamente.

Comentario: El diagnóstico precoz del SHUa tipo DEAP-HUS permite iniciar el tratamiento con PF e IS, al objeto de eliminar y suprimir la síntesis de autoanticuerpos anti-FHC, consiguiendo una mejoría pronóstica.

EFICACIA Y FARMACOCINÉTICA DE ECULIZUMAB EN UN RECIÉN NACIDO CON SHUa: UNA OPCIÓN EXITOSA EN NO CANDIDATOS A PLASMAFÉRESIS

M. Aguirre^a, B. Arrizabalaga^b, C. Abarrategui^c, E. Morteruel^d, M. López-Trascasa^c, R. Areses^e, M.J. Quintela^a, G. Ariceta^a

^aNefrología Pediátrica, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

^bHematología, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

^cLaboratorio de Inmunología, Hospital La Paz, Madrid, España

^dUnidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

^eNefrología Pediátrica, Hospital de Donostia, San Sebastián, España

El eculizumab es un fármaco efectivo en el tratamiento del síndrome hemolítico-urémico atípico (SHUa) causado por la disregulación de la vía alternativa del complemento (C'). Inhibe la generación de C5a y la formación del complejo C5b-C9. Apenas existe información en lactantes muy pequeños.

Caso clínico: Lactante de 28 días de vida y 3,6 kg de peso que ingresa por SHUa (Hgb 9,2 g/dl, Hto 25,2%, plaquetas 32 x 10⁹/l, esquistocitos 6%, LDH 1.429 U/l, haptoglobina < 0.07/dl) e insuficiencia renal, pese a haber recibido varias infusiones de plasma (IP). La cuantificación de los factores del C' era normal pero sin valor al haber recibido plasma. Así mismo los niveles de homocisteína, ácido metilmalónico y ADAMTS13 eran adecuados. A pesar de la infusión de grandes volúmenes de plasma, el paciente sufrió un deterioro severo y progresivo con una expresión generalizada de la enfermedad (isquemia intestinal con perforación, necrosis cutánea), con una actividad hemolítica continua. Se realizó un intento de plasmáferesis (PF) que el paciente no toleró, precisando tratamiento renal sustitutivo con hemodiafiltración venovenosa continua (HDFVVC). Después de 5 días sin IP, se evidenció un nivel descendido de C3c (36 mg/dl) con aumento de la capacidad hemolítica, coincidiendo con niveles normales de FHC (23 mg/dl), FIC (65%) y MCP (94%). No se objetivaron anticuerpos anti-FHC ni mutaciones de los genes codificantes del FHC, FIC o MCP. La administración de 300 mg de eculizumab IV consiguió la remisión de la enfermedad en 36 h, la aparición de diuresis, que a su vez permitió retirar la HDFVVC 4 días después, y la recuperación gradual del filtrado glomerular (FG) hasta su normalización (Cr 0,4 mg/dl). No obstante, la continuación del tratamiento con una dosis de eculizumab más baja (180 mg) resultó en un nivel PK del fármaco disminuido (19,1 µg/ml, nivel diana > 35), en la elevación del complejo SC5b-9 (desde 39,6 a 181,4 ng/l), en la reaparición de anemia hemolítica significativa, y en el desarrollo de trombocitopenia severa (33.000/10³). Es de destacar que la administración de una dosis adicional de eculizumab 300 mg recuperó el valor PK (509 µg/ml), y consiguió en unas horas inhibir la parte distal de la vía alternativa del C' (SC5b-9 60 ng/ml), y suprimir la actividad de la enfermedad, precediendo incluso la aparición de disfunción renal. Actualmente, la enfermedad se encuentra en remisión con eculizumab 300 mg cada 3 semanas, el paciente mantiene un FG normal (Cr 0,3 mg/dl), con proteinuria (Uprot/Cr 1,4 mg/mg) y no han aparecido efectos secundarios.

Comentario: Eculizumab es un fármaco muy eficaz para conseguir y mantener la remisión del SHUa pero es preciso realizar estudios farmacocinéticos en lactantes y niños.

HIDRONEFROSIS CONGÉNITA Y PIELONEFRITIS AGUDA EN UN HOSPITAL DE II NIVEL

H. Alkasab, A. Moral García, C. Mengotti, M.J. Comsesias, A. Moreira Echevarría, E. De Dios, C. Cornielle, A. Velásquez Hospital Sant Joan de Déu, Martorell, España

La pielonefritis aguda es la infección urinaria que compromete el parénquima y el sistema colector renal, caracterizada clínicamente por signos generales de infección aguda. Aunque la mortalidad por pielonefritis es excepcional, es primordial un diagnóstico rápido y un tratamiento eficaz. El diagnóstico prenatal de las malformaciones nefrourológicas y su control permiten identificar a los niños de alto riesgo.

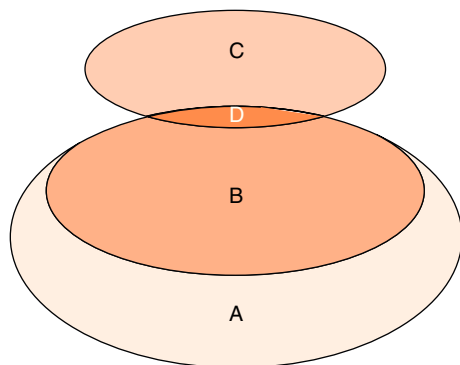
Objetivo: Realizar estudio retrospectivo de los niños ingresado en nuestro hospital por pielonefritis aguda en el periodo 01/01/2010-31/12/2010, comparándolos con el estudio ecográfico prenatal.

Material y métodos: Se analizó a los niños ingresados en nuestro centro en el periodo del 01/01/2010 al 31/12/2010, valorándose: los ecos prenatales, el sexo, la edad a la primera infección de orina, el microorganismo, la ecografía renovesical en la fase aguda y la presencia de patología nefrourológica. Resultados. Entre los 1.000 recién nacidos en nuestro centro, solo hubo 9 con diagnóstico prenatal de hidronefrosis. Seis lactantes fueron diagnosticados de PNA, 4 niños y 2 niñas.

La edad media a la primera infección fue de 194 días (límites: 17-365 días). Uno de ellos tenía un diagnóstico prenatal de hidronefrosis grado II y estaba en profilaxis antibiótica, en tanto que 5 tenían una ecografía prenatal normal. *E. coli* es el germen más frecuente en la edad pediátrica. En la ecografía renovesical en la fase aguda, tres niños presentaron ectasia piélica < 10 mm, uno con litiasis renal y otro con uréter distal visible.

Conclusiones

- La incidencia de hidronefrosis detectada prenatalmente en nuestro centro es del 0,9%.
- La incidencia de pielonefritis aguda en el primer año de vida es, en nuestro centro, del 0,6%.
- La mayoría de los pacientes con PNA no presentan alteraciones en el estudio ecográfico prenatal.
- La profilaxis con antibioticoterapia no previene la PNA.
- El diagnóstico rápido y el tratamiento apropiado son las medidas más adecuadas para minimizar las secuelas de la PNA, incluso cuando la ecografía prenatal es normal.



A= niños nacidos en el mismo periodo y diagnosticados de dilatación pielocalicial.

B= niños diagnosticados prenatalmente de dilatación pielocalicial, que están con profilaxis antibiótica.

C= niños diagnosticados de PNA.

D= niños con diagnóstico prenatal de dilatación pielocalicial, que están con tratamiento profiláctico y han padecido PNA.

LA HIPERTENSIÓN PRETRASPLANTE DETERMINA LA AUSENCIA DE DESCENSO NOCTURNO DE LA PRESIÓN ARTERIAL EN NIÑOS TRASPLANTADOS

A. Alonso Melgar, J. Lumbreras, C. García Meseguer, M. Melgosa, L. Espinosa, M. Navarro
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Introducción y objetivos: El ritmo circadiano de la presión arterial, caracterizado por la disminución del 13 al 20% de la presión arterial sistólica durante el sueño (patrón «dipper») ocurre en un 85% de la población pediátrica no hipertensa. Este porcentaje está disminuido en niños

hipertensos (64%) y en niños con hipertensión de bata blanca (74%). Los pacientes con disminución de la caída de la presión arterial inferior al 10% son llamados «non dipper». Aquellos pacientes cuya disminución de la presión arterial durante el sueño es inferior al 0% son conocidos como «reverse dipper». La ausencia de patrón dipper se asocia a daño en órganos diana. Nuestro objetivo es conocer dicho patrón nocturno tanto en población hipertensa como no hipertensa y comprobar si los pacientes hipertensos antes del trasplante recuperan el patrón dipper con el trasplante.

Pacientes: Se estudió mediante registro continuo ambulatorio de la presión arterial a 43 pacientes trasplantados renales (32 varones y 11 niñas) con edad media de 13 ± 3 años y tiempo de evolución postrasplante de 75 ± 44 meses. Durante el estudio, el 42% de ellos estaban diagnosticados de HTA controlada con una media de 1,89 fármacos. El filtrado glomerular medio era de 122 ml/min/1,73 m² en hipertensos y 82 ml/min/1,73 m² en no hipertensos. Se analizaron las causas que contribuyen a la ausencia de descenso nocturno de la presión arterial tanto en ambas poblaciones: enfermedad primaria, número y tipo de trasplantes, tiempo en diálisis, hipertensión previa, filtrado glomerular, episodios de rechazo, inmunosupresión, y presencia o no de proteinuria o microalbuminuria.

Resultados: Paradójicamente, no hubo diferencia en el descenso nocturno de la presión arterial entre la población hipertensa y no hipertensa $6,5 \pm 1,3$ versus $6,4 \pm 1,5$ mmHg. De la población hipertensa sólo el 33%

presentaba un patrón dipper; el 55% non dipper y el 11% reverse dipper. De los pacientes no hipertensos, el 30% presentaba patrón dipper, el 56% non dipper y el 13% reverse dipper. La disminución de la presión arterial sistólica durante el sueño fue de 12 ± 2 mmHg en la población dipper y 3 ± 5 en la población non dipper. De las variables analizadas, tan sólo la presencia de hipertensión arterial previa al trasplante ($p = 0,0045$) contribuyó a la ausencia de patrón dipper.

Conclusiones: La ausencia caída fisiológica de la presión arterial es un fenómeno frecuente en los niños trasplantados, tanto hipertensos como no hipertensos; este fenómeno parece estar en relación con la presencia de hipertensión arterial previa y debe ser vigilado mediante registro ambulatorio.

SÍNDROME PFAPA CON PROTEINURIA, MICROHEMATURIA Y BROTES DE HEMATURIA MACROSCÓPICA

M. Antón-Gamero^a, E. García-Martínez^a, R. Roldan-Molina^b, V. Pérez-Guijo^b, R. Ortega-Salas^c

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^bServicio de Reumatología, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^cServicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Fundamento: El síndrome PFAPA es una enfermedad crónica de etiología desconocida, caracterizada por episodios periódicos de fiebre alta, estomatitis aftosa, faringitis y adenitis cervical generalmente acompañados de cefalea o dolor abdominal. Los brotes recurren cada 4-8 semanas con una duración de 3 a 6 días, permaneciendo asintomáticos entre los mismos. En los exámenes complementarios se aprecia leucocitosis moderada con elevación de reactantes de fase aguda. El diagnóstico se realiza por la sospecha clínica tras descartar otras enfermedades autoinflamatorias con fiebre periódica de cursos clínico similar en las que es posible el diagnóstico genético. El pronóstico final es bueno sin secuelas importantes; sin embargo, la recurrencia de los brotes limita la vida de estos niños y conlleva exámenes complementarios y tratamientos no exentos de riesgos. En este síndrome no ha sido previamente descrita la afectación renal.

Observación clínica: Niña de 3 años con episodios periódicos desde los 6 meses de vida de fiebre alta, aftas bucales, faringitis, dolor abdominal, artralgias, rash cutáneo y hematuria macroscópica de unos 2-6 días de duración que recurren cada 2-4 semanas. Su función renal entre las crisis es normal aunque presenta proteinuria no nefrótica y microhematuria. El estudio inmunológico fue normal. La biopsia renal mostró glomerulonefritis mesangial con mínimos depósitos de C3 e Ig M y leve atrofia intersticial. Se realizó un análisis mutacional de genes asociados a enfermedades autoinflamatorias sistémicas (fiebre mediterránea familiar, síndrome TRAPS, síndrome hiper IgD, fiebre periódica y síndromes periódicos asociados a criopirina), descartándose mutaciones con el diagnóstico de exclusión de síndrome PFAPA. Se instauró tratamiento con prednisona oral al comienzo de las crisis con lo que se consiguió controlar la expresión clínica y duración de estas, aunque se acortaron los intervalos libres de enfermedad. Recibe tratamiento antiproteinúrico con enalapril con aceptable evolución clínica.

Comentarios: La afectación renal en el síndrome PFAPA no había sido descrita previamente. La expresión morfológica renal parece escasa en relación a la clínica recurrente de hematuria macroscópica y la microhematuria y proteinuria persistente. Es posible que la afectación renal pueda limitar el buen pronóstico habitual de esta enfermedad.

SÍNDROME DE LOWE. MUTACIÓN EN EL GEN OCRL

M. Antón Gamero^a, E. García Martínez^a, F. Claverie Martín^b, V. García Nieto^c, E. Ramos Trujillo^b, H. González Acosta^b

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^bUnidad de Investigación, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

^cUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Fundamento: El síndrome óculo cerebro renal o síndrome de Lowe es una rara enfermedad hereditaria ligada al cromosoma X. Cursa con retraso mental, afectación neuromuscular y cataratas congénitas. A pesar de la clásica descripción de la afectación renal como un síndrome de Fanconi, suele tratarse de una afectación tubular proximal selectiva. La mutación genética característica se localiza en el gen OCRL ubicado en la región Xq26. La proteína producto de dicho gen es una inositol polifosfato 5-fosfatasa (OCRL1) que es importante en la función de la membrana lisosomal y regula el pool específico del fosfatidilinositol 4,5-bisfosfato que controla ciertas funciones celulares, tales como la endocitosis, la exocitosis y el citoesqueleto de actina.

Observación clínica: Lactante de 2 meses con hipotonía y cataratas congénitas. El estudio de la función renal mostró una tubulopatía proximal con hiperfosfatúria, hiperuricosuria, hiperaminoaciduria, acidosis tubular proximal, proteinuria de bajo peso molecular e hipercalcúria. El análisis del gen OCRL del paciente mediante secuenciación automática confirmó la sospecha clínica de síndrome de Lowe, hallándose una mutación sin sentido, R805X, heredada de su madre quien presentaba las opacidades puntiformes en el cristalino características de las portadoras. Se instauró tratamiento con bicarbonato, citrato, fosfato y vitamina D. La evolución ha sido favorable desde el punto de vista renal aunque ensombrecida por la presencia de la nefrocalcinosis.

Comentarios: Los avances tanto en los estudios genéticos moleculares como en la fisiopatología de esta enfermedad, así como la caracterización de otras enfermedades —como la enfermedad de Dent, con mutaciones en el mismo gen y diferente expresión fenotípica—, han mejorado el conocimiento de este síndrome.

SÍNDROME DE FRASIER: CAUSA INFRECUENTE DE SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE

M. Antón-Gamero^a, E. García-Martínez^a, R. Ortega-Salas^b, C. Perez-Seoane^b, A. García-Ceballos^c

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^bServicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^cServicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Fundamento: El síndrome de Frasier es una enfermedad rara y causa infrecuente de síndrome nefrótico corticorresistente. Se origina por mutaciones heterocigotas en las zonas de división del exón 9 del gen supresor del tumor de Wilms (WT1) localizado en 11p13. La alteración del equilibrio habitual de las isoformas de la proteína WT1 codificada por dicho gen ocasiona un defecto en la diferenciación gonadal y renal que explican la presentación clínica del síndrome.

Se caracteriza por pseudohermafroditismo masculino con disgenesia gonadal y elevado riesgo de gonadoblastoma, así como enfermedad renal progresiva con proteinuria progresiva, síndrome nefrótico y enfermedad renal crónica. La biopsia renal puede mostrar cambios mínimos y más frecuentemente glomerulosclerosis focal y segmentaria. Los escasos estudios de microscopía electrónica en este síndrome describen alteraciones en la estructura habitual de la membrana basal glomerular como posible expresión de la alteración en la función podocitaria.

Observación clínica: Niña de 5 años que debutó a los 28 meses con proteinuria nefrótica y posteriormente síndrome nefrótico corticorresistente. La biopsia renal mostró glomerulosclerosis focal y segmentaria y alteraciones del grosor de la membrana basal. Sobre el tejido renal obtenido también se estudiaron mediante técnicas inmunohistoquímicas algunas proteínas de la barrera de filtración glomerular como la podocina así como la expresión de WT1, un factor de transcripción vinculado a la diferenciación renal. Se instauró tratamiento con ciclosporina con una respuesta parcial que permitió un adecuado control clínico aunque con persistencia de la proteinuria en rango nefrótico, manteniendo una función renal normal. A pesar del fenotipo femenino normal, el cariotipo XY reveló un pseudohermafroditismo masculino. El estudio genético molecular confirmó la mutación IVS9 + 4C > T de novo en heterocigosis en el intrón 9 del gen WT1. El estudio de resonancia magnética nuclear puso de manifiesto útero y vagina rudimentarios sin poder localizar las cintillas gonadales. Ante el alto riesgo de gonadoblastoma, se realizó gonadectomía por laparoscopia. Tras la confirmación del síndrome de Frasier y por el potencial riesgo de desarrollo de tumores, se ha retirado progresivamente la ciclosporina, manteniéndose únicamente el tratamiento antiproteinúrico.

Comentarios: A pesar de su rareza, es importante descartar un síndrome de Frasier en niñas con síndrome nefrótico corticorresistente mediante la realización de cariotipo en el estudio inicial que permita prevenir precozmente la aparición de tumores. El estudio morfológico de la barrera de filtración glomerular mediante microscopía electrónica y expresión de marcadores específicos mediante inmunohistoquímica pueden ayudar a la comprensión del mecanismo patogénico de este síndrome.

VALOR DE LOS MARCADORES BIOQUÍMICOS Y LA ECOGRAFÍA RENAL EN LA DETECCIÓN DE PIELONEFRITIS AGUDA Y REFLUJO DE ALTO GRADO

C. Bautista Rodríguez^a, J.A. Camacho Díaz^b, J.J. García García^a, A. Vila Santandreu^b, M. Ramos Cebrián^b, J. Vila Cots^b, A. Gimenez Lloret^b

^aSección Nefrología, Hospital Infantil Sant Joan de Déu, Barcelona, España

^bServicio de Pediatría, Hospital Infantil Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Antecedentes: La distinción clínica entre pielonefritis aguda (PNA) e infección urinaria de vías bajas (ITU) en pediatría es difícil. Tradicionalmente se ha abusado de pruebas invasivas como la cistografía (CUMS) por priorizar la detección de reflujo vésico-ureteral (RVU) sobre el daño

renal por infección. La prevalencia de RVU en las ITU es del 25-40%, correspondiendo más del 50% a grados I-II. Una gammagrafía normal después de una ITU se ha asociado con bajo riesgo de RVU de alto grado (III-V), causante de cicatrices renales.

Hipótesis y objetivos: Evaluar la proteína C reactiva (PCR), la procalcitonina (PCT) y la ecografía renal como marcadores de PNA y RVU III-V en menores de 36 meses.

Metodología: Se incluyó a menores de 36 meses diagnosticados de ITU por primera vez y sin uropatología previa que presentan clínica compatible junto con urocultivo positivo de muestra obtenida por sondaje vesical. Se define como PNA aquella ITU con alteraciones gammagráficas características en el momento agudo. Se estudian los niveles de PCR y PCT de los pacientes según el protocolo hospitalario. A todos se realiza ecografía y gammagrafía renal en los 5 días posteriores al diagnóstico y CUMS a los que presentan ecografía o gammagrafía inicial alterada.

Resultados: Se ha incluido a 276 pacientes (109 menores de 3 meses y 167 de 3-36 meses). En los menores de 3 meses, 27 (24,7%) tuvieron PNA y de estos, 3 (11,1%) RVU de alto grado. En los de 3-36 meses, 58 (34,7%) tuvieron PNA y de ellos, 4 (6,9%) RVU III-V. Los niveles medios de PCR fueron superiores en la PNA (40 vs 73 mg/L y 64 vs 115 mg/L en cada grupo, respectivamente). La sensibilidad de la PCR para detectar PNA (*cut-off* 15 mg/l) fue del 77 y el 93%, respectivamente. Los niños con RVU III-V tuvieron en promedio valores de PCR más elevados (56 vs 170 mg/l; p 0,023). No se evidenció asociación entre la PCT y PNA o el grado de RVU. La ecografía renal tuvo una sensibilidad del 23% para detectar PNA y del 25 y el 66% para detectar RVU III-V en cada grupo, respectivamente.

Conclusiones: Los menores de 36 meses con PNA y RVU III-V presentan valores de PCR más elevados que los que no tienen dichas alteraciones. La ecografía renal tiene baja sensibilidad para detectar PNA y moderada para detectar RVU III-V. El bajo porcentaje de pacientes con RVU III-V justifica esperar a una segunda ITU para realizar pruebas invasivas.

VALORACIÓN DEL FILTRADO GLOMERULAR EN ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA SECUNDARIA A POLIQUISTOSIS AUTOSÓMICA RECESIVA

P. Bello Gutiérrez, C. Fernández Cambor, M. Navarro Torres
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Objetivos: Valorar las diferencias entre la cistatina C y la creatinina séricas como estimadores del filtrado glomerular (FG) en la enfermedad renal crónica (ERC) secundaria a poliquistosis renal autónoma recesiva (PQAR).

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo realizado en 18 pacientes diagnosticados de ERC secundaria a PQAR en estadios I y IV entre enero 2000 y diciembre 2010, con al menos una determinación simultánea de cistatina C y creatinina séricas y valoración del FG por CrEDTA, y tomando la primera determinación para el caso de disponer de varias. Se construyeron 2 modelos, valorando la relación de los FG estimados por las fórmulas de Filler y Schwartz con respecto al valor al CrEDTA (*gold standard*), y se relacionaron

los datos obtenidos buscando una correlación entre ambas variables y la técnica de referencia.

Se construyeron dos ecuaciones de regresión para relacionar estas variables, evaluando las diferencias existentes entre ambos.

Resultados: De los 18 pacientes, 11 (61%) son varones. El rango de edad está comprendido entre los 2 y 18 años, con una mediana en la primera determinación de 11 años. Por estadios, I (1 caso), II (3 varones), III (9, 4 varones) y IV (5, 3 varones). La correlación obtenida para ambos modelos es fuerte (coeficiente de Pearson para FG por Filler: 0,875 (IC del 95%, 0,69-0,9527), y por Schwartz: 0,79 (IC del 95%, 0,5119-0,9182), $p < 0,01$ en ambos casos). La relación para cada uno de los métodos con el CrEDTA sigue un modelo lineal. A través de Schwartz: $\text{Cresta} = 0,457 \times \text{FG}$ (Schwartz) + 16.501, explicando el 62,4% de los datos de la muestra. A través de Filler se construyó: $0,862 \times \text{FG}$ (Filler) + 6.824, explicando el 76,6% de las observaciones. Se relacionó el FG obtenido a través de ambos estimadores (Filler y Schwartz), obteniendo un coeficiente de correlación de Pearson de 0,852 (IC del 95%, 0,6395-0,9436).

Conclusiones: Desde un punto de vista clínico, ambos métodos permiten estimar correctamente el FG en ERC secundaria a PQAR, al correlacionarse fuertemente con el *gold standard*, siendo posible que el empleo de Filler se ajuste más al valor obtenido por CrEDTA. Sin embargo, dado el tamaño muestral y las observaciones realizadas sería preciso incluir más pacientes para encontrar diferencias entre ambos métodos.

TUBULOPATÍA Y OJO ROJO: UNA ASOCIACIÓN QUE SE DEBE RECORDAR

P. Bello Gutiérrez, J. Vara Martín, R. Muley Alonso, C. Diz-Lois Palomares

Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

Fundamento y objetivos: El binomio uveítis y nefropatía túbulo intersticial (síndrome TINU) es una rara entidad, probablemente infradiagnosticada, que demuestra una patogenia común entre ambos órganos y que es conveniente recordar en la práctica habitual.

Observaciones clínicas: Varón de 15 años, sano previamente y sin antecedentes de interés, remitido desde oftalmología por hallazgo casual de creatinina elevada en el estudio de ojo rojo, iniciado 4 meses antes. Diagnosticado de uveítis bilateral, tratado con ciclopéjicos y dexametasona oftálmicos, y prednisona oral a 40 mg/día 10 días, con resolución del cuadro oftalmológico. Exploración física y presión arterial, normales. Estudios de laboratorio presentaba: hemograma con velocidad de sedimentación normales, creatinina sérica 1,78 mg/dl con filtrado glomerular 61 ml/min/1,73 m², hipofosforemia, glucosuria, hiperaminoaciduria, hiperfosfatemia, y α -2 microglobulina en orina elevada. Complemento e inmunoglobulinas normales. Ecografía abdominal y Rx de tórax normales. Mantoux negativo. Enzima convertora de angiotensinógeno normal. Se realiza biopsia renal con los siguientes hallazgos: infiltrado inflamatorio linfocitario en el intersticio afectando al 5% del parénquima. Inmunohistoquímica con linfocitos T (CD3) positivos. Técnicas para CD20

normales. Ultraestructuralmente no muestran alteraciones. Se diagnostica de síndrome TINU y se inicia tratamiento con corticoides orales a 80 mg/día, en pauta descendente. La evolución clínica tras 26 semanas es favorable, sin recaída oftalmológica, y descenso progresivo de la creatinina, persistiendo alteraciones tubulares.

Comentarios: Es un síndrome oculorrenal, con sintomatología sistémica. Se ha postulado una patogenia autoinmunitaria, implicando la inmunidad celular y autoanticuerpos contra antígenos tubulares y de la úvea. Clínicamente, los síntomas oculares preceden a la clínica sistémica-renal en un 20% de los casos. Oftalmológicamente se manifiesta con una uveítis sobre todo anterior (80%) y bilateral (77%). Puede recaer, con un pronóstico visual en general bueno. La afectación renal es una tubulopatía intersticial que tiende a la resolución espontánea, pero puede beneficiarse de corticoides. La recurrencia es rara, con disfunción renal en el 10%. Es preciso hacer el diagnóstico diferencial con otras entidades de ámbito reumatológico.

Conclusiones: El diagnóstico de síndrome de TINU requiere hallazgos histológicos de nefropatía tubulointersticial y uveítis típica. Si no hay mejoría espontánea, el tratamiento de elección son los corticoides. Aunque habitualmente el pronóstico renal es favorable, es preciso continuar el seguimiento en consulta a estos pacientes, ya que en ocasiones las alteraciones tubulares pueden prolongarse durante años.

SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE. VALORACIÓN DEL ESTUDIO GENÉTICO

J.E. Cabrera Sevilla, A.M. Campos Aguilera, A.M. Daza Torres *Nefrología Pediátrica, Complejo Hospitalario Torrecárdenas, Almería, España*

Introducción: Presentamos un caso clínico de un preescolar de 23 meses de edad que acude a urgencias por fiebre de 2-3 días de evolución en el contexto de cuadro catarral. En la exploración destaca edemas palpebrales y pretibiales. Se realiza analítica en urgencias que comprueba proteinuria en rango nefrótico.

Evolución: Tras diagnosticarse de síndrome nefrótico idiopático se inicia tratamiento según protocolo con prednisona 60 mg/m²/día. Se consigue remisión parcial a la semana de tratamiento, que se mantiene únicamente durante 3 días. A la 8.ª semana de tratamiento persiste proteinuria; se administran 6 pulsos de 6-metil-prednisolona sin obtener respuesta por lo que se cursa biopsia renal y estudio genético y se sigue protocolo de Mendoza.

Estudio genético: NPSH1 con mutación en heterocigosis tipo *missense* en p.Asn1888lle (P.N1881) en posición 563 del exón 5 del gen (significado clínico patológico en homocigosis). NPSH2: mutación en pArg229Gln (p.R229Q) en la posición 755 del exón 5 del gen (significado clínico patológico variable). Es catalogado como mutación en heterocigosis compuesta.

Biopsia renal: Valorada como cambios mínimos, con leve proliferación mesangial y escasos depósitos de fibrinógeno, IgM e IgG. Al persistir proteinuria en rango nefrótico a la 10.ª semana de tratamiento, se añade al tratamiento ciclofosfamida oral, consiguiendo la remisión completa, que se mantiene hasta la actualidad.

Discusión: Destacar la necesidad de profundizar en la genética del síndrome nefrótico idiopático infantil y en las implicaciones en clínica.

RITUXIMAB EN NIÑOS CON SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICODPENDIENTE

J.A. Camacho, M. Ramos, J. Vila, A. Vila, R. Gil, A. Giménez
Sección de Nefrología, Hospital Infantil Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Introducción: Rituximab (RTX) es una alternativa en el tratamiento del SNCD, por un mecanismo de acción transitorio que permite remisiones duraderas y retirada de prednisona (PRD) y de los inmunosupresores (IS).

Material y método: Se administra RTX a pacientes con SNCD con los siguientes criterios: a) requerimiento en su evolución de PRD + al menos 2 inmunosupresores; b) en el año previo al RTX necesidad de PRD + 1 IS de forma continua; c) no es preciso biopsia previa. Criterios de exclusión: SN CR en algún momento de su evolución. Se valoran: el número de brotes desde el inicio, el número de brotes/año (B/A), previos a RTX y post-RTX, así como los efectos adversos atribuibles al RTX. La administración inicial de RTX es de 375 mg/m²/semana durante 4 semanas, independiente de los niveles de linfocitos B.

Resultados: Se incluye a 11 pacientes que durante su evolución se han comportado como CD y reúnen los criterios de inclusión. Son 8 niños y 3 niñas. La edad media al inicio del SN es de 3,7 años (1,2-7,1), el número medio de brotes: 19,7 (7-36), el número B/A: 2,04 (1,55-2,9). Todos los pacientes reciben el mismo tratamiento: 4 dosis de RTX; 1 paciente recibe una nueva tanda de 4 dosis y 1 recibió una dosis única posterior. No hemos observado efectos adversos atribuibles al RTX siguiendo el protocolo de administración establecido por farmacia. Tras el RTX y en un tiempo medio de seguimiento de 1,6 años (1-2,7) el número de brotes y número de B/A han disminuido de forma significativa. Ocho pacientes no han recaído (seguimiento medio: 1,3 años) y 6 de ellos no toman ninguna medicación desde los 6 meses tras tratamiento con RTX.

Conclusiones: El RTX es una alternativa al tratamiento del SNCD. Tras su administración, es posible retirar el tratamiento con PRD/IS en más de la mitad de nuestros casos. Es preciso completar más tiempo de seguimiento para establecer conclusiones precisas.

TRASTORNOS DEL COMPORTAMIENTO Y LA CALIDAD DE VIDA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES CON TRASPLANTE RENAL

S. Chocrón, E. Lara, R. Vilalta, A. Madrid, C. Herrero, M. Muñoz, J. Nieto
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: Los avances médicos han contribuido a que la mayoría de los pacientes pediátricos trasplantados renales sobrevivan hasta la adultez, por ello el cuidado óptimo de estos pacientes incluye no solo el manejo médico, sino asegurar un desarrollo psicosocial adecuado para lograr una transición exitosa hacia la vida adulta.

Objetivo: Realizar un estudio transversal, observacional y descriptivo y determinar la prevalencia de trastornos del comportamiento y calidad de vida en 41 niños y adolescentes trasplantados renales con edades comprendidas entre 5 y 18 años.

Conclusiones: 1) evaluación de enfermería: buena motivación del paciente para cumplir el tratamiento, pero al mismo tiempo refieren agotamiento por la cronicidad del mismo. 2) Valoración nutricional: porcentaje de pacientes con obesidad y sobrepeso superior al de la población sana, con mayor prevalencia en el postrasplante temprano (< 6 meses) y pacientes que recibían esteroides. Estos, asociado a otros factores como dislipemias, hipertensión arterial y escasa actividad física, aumentan el riesgo cardiovascular, por lo que la valoración y la educación pre y postrasplante contribuirá a prevenir estados comórbidos. 3) Nivel educativo: se observó un efecto negativo en la mayoría de las áreas de aprendizaje y aspectos escolares, interfiriendo con la adquisición de las competencias básicas. Fue más notorio cuanto más prolongada y severa era la enfermedad de base pretrasplante. 4) Evaluación sociofamiliar: la enfermedad supuso la pérdida laboral de uno de los progenitores en mucho de los casos. Las principales necesidades percibidas por el grupo familiar fueron la necesidad de mayor apoyo sociofamiliar, apoyo económico, orientación y asesoramiento. 5) Valoración de desórdenes conductuales y emocionales: alta prevalencia de trastornos psiquiátricos comórbidos, que resalta la necesidad valoración psiquiátrica pre y postrasplante. La calidad de vida estaba por debajo de la media significativamente en relación con la población sana. Aunque con la edad mejoraba en el paciente, la valoración por parte de los padres era muy negativa.

TRATAMIENTO CON RITUXIMAB EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO

S. Chocrón, A. Madrid, E. Lara, R. Vilalta, M. Muñoz, C. Herrero, J.L. Nieto
Servicio de Nefrología, Hospital M-I Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: El 40% de los pacientes con síndrome nefrótico corticosenible (SNCS) presentarán una evolución tórpida relacionado con la aparición de frecuentes brotes (SNFB), corticoddependencia (SNCD) o corticorresistencia (SNCR) en el curso de la enfermedad. Por esto requerirá tratamiento inmunosupresor (INM) adicional para disminuir la corticotoxicidad o corticorresistencia. En los últimos años se ha utilizado el rituximab (RTX) con resultados exitosos.

Objetivos: 1) Determinar la eficacia del RTX para controlar a los SNFB, SNCD y SNCR; 2) determinar la eficacia frente al SNCR y ciclosporina sensible (CyAS) y ciclosporina dependiente (CyAD); 3) duración de la remisión con RTX y relación con el inmunofenotipo, y 4) evaluar los efectos secundarios. **Pacientes y método:** Se incluyó a 15 pacientes (7 niños y 8 niñas). Trece de ellos fueron biopsiados resultando: SNCM: 10 y GSFS: 3. Se administraron 2 dosis de RTX a 375 mg/m²/dosis a intervalo de una semana. Catorce pacientes estaban en remisión y uno presentaba proteinuria nefrótica (paciente n.º 2). Se monitorizó mensualmente la proteinuria

y el inmunofenotipo. Se procedió a retirar el inmunosupresor de base en el mes siguiente.

Resultados: Los 10 pacientes con SNCM correspondían a SNCS y respondieron favorablemente a 2 dosis de RTX. Los pacientes 4 y 5 recayeron a los 10 meses de la última dosis, por lo que recibieron 2 dosis más, manteniéndose hasta la actualidad en remisión (3 y 4 meses, respectivamente). En ambos casos coincidiendo con la normalización de los linfocitos B. Las 3 GSFS fueron SNCR, 2 de ellos CyAS y el tercero CyAR. Tanto el SNCRyCyAR como el SNCRy CyAS no respondieron al RTX, el otro SNCyAS está actualmente en fase de retirada del INM. De los 10 pacientes que están actualmente en remisión, 5 de ellos han recuperado el inmunofenotipo. El tiempo promedio de remisión oscila en los 10 meses post RTX.

Conclusiones: 1) Todos los paciente SNCS han remitido al RTX; 2) de los 7 pacientes que han recuperado el inmunofenotipo solo 2 han recaído; 3) las 2 recaídas estuvieron asociadas el inicio de normalización del inmunofenotipo; 4) los pacientes con SNCR fueron resistentes al RTX y no se observó relación con la sensibilidad a la CyA, y 5) no se observaron efectos secundarios.

GLOMERULONEFRITIS AGUDA HIPOCOMPLEMENTÉMICA CON SEVERA AFECTACIÓN TUBULOINTERSTICIAL

P. De Diego Fernández^a, C. García López^b, M. Navarro Medina^a, I. Medina Martínez^a, E. Conde Puertas^a, B. Bravo Mancheño^a, D. Barajas de Frutos^a

^aServicio de Pediatría, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

^bAnatomía Patológica, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España

Fundamento y objetivos: Las manifestaciones habituales de la glomerulonefritis agudas (GNA) son hematuria, proteinuria, hipertensión arterial e insuficiencia renal aguda con oliguria. Son raras las manifestaciones de afectación tubulointersticial. Presentamos el caso de un paciente con GNA y grave afectación tubulointersticial.

Caso clínico: Paciente de 3 años, sin antecedentes personales de interés, que presenta desde 3 semanas antes vómitos diarios. Fiebre máxima de 38,5°C durante los primeros días, decaimiento, palidez, anorexia y pérdida de peso. En su centro de salud se detecta glucosuria con glucemia normal. Exploración: peso 16 kg, talla 98 cm. Mediano estado general. Palidez. Mucosas pastosas; cercos periorbitarios. Taquicardia, pulsos periféricos y centrales normales. Auscultación normal. Taquipnea. Abdomen y exploración neurológica: normales. Antecedentes familiares: hermano de 9 años con diabetes mellitus tipo I. Padres sanos. Pruebas complementarias: análisis: hemograma: 21.910 leucocitos/ μ l (84,5% PMN, 11,9%), Hb: 7,3 g/dl, Hto: 25,9%. 394.000 plaquetas/ μ l. Bioquímica: glucosa, 100 mg/dl, Na: 137,8 mmol/l, K: 4,61 mmol/l, Cl: 118 mmol/l, creatinina: 3,5 mg/dl (FG 16 ml/min/1,73 m²), urea: 158 mg/dl, cistatina 2,46 y beta2M 12,4, mg/l. PCR: 0,4 mg/dl. VSG 62 mm. PTHi 122 pg/ml, gasometría: pH 7,14. EB-15,9 mmol/l. HCO₃ 1,3 mmol/l. K 4,3, Na 140, Cl: 116, mEq/l. Anión GAP 13,7. Inmunología: IgG, IgA, IgE e IgM normales. C3 35 y C4 8, mg/dl. ANA positivo

homogéneo/antinucleolar 1/160. Cribado de ANA negativo. Anti-ADNn negativo. ASLO de 15 U/l. Análisis de orina: glucosa: 481 mg/dl, HCO₃: 2,9 mmol/l. Hiato aniónico en orina: positivo. Cetonuria: pH: 7,5, proteínas 70 mg/dl, proteína/creatinina (mg/mg) 3,5; alfa-1 microglobulina 27 mg/dl, densidad: 1.006, Sedimento: leucocitos y hematies: indicios, nitritos (-). Ecografía renal: tamaño normal, hiperecogenicidad difusa bilateral. Biopsia renal: glomerulonefritis proliferativa mesangial y endocapilar difusa y global. Nefritis aguda tubulointersticial severa. Depósitos de IC IgG, C3, IgA, C1q y C4 mesangial y tubular. Evolución: se trata con 3 pulsos de metilprednisolona y posteriormente se programan 6 pulsos (mensuales) de ciclofosfamida y aportes de bicarbonato orales. Se consigue mejoría del FG (34 ml/min/1,73 m²) y corrección de la acidosis, persiste la glucosuria y la proteinuria.

Comentarios: La afectación tubulointersticial severa en el contexto de una glomerulonefritis aguda es muy rara. En nuestro paciente, consideramos que la etiología más probable es una nefropatía lúpica severa con insuficiencia renal e importante nefropatía tubulointersticial, aunque actualmente no reúne los criterios suficientes.

DENSIDAD MINERAL ÓSEA EN NIÑOS CON HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA ASINTOMÁTICA

J. Escribano, M.C. Rubio, M. Zaragoza, V. Luque, N. Ferré, R. Closa

Unitat Recerca Pediatria Nutrició i Desenvolupament Humà, URV, Hospital Universitario Sant Joan, Reus, Barcelona, España

Introducción: Una menor densidad mineral ósea (DMO) en la infancia puede estar relacionada con el riesgo de padecer osteoporosis o fracturas en época adulta. Estudios epidemiológicos han demostrado que hasta un 30% de los niños sintomáticos con hipercalciuria presentan osteopenia. Se desconoce si los niños con esta alteración metabólica, sin clínica urológica, tienen el mismo riesgo.

Objetivos: Determinar la prevalencia de hipercalciuria idiopática en niños sanos de 7 años de edad. Valorar la posible influencia de la hipercalciuria idiopática sobre la DMO.

Material y métodos: Dentro del estudio longitudinal CHOP (Childhood Obesity Project) se realizó un análisis observacional en la muestra española a los 7 años de edad (n = 176), se valoró la ingesta de calcio mediante un cuestionario de frecuencia de consumo, la HI mediante determinación en dos orinas del cociente calcio/creatinina y la DMO mediante densitometría de rayos X con doble nivel de energía.

Resultados: La prevalencia de hipercalciuria idiopática en la población estudiada fue del 12,4% (8 V/6 H). La DMO total (z-score) no presentó diferencias entre los niños con hipercalciuria idiopática (0,05 \pm 0,57) y el resto (0,42 \pm 0,78). La ingesta de calcio no se correlacionó con la DMO. La DMO total (z-score) incrementó significativamente con el IMC (DMO z-score en primer cuartil de IMC: -0,15 \pm 0,73, DMO z-score en 4.º cuartil de IMC: 0,75 \pm 0,76; p < 0,001 entre grupos).

Conclusiones: La prevalencia de hipercalciuria idiopática en niños sanos en nuestra área es del 12,4%. La hipercalciuria idiopática en niños asintomáticos no afecta a la salud del hueso.

PROBLEMAS ÉTICOS EN LA EVALUACIÓN GENÉTICA EN MENORES

J. Escribano Subias

Hospital Universitario Sant Joan Reus, Unitat de Bioètica, IISPV, URV, Tarragona, España

Introducción: El diagnóstico genético tiene especial interés en la infancia, ya que muchas entidades mediadas genéticamente pueden manifestarse de forma congénita o en edades tempranas de la vida. El diagnóstico precoz puede suponer una ventaja en patologías con tratamiento conocido, pero no está tan claro en condiciones meramente predictivas de desarrollo tardío o en condiciones de portador.

Objetivos: Dilucidar las controversias del diagnóstico genético en menores en tres circunstancias: a) evaluación presintomática de enfermedades genéticas de aparición tardía; b) evaluación predictiva de enfermedades genéticas poligénicas y penetrancia variable, determinación de la susceptibilidad individual, y c) evaluación del estado de portador de una alteración genética transmisible.

Material y métodos: Se fundamenta en tres aspectos: a) delimitación de la controversia ética; b) análisis principialista consecuencialista de las opciones, y c) elaboración de recomendaciones.

Resultados: Se valoran riesgos (pérdida de autoestima, discriminación, daño de la dinámica familiar o personal) y beneficios (disminución de la incertidumbre, autonomía parental) del diagnóstico precoz. Se confronta con las recomendaciones de instituciones y sociedades científicas. Se analizan posturas discrepantes y se elaboran recomendaciones.

Conclusiones: Recomendaciones: a) los test genéticos predictivos en fase presintomática deberían realizarse en menores siempre que esto suponga una ventaja médica para el niño; b) en test genéticos de susceptibilidad cuando no pueda delimitarse una ventaja médica clara para el menor, y sólo pueda informarse sobre riesgos o susceptibilidades, se recomienda no realizar el test hasta que el menor pueda tomar la decisión por sí mismo, en la edad adulta; c) no se recomienda la realización de estudios genéticos de portadores sanos en menores, aconsejándose posponer dichas pruebas hasta que la persona pueda dar su libre consentimiento.

ESTUDIO MULTICÉNTRICO DE COMPLICACIONES QUIRÚRGICAS EN TRASPLANTE RENAL PEDIÁTRICO (GRUPO ESPAÑOL DE COMPLICACIONES QUIRÚRGICAS EN TRASPLANTE RENAL PEDIÁTRICO)

L. Espinosa^a, C. Fernández^a, L.E. Lara^b, M.J. Sanahuja^c, G. Ariceta^d, F. De la Cerda^e, A. Vila^f, J. Zamora^g

^a*Nefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Valencia, España*

^b*Nefrología Infantil, Hospital Vall de Hebrón, Barcelona, España*

^c*Nefrología Infantil, Hospital La Fe, Valencia, España*

^d*Nefrología Infantil, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España*

^e*Nefrología Infantil, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España*

^f*Nefrología Infantil, Hospital San Joan de Déu, Barcelona, España*

^g*Servicio de Bioestadística, Hospital Ramón y Cajal, Madrid, España*

Objetivo: Analizar la incidencia de las complicaciones urológicas y vasculares en trasplante renal (TR) en niños durante el primer año postintervención y explorar los factores de riesgo asociados.

Métodos: Se revisaron las historias clínicas todos los trasplantes renales pediátricos realizados entre 2004 y 2007 en 6 hospitales españoles. Se incluyen datos demográficos y características clínicas de los donantes y receptores, así como la historia quirúrgica.

Resultados: 220 pacientes menores de 18 años recibieron un TR (95% un TR aislado), 87,6% fueron TR de donante cadáver (TRC) y 20,1% habían recibido un trasplante anterior. El 57,8% de los receptores eran varones, con una edad media de 11 años (5,3-14,6 años). La mayoría de los receptores tuvieron diálisis previa (71,4%), durante un promedio de $7,8 \pm 12,2$ meses. La incidencia acumulada de complicaciones urológicas fue de 10,5%, siendo la más frecuente la estenosis urinaria y/o obstrucción. Las complicaciones vasculares se observaron en 23 pacientes (10,5%), siendo la trombosis la más frecuente. En 23 pacientes (10,5%) hubo pérdida del injerto y 1 paciente murió. De estos últimos, 24 pacientes hubo trombosis en el 75%. Entre los diversos factores analizados, la edad receptores se asoció consistentemente con el riesgo de complicaciones. Los receptores mayores tenían más probabilidad de tener complicaciones urológicas, mientras que los receptores más jóvenes eran más propensos a sufrir complicaciones vasculares. En relación a esto el peso y la altura también se asociaron con el riesgo de complicaciones. Sin embargo, no se encontró ninguna asociación con la obesidad (definida como índice de masa corporal > percentil 97).

Conclusiones: Las complicaciones urológicas y vasculares en niños sometidos a trasplante renal son frecuentes. La alta incidencia de pérdida del injerto asociado a trombosis obliga a estudiar los factores de riesgo y desarrollar medidas profilácticas para evitarlas.

TRASPLANTE RENAL PEDIÁTRICO EN UN CENTRO ESPAÑOL. EXPERIENCIA DE 25 AÑOS

L. Espinosa^a, C. García Meseguer^a, A. Alonso^a, M. Melgosa^a, C. Fernández Camblor^a, A. Peña^a, J. Bravo^a, M.J. Martínez Urrutia^b, E. Jaureguizar^b, M. Navarro^a

^a*Nefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España*

^b*Urología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España*

Objetivos: Analizar nuestra experiencia de trasplante renal en receptores pediátricos.

Métodos: De 1985 a 2010, hemos realizado 345 trasplantes renales (219 hombres y 126 mujeres), 81 de donante vivo (TRDV) y 264 de donante cadáver (TRDC); en 9 casos el trasplante fue hepatorenal simultáneo. El protocolo inmunosupresor estándar es: triple terapia con

esteroides, micofenolato mofetilo o azatioprina y ciclosporina o tacrolímulo y desde 1991 con inducción (baxilisimab o timoglobulina).

Resultados: La enfermedad renal primaria ha sido: uropatía obstructiva/dislipasia/hipoplasia/nefropatía por reflujo en 171 (59%), hereditaria 91 (96%) y glomerular 37 (11%). La edad media del receptor $10,4 \pm 5,2$ años. Trasplante anticipado se hizo en un 24,3% (48% de los TRDV vs 17% de los TRDC). Han fallecido 8 pacientes (debido a infección en 4, enfermedad cardiovascular 2, leucemia 1 y 1 en un trasplante hepático). La supervivencia actuarial del paciente es del 97,9, el 97,5 y el 96,8% a 1, 5 y 10 años, con una supervivencia del injerto del 90,1, el 76,6 y el 58,4%, respectivamente. Comparando por décadas, la supervivencia del injerto a 1 y 5 años es del 81,5 y el 59,3% en la década de los ochenta, del 86,8 y el 75,7% en la década de los noventa y el 96 y el 84,3% desde el año 2000. Desde 1994 que iniciamos el programa de TRDV, la supervivencia del injerto a 1, 5 y 7 años es del 97,5, el 86,5 y el 82,9%, respectivamente, para TRDV vs el 91,3, el 81 y el 74,1%, respectivamente, para TRDC. Se han producido un total de 108 fracasos; las causas más comunes han sido: inmunológicas (69,4%), trombosis (3,7%) y recurrencia de la enfermedad de base (9,3%). Disponemos de datos sobre rechazo desde 1994 en 241 injertos: el 28,2% tienen al menos un episodio de rechazo (32,3% de TRDC frente a 20% de TRDV).

Conclusiones: La supervivencia del injerto a los 5 años ha mejorado en un 25% en los últimos 20 años. El trasplante renal de donante vivo es el mejor tratamiento para la enfermedad renal terminal en niños con una mejoría en la supervivencia del injerto de un 8,8% a los 7 años en relación con el trasplante renal de cadáver. Los receptores de TRDV tienen una menor incidencia de rechazo.

EVOLUCIÓN EN LA NUTRICIÓN DE NIÑOS CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA DIAGNOSTICADA EN LOS DOS PRIMEROS AÑOS DE VIDA

M.T. Fernández, A. Castellón, M. Melgosa, C. Fernández, M. Navarro
Servicio de Nefrología Infantil, Hospital La Paz, Madrid, España

Objetivos: Describir la evolución del estado nutricional en niños diagnosticados de enfermedad renal crónica (ERC) en los 2 primeros años de vida.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de 52 niños (63,5% varones/36,5% mujeres). Un 84,61% se diagnosticaron con < 1 mes de vida y un 94% con < 6 m. Un 25% eran pretérmino y un 8% tenían peso bajo al nacimiento (CIR). Etiología de la ERC: estructural 69%, hereditaria 11%, necrosis cortical 7% y otras 11%. Distribución en estadios ERC (según filtrado glomerular estimado [FGe] a 18 m de vida): I: 17,3%, II: 32,6%, III: 28,8% y IV: 21,1%. El 30% precisó gastrostomía con nutrición enteral nocturna a una edad de $12,7 \pm 4,78$ m. Se usó fludrocortisona en 32%, bicarbonato en 38,5% (DE $2,04 \pm 1,43$ mEq/kg/día), y ClNa en 53% (DE $1,24 \pm 1,04$ mEq/kg/día). Se analizó peso, talla e índice de masa corporal (IMC), trimestral hasta los 5 años y semestral después. Tiempo medio de seguimiento $24,73 \pm 25,56$ m, finalizando éste ante inicio de terapia sustitutiva u hormona de crecimiento.

Resultados: Se observa mejoría general en el seguimiento en peso (z score basal: -1,3; 5 años: -0,6), talla (basal: -1,2; 5 años: -0,5) e IMC (basal: -0,8; 5 años: -0,3) ($p < 0,001$ para los 3). En función al IMC basal (z score < -1 vs > -1) el grupo peor nutrido mejora más significativamente tanto en peso ($p = 0,002$) como en talla ($p = 0,04$) y en IMC ($p = 0,001$). No hubo diferencias estadísticas en relación al sexo, prematuridad o CIR; tampoco con la necesidad de fludrocortisona, sal o bicarbonato o con las dosis precisadas. Valores más altos de hemoglobina se correlacionaron significativamente con un mejor z-score de talla ($p = 0,005$) aunque no de peso o de IMC. De manera global, se encontró una correlación significativa entre mejor FGe y mejor peso ($p < 0,0001$), talla ($p = 0,0003$) e IMC ($p < 0,0001$) en el seguimiento. Separando por estadios (I y II versus III y IV), el grupo con afectación más severa tenía valores iniciales más bajos pero ambos grupos mejoraron sin diferencias significativas en la evolución. Los niños con gastrostomía tienen valores basales de peso, talla e IMC significativamente más bajos que el resto de los niños apreciándose una mejoría estadísticamente significativa en peso e IMC (no en talla) a partir del 6.º mes ($p = 0,04$ y $0,02$).

Conclusiones: El peso, talla e IMC de los niños se mantiene por debajo de la media pero mejora a lo largo del seguimiento. Esta mejoría es más marcada en los niños que parten de peor estado nutricional. Los niños con estadio más avanzado de ERC tienen parámetros iniciales peores pero mejoran igual que los pacientes de mejor filtrado. Un buen control de la anemia se refleja en una mejor curva de talla. La gastrostomía con enteral nocturna mejora peso e IMC a partir del 6.º mes de la misma.

TRATAMIENTO CON HORMONA DE CRECIMIENTO (rhGH) EN NIÑOS CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA (ERC) EN TRATAMIENTO CONSERVADOR

C. Fernández, M. Navarro, L. Espinosa, A. Peña, M.C. Meseguer, A. Alonso, M. Melgosa
Servicio de Nefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Objetivo: Evaluar la eficacia del tratamiento con rhGH y posibles factores que influyen en su respuesta en niños con ERC en tratamiento conservador.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de 48 pacientes (29 H, 19M) tratados con rhGH. Se recogen datos cada 6 meses comenzando 1 año antes del inicio de tratamiento hasta 3 años después. La patología de base fue: enfermedad estructural: 50%; enfermedades hereditarias: 35,4%; otras: 14,6%. Los datos al inicio del tratamiento fueron: edad media: 9 ± 4 años (2,4-16,8), FG medio (fórmula de Schwartz): 45 ± 28 ml/min/1,73 m² (20% estadio 2, 45% estadio 3, 35% estadio 4 o 5 de ERC); el 68% de los niños estaba en fase prepuberal.

Resultados: Datos de talla (desviación estándar): -1 año (n = 48): $-1,9 \pm 1,1$; -6 meses (n = 48): $-1,9 \pm 0,1$; inicio rhGH (n = 48): $-2 \pm 0,9$; 6 meses (n = 46): $-1,6 \pm 1$; 1 año (n = 44): $-1,5 \pm 0,9$; 18 meses (n = 39): $-1,4 \pm 1$; 2 años (n = 32): $-1,3 \pm 1$; 2,5 años (n = 26): $-1,2 \pm 1,2$; 3 años (n = 19): $-1,4 \pm 1,1$. Incremento significativo ($p < 0,005$) en la desviación estándar de talla en los primeros 2,5 años de tratamiento, máximo efecto

en los primeros 6 meses. El incremento medio de talla fue de $8,9 \pm 2,5$ cm en el primer año de tratamiento. No se observaron cambios en la desviación estándar de peso ni IMC. El FG medio permaneció estable, con una mediana de pérdida de FG de $-0,7 \pm 12,9$ ml/min/1,73 m² el año pretratamiento, $-2,3 \pm 11,3$ ml/min/1,73 m² el primer año; $-0,1 \pm 10,7$ ml/min/1,73 m² el segundo año y $-6,2 \pm 18,5$ ml/min/1,73 m² el tercer año de tratamiento. No se objetivaron cambios significativos en los niveles séricos de calcio, fósforo, PTH, hemoglobina o bicarbonato. Las dosis medias de aporte de bicarbonato permanecieron estables, aunque aumenta el porcentaje de pacientes que requieren dosis superiores a 3 g/kg; así mismo, aumentan (aunque no de manera estadísticamente significativa) las necesidades de calcitriol. Ningún paciente presentó disfunción tiroidea, aumento significativo de HbA_{1c} o hipertensión intracraneal. La talla final fue de: $154,5 \pm 5,9$ cm ($0,94 \pm 1,2$ DE talla) en niñas (n = 7) y de $167,8 \pm 8$ cm ($0,94 \pm 1,2$ DE) en niños (n = 10). Relación inversa entre la respuesta al tratamiento y la edad al inicio de rhGH, la respuesta fue independiente del grado de ERC, el sexo, la enfermedad de base, el estado nutricional o los niveles de hemoglobina, PTH o IGF-1.

Conclusión: El tratamiento con rhGH es seguro y mejora significativamente la talla, especialmente en los primeros años y en los niños más pequeños sin afectar el FG.

HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y SEUDOHIPOPARATIROIDISMO

M. Fernández^a, V. Recio^b, L. Fernández^b, A. Díaz Moro^b, L. Regueras^b, J. Martínez^a, L.M. Rodríguez^a

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Complejo Asistencial Universitario de León (CAULE), León, España

^bUnidad de Endocrinología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Complejo Asistencial Universitario de León (CAULE), León, España

Introducción: Los pacientes afectados de pseudohipoparatiroidismo (PHP) presentan elevada prevalencia de hipertensión arterial (HTA) con poca información sobre la etiopatogenia de la misma. Entre los factores implicados se encuentra la obesidad (existiendo diferencias en el eje renina-angiotensina respecto a la HTA de pacientes obesos sin alteración paratiroidea), elevación de los niveles de PTH e hipovitaminosis D.

Caso clínico: Paciente varón diagnosticado a los 3 años y 11 meses de PHP en tratamiento con carbonato cálcico y vitamina D3. Sin signos clínicos de osteodistrofia hereditaria de Albright. Recibe tratamiento con levotiroxina por hipotiroidismo sin otras alteraciones hormonales asociadas. A los 10 años se detecta HTA en los controles rutinarios presentando en ese momento en la analítica calcio 8,4 mg/dl, fósforo 6,78 mg/dl, PTH 232 pg/ml, vitamina D3 28 ng/ml, renina 1,6 ng/ml/h, aldosterona 48 pg/ml, PA elevada mediante MAPA y z-score IMC + 0,99. Se realiza estudio completo descartándose otras causas de HTA secundaria e iniciándose tratamiento farmacológico de su HTA. Durante su evolución presenta mal cumplimiento de la dieta y farmacológico con sobrepeso (IMC de + 1,40), precisando varios ingresos por cuadros de hipocalcemia y crisis hipertensiva. Tras insistir al paciente y su familia en la necesidad del

cumplimiento terapéutico en los últimos controles se aprecia un mejor control metabólico con calcio 8,7 mg/dl, fósforo 4,89 mg/dl, PTH 154 pg/ml, IMC + 1,02 objetivándose un mejor control de la PA sin síntomas de HTA ni de hipocalcemia en los últimos meses.

Comentarios: En el PHP, además de un estudio hormonal inicial por la posibilidad de resistencias hormonales asociadas, es necesario un control riguroso de la PA debido a la alta prevalencia de HTA en estos pacientes. Se desconocen los mecanismos patogénicos de esta HTA pero un adecuado control metabólico del PHP y de la obesidad podría mejorar las cifras de PA por sí mismo.

INTOXICACIÓN POR VITAMINA D. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

M.T. Fernández, C. Vicente, M.A. Castellar, L. Villaceros, E. Martínez, M.J. Ayala, S. Gracia
Nefrología Infantil, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

Fundamentos: La intoxicación por vitamina D es una causa conocida aunque poco frecuente de hipercalcemia en la edad pediátrica. Su diagnóstico puede ser casual, y en caso de producir síntomas, estos son muy variables y potencialmente graves.

Objetivos: Revisión de las intoxicaciones por vitamina D en nuestro hospital.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes diagnosticados de intoxicación por vitamina D entre los años 2006 y 2010 según las variables: sexo, edad, motivo de consulta, dosis de vitamina D, estudio bioquímico, urinario y de imagen, tratamiento y evolución.

Resultados. De 9 pacientes 3 eran mujeres y 6 varones. Edad media al diagnóstico 23 meses (rango 5-108); 8 consultaron en urgencias y 7 precisaron ingreso hospitalario; 2 ingresaron en unidad de cuidados intensivos por parada cardiorrespiratoria. Motivo de consulta más frecuente: sintomatología gastrointestinal (88%) seguida de la neurológica (66%). Tiempo medio de administración del preparado 49 días (rango 21-90), con dosis media total de 3.683.142 U (rango 150.000-8.100.000). En todos, la indicación fue realizada por un facultativo. Valores medios de calcemia al diagnóstico: CaT 16,8 (rango 12,8-22) y Cai: 2,03 (rango 1,47-2,64). Nefrocalcinosis en 6. Osmolaridad urinaria media inicial: 317 (rango 87-725). Alteraciones en radiología ósea en 1 paciente. Tratamiento: hiperhidratación aislada en 2, diurético aislado en 1, y combinación de hiperhidratación, diurético y corticoides en 6, de los cuales en 2 se añadió calcitonina y en 2 calcitonina y bifosfonatos. La duración media del tratamiento fue de 8,7 días (rango 1-40), con tiempo medio de resolución de la hipercalcemia de 9,5 meses (rango 0-30). Resolución de nefrocalcinosis en 1 paciente tras 12 meses; 7 pacientes presentaron déficit de concentración urinaria con recuperación en 2 a los 17 y 30 meses. El filtrado glomerular permaneció conservado en todos ellos.

Conclusiones: Existen recomendaciones concretas sobre la dosificación de la vitamina D, sin embargo, en nuestro medio, ha sido la iatrogenia la responsable de la intoxicación. Sus manifestaciones clínicas pueden ser muy variables y potencialmente graves, pudiendo precisar en algún caso monitorización hemodinámica en fase aguda. Su

tratamiento consistirá en la hiperhidratación y el empleo de diuréticos de asa, corticoides y, en función de la gravedad, calcitonina y bifosfonatos. Precisan seguimiento de la calcemia, calciuria, nefrocalcinosis y función renal.

GLOMERULONEFRITIS POSTINFECCIOSA POR *MYCOPLASMA PNEUMONIAE*

M.T. Ferrer Castillo, C. Hermoso Torregrosa, C. Pérez Serralvo, J. Acosta Prieto
Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España

Fundamento y objetivo: La infección por *Mycoplasma pneumoniae* (MP) es causa frecuente de infección respiratoria en niños, 40-50% neumonías adquiridas en la comunidad, siendo el grupo de mayor riesgo los escolares. Cuadro clínico benigno y autolimitado, presentando una clínica inespecífica y gradual. Puede dar afectación extrapulmonar (1/4): dermatológicas (1-5%), hematológicas (60%), gastrointestinal, neurológicas (0.1%), osteoarticular cardíaca y renal. El diagnóstico se sospecha con la clínica, datos de laboratorio e imágenes radiográficas, y es confirmado con serología y detección de antígeno. El tratamiento se realiza con macrólidos, que disminuye la morbilidad de la infección respiratoria y acorta la duración de los síntomas.

Material y método: Niño de 5 años, que presenta en el contexto de una microhematuria macroscópica de 13 días de evolución, febrícula intermitente, tos y afectación del estado general. En los antecedentes personales, destaca bronquitis de repetición y amigdalitis el mes previo. Exploración física: destaca en la AP: crepitantes en base pulmonar derecha, restos sin hallazgos. Entre las pruebas complementarias, destacamos PA mantenidas en todo momento. Rx de tórax: aumento del infiltrado inflamatorio en base derecha con aumento hilar. Análisis de orina: Labstix de repetición con hematuria y proteinuria máxima; sistemático de orina 500 leucocitos, 300 mg de proteínas, hematuria 300 μ l, piuria, 20-25 hematíes por campo, cilindros granulares, hematíes dismórficos en el 60%. Urocultivo negativo. Función renal: creatinina y urea normal, proteinuria 48 mg/m²/h, proteinograma albúmina 3,4 g/dl, aclaramiento de creatinina 155 ml/m/1,73 m². Índice prot/creat: 0,25 mg/mg. Hemograma leucocitosis con desviación a la izquierda, hemoglobina 8,7 mg/dl, hematocrito 27,8%, plaquetas 559.000. Metabolismo hierro normal, test de Coombs directo positivo. Velocidad de sedimentación 111 mm, ASLO 553 U/ml, FR 6 U/l. Inmunoglobulina A y M elevadas (221, 231 mg/dl), C3 bajo (4,3 mg/dl) con C4 normal, ANA negativo. Serología positiva para MP, IgM +, IgG -. A su ingreso mantiene TA normales, iniciándose tratamiento con amoxicilina-clavulánico iv pasando a claritromicina vo durante 10 días, tras resultado de pruebas complementarias, con buena respuesta clínica. En controles sucesivos, ha presentado dos nuevos episodios de macrohematuria autolimitado, labstix microhematuria máxima con proteinuria +, PA mantenidas, resolución de la anemia hemolítica, persistiendo proteinuria leve (5 mg/m²/h), FG 164 ml/min/1,73 m² y persistencia de C3 bajo (hasta 0,6 mg/dl), tras 16 semanas del episodio agudo. Actualmente, está pendiente de biopsia renal en centro de referencia.

Conclusiones: La neumonía por MP debe sospecharse en presencia de perfil clínico, epidemiológico, radiográfico y de laboratorio compatible. La anemia hemolítica 60%, no suele presentar afectación clínica significativa como ocurre en uno de nuestro caso. El agente infeccioso más asociado con el síndrome de Stevens-Johnson es el MP y el uso de antibióticos puede intensificarlo. La afectación renal es inusual, apareciendo en nuestro paciente, siendo necesaria en ocasiones biopsia renal por la sospecha de GMNP o nefritis lúpica. La detección de antígeno y la reacción en cadena de la polimerasa, mayor sensibilidad (92%) y especificidad (98%). Se debe pensar en mecanismos inmunitarios para las manifestaciones extrapulmonares, estando indicado los esteroides y plasmaféresis, en estos casos.

DIAGNÓSTICOS MÁS FRECUENTES Y COMPLICACIONES ASOCIADAS A LA BIOPSIA RENAL PERCUTÁNEA EN PEDIATRÍA EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EN EL HOSPITAL REINA SOFÍA (CÓRDOBA)

M.T. Ferrer Castillo^a, M. Antón Gamero^b, C. Hermoso Torregrosa^a, J. Acosta Prieto^a

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, *Hospital Juan Ramón Jiménez, Huelva, España*

^bUnidad de Nefrología Pediátrica, *Hospital Reina Sofía, Córdoba, España*

Resumen: La biopsia renal es una técnica fundamental en el estudio de las enfermedades renales. Es también el proceso más agresivo por su morbimortalidad, por lo cual resulta fundamental conocer sus complicaciones, además de sus indicaciones. **Objetivo:** El objetivo de nuestro estudio fue determinar las características clínicas y anatomopatológicas y complicaciones renales en pacientes sometidos a biopsia renal en la Unidad de Nefrología Infantil del Hospital Reina Sofía (Córdoba) desde enero del 2000 a junio del 2010.

Material y método: Realizamos un estudio retrospectivo observacional descriptivo con revisión de la base de datos e historias clínicas de los pacientes seguidos en la Unidad de Nefrología Infantil a los que se les realizó BR percutánea de riñones nativos en el período transcurrido entre enero de 2000 a junio del 2010 en el Hospital Reina Sofía (Córdoba). Las variables estudiadas fueron: edad, sexo, diagnóstico clínico e histopatológico, presencia o no de hipertensión arterial (HTA), función renal, proteinuria, complicaciones asociadas con la BR (mayores y menores), pruebas de imagen realizadas, tiempo de evolución hasta realización biopsia. Las complicaciones asociadas con la BR percutánea se clasificaron como complicación mayor cuando existía necesidad de transfusión sanguínea, hematoma perirrenal y/o fístula arterio-venosa y se definió como complicaciones menores hematuria macro/microscópica, dolor en fosa lumbar y/o hipotensión arterial. La indicación de la técnica fue siempre individualizada, a partir de la valoración del beneficio-riesgo. La toma de muestra se realizó mediante control ecográfico y en tiempo real por parte del equipo de nefrología con la participación del equipo de radiodiagnóstico.

Resultados: Se realizaron 40 biopsias renales en un total de 39 pacientes entre enero del 2000 a junio del 2010 (se excluyó una por muestra insuficiente), con una media de 4 biopsias por años. La edad media de los pacientes fue

de $10,3 \pm 4,05$ años y el 57,5% de ellos eran niñas. La presentación clínica más frecuente de los pacientes biopsiados fue el síndrome nefrótico, en un 33,3%. La mayoría de los pacientes biopsiados correspondió a nefropatía por IgA. Solo observamos complicaciones mayores en un 5,3% de los casos, lo que corresponde a un total de 2 pacientes; uno era un paciente que se encontraba en la unidad de cuidados intensivos tras cuadro de cirugía abdominal, que presentó una fístula arterio-venosa y necesidad de transfusión sanguínea. El otro caso corresponde a una niña sin patología de base, que desarrolla tras la técnica un hematoma perirrenal, que desaparece de manera espontánea. No se produjo ninguna muerte en el periodo del estudio.

Conclusiones: Es una técnica sencilla, efectiva y segura, si se realiza por el personal cualificado para ello. Debiendo existir un apoyo multidisciplinar entre el nefrólogo, equipo de radiodiagnóstico y el patólogo. Las complicaciones mayores asociadas con la BR percutánea en nuestro centro tienen un porcentaje del 5,3%, correspondiéndose con pacientes de riesgo y las menores, del 28,9%, resolviéndose estas últimas de manera espontánea. Los datos anatomopatológicos son de gran interés para el clínico, ya que nos da el diagnóstico y nos ayuda a saber el pronóstico del paciente.

TRATAMIENTO CON RITUXIMAB DE GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOPROLIFERATIVA TIPO I SEVERA: A PROPÓSITO DE UN CASO

G. Fraga^a, B. de la Torre^b, Z. Rubio^a, R. Torra^c, J. Ballarín^c, Y. Arce^d, S. Brió^e

^aNefrología Pediátrica, Hospital Sant Pau, Barcelona, España

^bNefrología Pediátrica, Instituto Dexeus, Barcelona, España

^cNefrología, Fundació Puigvert, Barcelona, España

^dAnatomía Patológica, Fundació Puigvert, Barcelona, España

^eCuidados Intensivos Pediátricos, Hospital de Sant Pau, Barcelona, España

Introducción: La glomerulonefritis membranoproliferativa es una entidad poco frecuente en la edad pediátrica y el tratamiento para las tipo 1 ha sido, clásicamente, la administración de esteroides orales durante periodos prolongados. La información en la literatura es muy escasa en relación con el tratamiento de los casos severos y refractarios.

Caso clínico: Niña de 7 años de edad, sin antecedentes de interés, que debuta con un cuadro de dolor intermitente de EEII y astenia de dos semanas de evolución; 24 h antes del ingreso presenta rechazo del alimento, oliguria y edema palpebral.

Exploración física: peso = 31 kg, PA = 117/70, 122/87, FC = 102x, FR = 32x, T.ª 36,4 °C.

Palidez cutánea, algo decaída, edema palpebral y malar. Dolor a la palpación epigástrico. En las exploraciones complementarias se objetiva: creatinina 93-123-70 µmol/l (diuresis conservada); colesterol 321 mg/dl; proteínas totales 45 g/l; albúmina 21 g/l (la tuvo de 14 g/l); microhematuria y proteinuria: 855-1.258 mg/h/m²; C3 55 mg/dl; CH50 16 C4 normal; IgG 59 mg/dl; antitrombina III: 64% Rx tórax: derrame pleural izquierdo. Ecografía abdominal:

ascitis. Recibe tratamiento con prednisona a 60 mg/h/m², heparina de bajo peso molecular. Evolución: muy desfavorable con las siguientes complicaciones:

- Macrohematuria (con cifra de plaquetas normales).
- Plaquetopenia (43.000 plaquetas/mm³): obliga a retrasar la biopsia renal en varias ocasiones. Se diagnosticó de trombocitopenia inducida por heparina
- Anemia (Hb 6 g/dl): recibió EPO + transfusión de hematies.
- Hipertensión arterial: recibió diferentes fármacos (hidralacina, amlodipino, enalapril, losartán).
- Corticorresistencia: corticoides dosis altas 4 semanas + 3 bolus MTP 30 mg/kg/48 h.
- IRA oligoanúrica y cuadro clínico radiológico de edema agudo de pulmón: requirió hemodiafiltración venovenosa continua (8 días). Biopsia renal: compatible con una GNMP tipo I. Se administran dos dosis de rituximab (750 mg/dosis) con un intervalo de 15 días. Notable mejoría de la proteinuria si bien persiste de rango nefrótico (prot./creat. = 9; inicialmente prot./creat. = 36). La función renal mejora antes del inicio del rituximab (creatinina pre-inicio rituximab: 50 µmol/l). Se añade MMF como tratamiento de mantenimiento. La situación actual de la niña después de un ingreso hospitalario de más de 3 meses (con prednisona, MMF y losartán; 14 meses de evolución) es: función renal normal, proteinuria muy leve, normocomplementemia (creatinina 39 µmol/l; FG 148 ml/m/1,73 m²; proteinuria: 7 mg/h/m²; prot./creat. = 0,3 C3: 153 mg/dl; 16 C4: 21,4 mg/dl).

Comentario: La evolución favorable de nuestro paciente sugiere un potencial beneficio del rituximab en conjunción con corticoides en los casos de GNMP tipo 1 severa y refractaria. No obstante, se requieren estudios prospectivos, aleatorizados que evalúen la eficacia y seguridad de este tratamiento.

TRATAMIENTO SECUENCIAL ANTICALCINEURÍNICO-RITUXIMAB EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE: A PROPÓSITO DE UN CASO

G. Fraga^a, E. Carreras^b, N. Esteve^c, L. Fernández^a, E. Ars^d, R. Torra^d, J. Ballarín^d, Y. Arce^e

^aNefrología Pediátrica, Hospital de Sant Pau, Barcelona, España

^bUnidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Sant Pau, Barcelona, España

^cNefrología Pediátrica, Hospital de Vic, Barcelona, España

^dNefrología, Fundació Puigvert, Barcelona, España

^eAnatomía Patológica, Fundació Puigvert, Barcelona, España

Fundamento y objetivos: La glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS) es el patrón histológico más frecuente en el síndrome nefrótico córticorresistente (SNCR) en el niño. La variante colapsante tiene peor pronóstico con mala respuesta a los corticoides y otros inmunosupresores. Los anticalcineurínicos pueden inducir la remisión de la proteinuria en la GEFS. El rituximab se ha mostrado eficaz ya no sólo en el síndrome nefrótico córticosensible, sino también en el corticorresistente. Un tratamiento secuencial de ambos inmunosupresores podría ser una opción de

tratamiento para estos pacientes (propuesta de estudio terapéutico prospectivo piloto en el SNCR de la Asociación Española de Nefrología Pediátrica).

Observaciones clínicas: Niña que a los 2 años y 10 meses de edad debuta con un síndrome nefrótico idiopático. Comportamiento inicial corticosisensible (remisión a los 10 días de tratamiento con prednisona). Recae con una dosis de prednisona de 1,5 mg/kg/día y a partir de aquí se comporta como corticorresistente. El estudio genético fue negativo (NPHS2 y ACTN4) y la biopsia renal se pospone por el estado clínico de la paciente. Se intentó tratamiento con ciclofosfamida que se interrumpió por un proceso séptico que requirió ingreso en cuidados intensivos. Ningún tipo de respuesta a la ciclofosfamida: proteinuria masiva. Presenta hipertensión arterial PA = 123/84 135/97 que se trata con hidralacina y amlodipino. La biopsia renal mostró una glomeruloesclerosis focal y segmentaria, variante colapsante (fotos). Serologías de hepatitis A, B y C, lúes, toxoplasma, HIV 1 y 2, parvovirus B19.

Se inicia ciclosporina (CsA) a una dosis inicial de 5 mg/kg/día con el objetivo de mantener niveles entre 100-150 µg/l. Necesita dosis de hasta 10 mg/kg/día. Requiere segundo ingreso en cuidados intensivos pediátricos por sepsis por enterococo. Además, presenta macrohematuria. Función renal y diuresis correcta. Se sustituye tratamiento antihipertensivo por enalapril. Notable mejoría del cuadro bioquímico del síndrome nefrótico a los 2 meses del inicio de la CsA: creatinina 16 µmol/l; colesterol 229 mg/dl; TG 115 mg/dl; proteínas totales 60 g/l; albúmina 33 g/L; proteinuria: 13,6 mg/h/m²; 91 mg/mmol Cr (normal hasta 22); albúmina en orina: 23,2 mg/mmol Cr (normal hasta 3,5). Dos meses después se administran 4 dosis de rituximab a 375 mg/m²/dosis; 1 dosis semanal. Presenta buena tolerancia al fármaco y la situación analítica después de las 4 dosis es: creatinina 28 µmol/l; colesterol 184 mg/dl; TG 84 mg/dl; proteínas totales 69 g/l; albúmina 48 g/l; proteinuria: 4,5 mg/h/m²; 28 mg/mmol Cr (normal hasta 22), albúmina en orina: 2,7 mg/mmol Cr (normal hasta 3,5). Después de un ingreso hospitalario de más de 4 meses y proteinuria persistente durante más de 6 meses, la niña en la actualidad se encuentra en remisión. Como medicación tan sólo recibe enalapril. Tiempo de evolución desde el debut de síndrome nefrótico: 26 meses y desde la última dosis de rituximab: 15 meses.

Comentario: La evolución favorable de nuestra paciente sugiere un potencial beneficio del tratamiento secuencial de anticalcineurínico-rituximab en el SNCR. Estudios recientes evidencian que los anticalcineurínicos actúan directamente sobre el podocito estabilizando el citoesqueleto. No obstante, se requieren estudios prospectivos, aleatorizados que evalúen la eficacia y la seguridad de este tratamiento.

INFECCIÓN DEL TRACTO URINARIO FEBRIL EN NIÑOS: CICATRIZ RENAL. ¿QUÉ FACTORES INFLUYEN?

L. Fuente Blanco, P. Ruiz Martínez, C. Aparicio López, A. Álvarez García, B. Huertes Díaz, A. Hernández Brea, E. Izquierdo García, A. Fernández Escribano
Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Getafe, Madrid, España

Objetivos: Identificar factores de riesgo para presentar cicatrices renales tras una infección del tracto urinario febril (ITU). Establecer si existe relación entre las cifras de procalcitonina sérica (PCT) y la existencia de reflujo vesicoureteral (RVU) o cicatriz renal tras una ITU.

Material y métodos: Se ha realizado un estudio de carácter ambispectivo, recogiendo 389 casos de niños diagnosticados de primer episodio de ITU febril (enero 2005-diciembre 2009). Edad: 3 días-15 años. Todos los pacientes debían estar diagnosticados con urocultivo positivo y clínica compatible, o en su defecto con gammagrafía isotópica en fase aguda. Se aplica el protocolo de actuación del Hospital Universitario de Getafe durante el ingreso.

Resultados: El 21% de los pacientes tenía cicatriz renal en la gammagrafía renal (DMSA) realizada a los 6 meses de la ITU. Factores de riesgo analizados: 1) RVU: de los pacientes que tuvieron RVU el 39% presentó cicatriz renal y solo apareció en un 16% de los que no tenían RVU. Se aprecian más cicatrices en los grados más graves de RVU. 2) Ecografía abdominal: 23 pacientes tenían afectación en el lado derecho y 41 en el lado izquierdo, se observó mayor número de cicatrices renales en los pacientes con ecografía abdominal alterada durante la ITU, siendo esta asociación significativa en el lado izquierdo (mayor número de pacientes). 3) Urocultivo: de los pacientes cuya ITU fue causada por *E. coli* (n = 247) el 17% tuvo cicatriz renal, secuela que ocurrió en el 33% de los pacientes cuya ITU fue causada por un microorganismo diferente al *E. coli* (n = 43), especialmente por *Klebsiella*. 4) Sexo y edad: no se encontró relación entre edad ni sexo con cicatriz renal. 5) PCT: no se encontró asociación significativa entre los valores de PCT y cicatriz renal, ni tampoco entre PCT y RVU.

Conclusiones: De todas las variables analizadas se concluye que únicamente se han relacionado con mayor riesgo de tener cicatriz renal tras el primer episodio de ITU febril la existencia de RVU (especialmente en los grados IV y V), el agente casual diferente a *E. coli* (principalmente *Klebsiella*) y ecografía renal izquierda alterada en el momento agudo de la infección. No se ha encontrado relación entre los valores de PCT y RVU o cicatriz renal. Se está realizando nueva investigación para establecer relación entre PCT y tener cicatriz renal o RVU excluyendo los factores limitantes de este estudio.

MAPA EN PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: ¿DEFINE LA AFECTACIÓN VASCULAR?

E. García-Martínez^a, M. Antón-Gamero^a, J. Vicente-Rueda^b, L.N. Izquierdo-Palomares^b

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^bServicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Objetivo: La neurofibromatosis tipo 1 se debe a una alteración de la regulación de la proliferación celular responsable de la afectación vascular que puede afectar a vasos de pequeño y gran calibre y puede ocasionar hipertensión arterial.

Material y métodos: Se realizó MAPA a cuatro pacientes de neurofibromatosis tipo 1 con hipertensión arterial

derivados a nuestra consulta. Se comparan con otro grupo de 6 pacientes hipertensos de otro origen y de similar edad, intentando definir el perfil específico del registro de 24 h de hipertensión arterial.

Resultados: La hipertensión arterial en todos los pacientes es de predominio sistólico sin encontrar diferencias en relación con la presión arterial media en ambos grupos. Aquellos afectados de neurofibromatosis tipo I presentan cargas sistólicas mayores que el grupo control de hipertensos y menor reducción de la variabilidad circadiana. Los pacientes con neurofibromatosis afectados de síndrome de aorta media tienen disminuida la variabilidad circadiana y además presentan un incremento de la presión de pulso respecto al resto de pacientes con neurofibromatosis.

Conclusiones

- Los pacientes afectados de neurofibromatosis y síndrome de aorta media presentan, además de la hipertensión de predominio sistólico, una elevada presión de pulso, como reflejo de la alteración de la distensibilidad de la pared.
- La presión de pulso nos puede servir de orientación para el diagnóstico de la afectación de grandes vasos en estos pacientes.

SEGUIMIENTO DE 18 MESES DE TRATAMIENTO CON ECU-LIZUMAB EN PACIENTE CON SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO

E. García-Martínez^a, M. Antón-Gamero^a, P. Sánchez-Corral^b, J.L. Pérez-Navero^c

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

^bUnidad de Investigación y Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^cUCIP, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Fundamento: El síndrome hemolítico urémico atípico (aHUS) debido a mutación de los factores reguladores del complemento está caracterizado por una activación de la vía alternativa del complemento que induce daño en el capilar endotelial y daño renal agudo. El objetivo del tratamiento es conseguir restaurar la inhibición de la vía alternativa, fundamentalmente a través de la reposición con plasma. Los pacientes con mutaciones con ganancia de función y/o dobles mutaciones suponen un reto actualmente por la posible resistencia a la plasmaterapia.

Observación clínica: Presentamos el caso de una niña de 6 años afecta de aHUS portadora de doble mutación de MCP y CFI con niveles descendidos de ambos y posible alteración funcional de MCP. Antecedente de dos episodios previos hemolíticos con respuesta satisfactoria a la infusión de plasma y sin necesidad de terapias de depuración extrarrenal. En sus antecedentes familiares destacan: padre portador de injerto renal debido a enfermedad renal terminal secundaria a único episodio de aHUS, sin recaídas postrasplante renal, y madre portadora de mutación de MCP asintomática. Presenta situación de hemólisis crónica con leve deterioro de función renal e hipertensión arterial controlado con un fármaco. Comienza ciclos de plasmainfusión sin respuesta, por lo que inicia sesiones de plasmaféresis pero recae al intentar reducir la dosis. En esta ocasión,

precisa diálisis y sufre empeoramiento severo de la hipertensión de base, que cumple criterios clínicos de hipertensión maligna y precisa siete fármacos para su control. Se instaura tratamiento con eculizumab y, aunque precisa una sesión más de plasmeféresis, la hipertensión comienza a controlarse y cede la situación de hemólisis. Desde entonces recibe infusiones de eculizumab con la periodicidad recomendada (cada 2-3 semanas) hasta que, por infección intercurrente por germen encapsulado, precisa ser espaciada. La paciente mantiene situación de remisión clínica y analítica durante cuatro semanas, tras las cuales se aprecia alteración de parámetros de hemólisis (anemización, elevación de LDH y disminución de haptoglobina). Persiste hipertensión arterial que se controla con dos fármacos y enfermedad renal crónica estadio 2, tras 18 meses de seguimiento.

Comentarios

- Eculizumab ha supuesto una terapia de rescate en situación de microangiopatía trombótica secundaria a aHUS e hipertensión maligna resistente a plasmaféresis.
- Eculizumab, en situación de activación local permanente de la vía alternativa del complemento, ha proporcionado a nuestra paciente una alternativa al trasplante hepatorenal preciso para asegurar la supervivencia del injerto renal.
- El anticuerpo monoclonal puede ser una opción decisiva en pacientes con resistencia a plasmaterapia.

DOLOR ABDOMINAL AGUDO EN UN NIÑO PORTADOR DE TRASPLANTE RENAL: PRIMERA MANIFESTACIÓN DE LA INFECCIÓN POR VIRUS DE LA VARICELA ZÓSTER

A. García Pose^a, C. García Meseguer^b, M. Melgosa Hijosa^b, J. Bravo Feito^b, C. Fernández Cambor^b, M. Navarro Torres^b

^aServicio de Pediatría, Hospital Universitario Infanta Sofía, San Sebastián de los Reyes, Madrid, España

^bServicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Fundamento y objetivos: La inmunosupresión inducida tras el trasplante renal conlleva el riesgo de padecer infecciones por gérmenes oportunistas. La varicela es más frecuente en los primeros 6 meses y supone la tercera causa de ingreso por infección vírica. En pacientes inmunodeprimidos puede manifestarse con afectación visceral que no siempre se acompaña de las lesiones cutáneas características. El dolor abdominal puede ser el síntoma inicial.

Observaciones clínicas: Presentamos el caso de un niño de 4 años y 5 meses en insuficiencia renal terminal secundaria a hipoplasia-displasia renal bilateral que recibe primer trasplante renal de donante vivo con buena evolución y normalización de las cifras de creatinina en las primeras 24 h. Previamente al trasplante el niño había recibido todas las vacunas incluidas en el calendario vacunal así como vacunación frente a varicela, comprobándose IgG positiva pre-trasplante. Recibió tratamiento de inducción con basiliximab (días 0 y +4) y mantenimiento posterior con micofenolato, tacrolimús y metilprednisolona. A los 28 días postrasplante consulta por cuadro de dolor abdominal epigástrico intenso refractario al tratamiento con analgésicos, antisecretorios y enemas evacuantes. La analítica de sangre con amilasa sérica, enzimas hepáticas y creatinina fue

normal. La radiografía simple y la ecografía abdominal no mostraron alteraciones. A los 3 días de evolución, y ante la intensidad del cuadro, se planea la endoscopia digestiva alta. El mismo día de la prueba la exploración física mostró alguna lesión aislada máculo-papulosa en el tronco, una de ellas vesiculosa. El estudio endoscópico confirmó el diagnóstico de esofagitis-gastritis por virus de la varicela-zóster. La infección se resolvió completamente con el tratamiento con aciclovir intravenoso durante 12 días que se acompañó de una reducción de la dosis de micofenolato.

Comentarios: Ante la presentación de un cuadro de dolor abdominal agudo en un paciente inmunodeprimido debemos pensar en las infecciones por virus del grupo herpes, sobre todo el herpes de la varicela zóster. El diagnóstico precoz es importante ya que existe un tratamiento eficaz que, instaurado en los primeros días, mejora el pronóstico. La vacunación pretrasplante ha disminuido mucho las complicaciones graves de la varicela, pero aunque raras son posibles las reactivaciones vacunales y las reinfecciones.

SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE Y DOLORES ÓSEOS

M. Gil Calvo^a, A. Castellón Gallego^b, R. Ares Paredes^a

^a*Nefrología Pediátrica, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela, España*

^b*Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela, España*

Objetivo: Estudiar la asociación de ambas patologías coincidentes.

Observación clínica: Paciente de 13 años de edad diagnosticado a los 23 meses de vida de síndrome nefrótico corticorresistente por cambios mínimos a tratamiento con ciclosporina durante 9 años, comportándose como corticodependiente y ciclosporinadependiente, pudiendo suspender los corticoides en contadas ocasiones. En julio del 2009 inicia corticodependencia a dosis mucho más altas que las habituales, por lo que se asocia tratamiento con micofenolato mofetilo sin respuesta clínica y se cambia la ciclosporina por tacrolimus. Después de 9 meses de triple terapia presenta dolores osteomusculares generalizados que hacían pensar en una miopatía esteroidea. Recibe 2 dosis de rituximab, que permite suspender corticoides sin desaparición del dolor 6 meses después. Estudio electromiográfico, gammagrafía ósea, densitometría ósea y resonancia magnética nuclear ósea, normales. Estudio inmunológico normal. Pensando que pudiera ser un efecto secundario del anticalcineurínico se suspende y 2 meses después persisten los dolores.

Comentarios: La incapacidad funcional para las tareas habituales de un niño de su edad que le condiciona la clínica nos obliga a presentar este caso, esperando que la experiencia de los nefrólogos presentes aporte algún conocimiento que pueda ayudarle.

HIPERTENSIÓN ARTERIAL REFRACTARIA EN UN PACIENTE CON CALCIFICACIONES VASCULARES

M. Gil Calvo^a, M. López Rivas^b, I. Martínez Soto^c

^a*Nefrología Pediátrica, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela, España*

^b*Pediatría, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela, España*

^c*Cardiología Pediátrica, Hospital Clínico Universitario, Santiago de Compostela, España*

Objetivo: Presentar un caso de hipertensión arterial severa difícil de controlar asociado a calcificaciones vasculares.

Clínica: Niño de 3 años de edad que ingresa para estudio por desnutrición y retraso psicomotor leve no filiado. Se constata hipertensión arterial de 180/100 mmHg con alcalosis metabólica e hipopotasemia y repercusión cardiaca. En el estudio etiológico se descartan causas endocrinológicas y estenosis de las arterias renales. Se detectan calcificaciones en trayectos vasculares en bazo y páncreas, así como nefrocalcinosis. Función renal, normal. Hipercalcemia. Niveles de vitamina D, fósforo y parathormona, normales. Renina y aldosterona, altos. Tras tratamiento inicial con nitroprusiato, pasa a politerapia con espirolactona, hidroclorotiazida, hidralazina, labetalol, nifedipino y losartán mejorando las cifras de tensión arterial que se mantienen entre p95-99.

Comentarios: La presencia de hipertensión arterial de difícil control junto con calcificaciones vasculares en el bazo y el páncreas nos hace pensar en la entidad denominada calcificación arterial generalizada de la infancia, enfermedad rara de herencia autosómica recesiva de evolución desfavorable y posiblemente infradiagnosticada.

SÍNDROME UÑA-RÓTULA. UNA PACIENTE CON UNA MUTACIÓN NO DESCRITA PREVIAMENTE

S. González Cerrato^a, N. Álvarez Martín^a, M.J. Gamundi^b, I. Hernan^b, M. Carballo^b, M.I. Luis Yanes^a, V.M. García Nieto^a

^a*Nefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España*

^b*Genética Molecular, Hospital de Terrassa, Barcelona, España*

Introducción: El síndrome uña-rótula es un trastorno pleiotrópico de herencia autosómica dominante causado por mutaciones en el gen LMXB1. Está caracterizado por la tetrada clínica de displasia ungueal (98%), hipoplasia o aplasia de las rótulas (74%), limitación funcional de los codos (70%) y la presencia de cuernos iliacos (70%, patognomónico). La asociación con lesión renal es frecuente.

Observación clínica: Niña de 8 años y 3 meses de edad remitida a nuestra consulta por proteinuria marcada. Al nacimiento, destacó el bajo peso al nacer junto con la presencia de rasgos dismórficos como pies zambos, artrogriposis leve en codos, macrocefalia e hipoplasia ungueal. Ausencia de antecedentes familiares de interés. En la exploración clínica actual se apreció una baja estatura, macrocefalia con frente muy prominente, sinofridia y cejas muy pobladas, filtrum nasal ancho con labio superior fino, hendiduras antimongoloides, narinas antevertidas, hipertelorismo, hipoplasia ungueal de los dedos de las manos y

ausencia de ambas rótulas. No se objetivaron edemas. En las exploraciones complementarias se observó hipercolesterolemia, hipertrigliceridemia y proteinuria en rango nefrótico (proteína/Cr: 6,73 mg/mg). La función glomerular es normal. Se realizó una secuenciación de los exones del gen LMX1B y se detectó la mutación en heterocigosis c.728G>C (p.Trp243Ser), no descrita previamente.

Comentarios: El gen LMXB1 codifica la proteína LMX1B, un factor de transcripción implicado en la configuración normal del eje dorso ventral y de la membrana basal glomerular durante el desarrollo embrionario. Morfológicamente, la lesión renal consiste en un borramiento de los pedicelos de los podocitos, ensanchamiento irregular de la membrana basal y depósitos dispersos de fibrillas de colágeno. Los pacientes pueden desarrollar proteinuria en rango nefrótico y evolucionar hacia la insuficiencia renal terminal en el 5-10% de los casos.

¿EXISTEN LAS MEDULONEFRITIS?

S. González Cerrato, L. Pérez Baena, J.R. Alberto Alonso, M.J. Hernández González, M. Monge, M.I. Luis Yanes, V. García Nieto

Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Introducción: En la actualidad, se considera que la técnica más sensible para diagnosticar una pielonefritis aguda es la gammagrafía isotópica realizada con Tc99-ácido dimercaptosuccínico (99mTcDMSA) (DMSA). No obstante, en la práctica diaria, puede observarse que esta prueba es normal en algunos casos con características clínicas y bioquímicas compatibles con pielonefritis aguda.

Pacientes y métodos: Hemos estudiado de forma retrospectiva las historias clínicas de 85 niños menores de un año de edad (45V, 40 M) ingresados con la sospecha de pielonefritis aguda. Para su inclusión se exigió que tuvieran dos sedimentos patológicos, urocultivo positivo (excepto, en 4 niños con DMSA patológico), fiebre $\geq 38^\circ\text{C}$, PCR $> 1\text{ mg/dl}$, DMSA realizado en fase aguda y determinada, al menos, la osmolalidad urinaria máxima (UOsm) con desmopresina (10 μg). En 77 de los niños se realizó una cistografía para descartar reflujo vesicoureteral (RVU).

Resultados: 66 lactantes mostraron un DMSA patológico (grupo A) (RVU: 18/62) y 19 normal (grupo B) (RVU: 1/15). La bacteria más frecuente fue *Escherichia coli* (89,2%). 56/66 niños (84,8%) del grupo A y 16/19 del B (84,2%) mostraron una UOsm reducida (ns). La UOsm del grupo A fue $457,2 \pm 153\text{ mOsm/kg}$ y la del B, $465,9 \pm 166\text{ mOsm/kg}$ (ns) (la ausencia de diferencias se mantuvo cuando se excluyeron los niños con RVU). Tampoco se hallaron diferencias entre grupos para la fiebre, la edad, el tiempo de duración de la fiebre antes el ingreso, la VSG y los cocientes albúmina/Cr y NAG/Cr. Únicamente, el valor de la PCR fue significativamente más elevado en los niños del Grupo A ($p = 0,004$).

Conclusiones: Nuestros resultados revelan que ambos grupos se comportaron de un modo similar con excepción del DMSA y del valor de la PCR y, por tanto, sugieren que puede existir una inflamación aguda del parénquima renal

de origen bacteriano en ausencia de DMSA patológico. Puesto que el DMSA muestra defectos de captación corticales, creemos que, en los casos con DMSA normal, la inflamación debe estar localizada, preferentemente, en la médula renal. En los niños sin lesión cortical es muy rara la asociación con RVU.

LA N-ACETILGLUCOSAMINIDASA ES UN MARCADOR DE HIPERTENSIÓN EN NIÑOS CON REFLUJO VESICOURTERAL

S. González Cerrato^a, I. Abreu Yanes^a, V.E. García Rodríguez^b, M.I. Hernández Sanjuán^a, M.I. Luis Yanes^a, L. Antón Hernández^c, V.M. García Nieto^a

^a*Nefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España*

^b*Pediatría, Hospital Universitario de Canarias, La Laguna, Santa Cruz de Tenerife, España*

^c*Cirugía Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España*

Introducción: La N-acetilglucosaminidasa (NAG) es una enzima presente en los lisosomas de las células del túbulo proximal renal. La elevación de sus niveles urinarios se relaciona con la existencia de una disfunción tubular proximal que se expresa con una mayor transferencia de NAG desde las células al interior de los túbulos. En el reflujo vesicoureteral (RVU), existen dos posibles mecanismos que pueden influir en la función renal, la hipertensión en la vía urinaria y la pérdida de parénquima.

Pacientes y métodos: En 27 niños (13V, 24M) diagnosticados de RVU hemos determinado el cociente NAG/creatinina (NAG/Cr) en la primera orina del día, al diagnóstico y una vez corregido el RVU.

Resultados: Al diagnóstico, 10 pacientes (37%) tenían el cociente NAG/Cr elevado. En cambio, al final, ese cociente fue normal en todos los casos. Al diagnóstico, los valores de NAG/Cr fueron mas elevados a medida que se incrementaba la intensidad del RVU (2,99 [3,85] U/g en el RVU leve [grados I y II] [n = 5]; 7,54 [11,54] U/g en el RVU moderado [grado III] [n = 13]; 17,97 [53,9] U/g en el RVU grave [grados IV y V] [n = 9]). En el 100% de los RVU leves, NAG/Cr fue normal. En cambio, en los RVU moderados y graves, la frecuencia de incremento de dicho cociente fue de 46 y 44%, respectivamente. Al inicio, NAG/Cr se correlacionó significativamente con otros marcadores de función renal como la osmolalidad urinaria máxima ($r = -0,7$; $p < 0,001$) y el cociente albúmina/creatinina en orina ($r = 0,58$; $p = 0,005$).

Conclusiones: La eliminación urinaria de NAG es un marcador moderadamente sensible de hipertensión en la vía urinaria, lo que acontece en los casos de RVU moderado/grave. Cuando desaparece el RVU, se normaliza en todos los casos.

NEFROPATÍA MEMBRANOSA EN EL LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES) PEDIÁTRICO

S. González Pastor^a, E. Cortès Saladelafont^a, M. Ibernon Vilaró^b, G. Pintos Morell^a, X. Tena Marsà^c, A. Olivé Marqués^c, I. Bielsa Marsol^d

^aServicios de Pediatría, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

^bServicios de Nefrología, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

^cServicios de Reumatología, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

^dServicios de Dermatología, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Universitat Autònoma de Barcelona, Barcelona, España

Fundamentos y objetivo: Presentamos dos pacientes de 8 y 14 años con lupus eritematoso sistémico (LES) que debuta con síndrome nefrótico (SN). Destacamos la importancia de las causas de SN secundario en el diagnóstico diferencial del SN en la edad pediátrica.

Observaciones clínicas: 1) Niña catalana de 8 años que presenta SN acompañado de poliartralgias matutinas de articulaciones de la mano con escasos signos inflamatorios. ANA, anti-ADN: positivos. Complemento: normal-bajo al inicio. Biopsia renal compatible con clase V; buena respuesta al tratamiento con corticoides. Se mantiene en remisión 14 años después con una mínima dosis de hidroxycloquina. 2) Joven de 14 años, ecuatoriano, que consulta por SN. Refiere lesiones cutáneas eritematosas malares y aftas orales, síndrome tóxico y poliartralgias matutinas de las manos de un mes de evolución. Se detecta leucopenia, anemia hemolítica, proteinuria de rango nefrótico, hematuria, hipocomplementemia (C3 y C4) y ANA, anti-ADN y anti-Sm positivos. La biopsia renal muestra nefritis lúpica clase V. Recibe tratamiento con hidroxycloquina, prednisona, micofenolato sódico e IECA, consiguiéndose negativización del test de Coombs, mejoría del complemento y clínica, persistiendo pero una proteinuria importante por lo que se substituye micofenolato por ciclosporina. Con este tratamiento disminuye la proteinuria a 0,5 g/día, persistiendo discreta hipocomplementemia.

Comentarios: Ante un síndrome nefrótico es preciso considerar las causas secundarias sobretudo en presencia de hematuria y manifestaciones extrarrenales. El LES se presenta de forma más frecuente en la edad adulta, pero un 15-20% de los casos debutan antes de los 15 años. El 30-50% de los LES presentan nefropatía grave y es importante para el pronóstico iniciar el tratamiento precozmente. Existen factores de riesgo étnicos relacionados con mala respuesta al tratamiento, lo que podría haber influido en la diversidad del cuadro inflamatorio y la respuesta terapéutica de nuestros pacientes.

OSMOLALIDAD URINARIA MÁXIMA Y PIELONEFRITIS AGUDA EN LA INFANCIA. ¿ES ÚTIL PARA EL DIAGNÓSTICO?

J.D. González Rodríguez^a, C. Rex^b, G. Martínez Munar^b, L.P. Galindo León^b, L. García de Guadiana^c, J.R. Martínez Inglés^c, D. Sanz^d, P. Navarro^e

^aNefrología Pediátrica, Hospital General Universitario Santa Lucía-Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena, Cartagena, España

^bPediatría, Sección Lactantes-Escolares, Hospital General Universitario Santa Lucía -Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena, Cartagena, España

^cLaboratorio y Bioquímica, Hospital General Universitario Santa Lucía-Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena, Cartagena, España

^dMedicina Nuclear, Hospital Universitario Virgen Arrixaca, Murcia, España

^eRadiología, Hospital General Universitario Santa Lucía-Complejo Hospitalario Universitario de Cartagena, Cartagena, España

Introducción y objetivos: La localización de la infección urinaria en el niño tiene implicaciones terapéuticas, de seguimiento y pronósticas. La afectación gammagráfica es considerada como «patrón oro» en el diagnóstico de pielonefritis aguda. Se han realizado estudios con biomarcadores urinarios con resultados controvertidos. El objetivo de este estudio ha sido determinar la utilidad de la osmolalidad urinaria máxima en el diagnóstico de localización, analizando la relación entre su valor, parámetros clínicos y de laboratorio y la afectación renal gammagráfica.

Pacientes y métodos: Estudio prospectivo realizado en 48 pacientes de 1 mes a 11 años de edad tras su ingreso por sospecha de pielonefritis aguda. Se realizó una ecografía Doppler renal y una gammagrafía renal en los primeros 10 días y previo al alta, una vez remitida la fiebre y retirada la hidratación iv, se analizó la osmolalidad urinaria máxima tras prueba de estímulo con desmopresina.

Resultados: El filtrado glomerular estimado fue normal en todos los pacientes. El 65% de los pacientes (38/96 riñones) tuvieron alteraciones gammagráficas y/o ecográficas compatibles con pielonefritis aguda y en 27 de estos 32 pacientes se evidenció una alteración de la concentración urinaria, con diferencias en la osmolalidad máxima, según edad, entre éstos y aquellos con gammagrafía normal ($p < 0,05$), elevando la probabilidad posprueba a un 80% y disminuyéndola a un 36% en caso de normalidad de la prueba: S 84% (68-93); E 50% (28-72); VPP 67% (61-88); VPN 62% (35-82); CPP 1,7 (1-2,8); CPN 0,3 (0,1-0,7).

Conclusiones: Cuando se usan parámetros funcionales sensibles como la osmolalidad urinaria máxima, se observa alteración de la función renal en la mayoría de los casos de pielonefritis, pudiendo constituir una herramienta de ayuda, sencilla y barata, para el seguimiento de estos pacientes.

LA ELIMINACIÓN URINARIA DE ALBÚMINA PARECE SER, PREFERENTEMENTE, UN MARCADOR DE HIPERFILTRACIÓN EN NIÑOS CON REFLUJO VESICoureTERAL

M.J. Hernández González, S. González Cerrato, M. Monge Zamorano, F. Fraga Bilbao, M.I. Luis Yanes, L. Antón Hernández, V.M. García Nieto

Nefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Introducción: La eliminación incrementada de albúmina en la orina, es un marcador precoz de daño glomerular en

procesos que cursan con hiperfiltración, como la nefropatía diabética y en la ausencia significativa de parénquima renal. Asimismo, se sabe que la albuminuria es un marcador de daño endotelial, aunque no se conoce si la puede incrementarse en los casos de hipertensión en la vía urinaria.

Pacientes y métodos: En 51 niños (26 V, 25 M) diagnosticados de reflujo vesicoureteral (RVU) (leve n = 7, moderado n = 22, grave n = 22) hemos determinado el cociente albúmina/creatinina (Alb/Cr) en la primera orina del día, al diagnóstico (fuera del periodo febril en el caso de pielonefritis aguda asociada) (T1) y una vez corregido el RVU (T2). Los criterios de inclusión fueron que se hubiera determinado el cociente Alb/Cr y realizada la gammagrafía (DMSA) en ambos momentos.

Resultados: En T1, 10/51 pacientes (19,6%) tenían el cociente Alb/Cr elevado (pérdida de parénquima [n = 4]; pospielonefritis aguda [n = 4; 2 RVU grado III, 1 RVU grado IV, 1 RVU grado V]; DMSA normal [n = 2; 1 RVU grado III, 1 RVU grado IV]). En T2, 9/51 (17,6%) mantenían un incremento de la albuminuria (todos con pérdida de parénquima renal: una cicatriz [n = 4], varias cicatrices [n = 2], riñón atrófico [n = 3]). En el total de la muestra, Alb/Cr fue significativamente más elevado en T1 (1,63 [2,95] $\mu\text{g}/\mu\text{mol}$) que en T2 (1,04 [1,28] $\mu\text{g}/\mu\text{mol}$) (p = 0,006). No se observó relación entre los valores de Alb/Cr con respecto a la intensidad del RVU, en ambos momentos.

Conclusiones: La eliminación urinaria de albúmina parece ser un marcador, preferentemente, de hiperfiltración en niños con reflujo vesicoureteral. Su determinación puede ser útil en el seguimiento de los pacientes portadores de esta malformación.

NEFROPATÍAS ASOCIADAS A SÍNDROMES

I. Hualde Olascoaga, A. Iceta Lizarraga, V. Díez Bayona, A. Herrero Varas, V. Jiménez Serrano, I. Nadal Lizabe
Servicio de Pediatría, Unidad de Nefrología Pediátrica, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España

Objetivos: Es frecuente la asociación de síndromes polimalformativos y afectación renal. Hemos revisado un grupo heterogéneo de síndromes controlados en nuestra consulta con el fin de determinar la importancia de la nefropatía en el pronóstico vital de estos niños.

Material y métodos: Se han revisado 15 niños sindrómicos seguidos en consulta, agrupándolos como cromosomopatías en 6 casos, 5 casos de síndromes polimalformativos sin diagnóstico genético y con diagnóstico clínico de CHARGE, VACTERL, Rubinstein-Taybi y otros 2 sin etiquetar, y otros 4 con nefropatía como signo cardinal, siendo 2 síndromes de Prune-Belly y 2 síndromes BOR.

Resultados: Se encontraron nefropatías cicatriciales en 3 cromosomopatías, en 2 síndromes morfológicos (CHARGE y Rubinstein-Tayli) y en los 2 síndromes de Prune-Belly; displasias renales en los 2 síndromes BOR, una de las cromosomopatías y un síndrome morfológico; un riñón en herradura en el síndrome VACTERL; y un riñón único en 2 cromosomopatías (síndrome de Holt-Oram y síndrome de Emanuel). Solo 3 casos presentan insuficiencia renal crónica en diferentes grados (los 2 síndromes BOR y un síndrome de Prune-Belly).

Conclusiones: A pesar de que la afectación renal puede llegar a ser de una gravedad similar en todos los grupos, sólo es determinante en la calidad de vida futura en aquellos síndromes en los que no existe afectación neurológica importante.

ESTUDIO URODINÁMICO PRECOZ EN EL MIELOMENINGOCELE. ¿APORTA ALGÚN DATO DE VALOR?

A. Iceta Lizarraga^a, A. Pérez Martínez^b, V. Díez Bayona^a, I. Hualde Olascoaga^a, L. Ayuso González^b, I. Nadal Lizabe^a
^a*Servicio de Pediatría, Unidad de Nefrología Pediátrica, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España*
^b*Servicio Cirugía Infantil, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España*

Objetivos: Los enfermos afectados de mielomeningocele presentan grados variables de disfunción vesical dependiendo de la gravedad del defecto neurológico. Anticiparnos al deterioro renal es uno de los objetivos del tratamiento en la edad pediátrica, pero la poca colaboración del enfermo y la ausencia de material específico para neonatos dificultan mucho la realización de un estudio urodinámico.

Material y métodos: Estudiamos retrospectivamente las historias de los nuevos pacientes afectados de mielomeningocele atendidos en nuestro hospital en los últimos 3 años en los que iniciamos un programa de urodinamia precoz tras la cirugía. Incluimos 4 enfermos (2 niños y 2 niñas) en los que realizamos el estudio entre 2 y 5 meses tras la corrección quirúrgica del defecto neural. Realizamos una cistomanometría básica con sonda vesical del número 8 de dos canales y flujo de 10 ml/min, sin electromiograma ni sensor rectal. La exploración se realizó inmediatamente tras la toma o en brazos de su madre para obtener la mayor relajación posible. Se buscaron sólo cuatro parámetros, residuo vesical basal, inestabilidad, capacidad vesical máxima y el punto de presión de fuga.

Resultados: En todos los enfermos pudo realizarse la exploración sin dificultad y pudieron obtenerse los valores buscados. Tres presentaban una vejiga hipertónica con capacidad normal para su edad y punto de presión de fuga superior a los 55 cm de agua. El cuarto presentaba una vejiga con hipotonía de cuello que permitía fugas por debajo de 15 cm de agua con una capacidad vesical muy reducida.

Conclusiones: La realización de una urodinamia precoz (en torno al tercer mes de postoperatorio, cuando ya ha disminuido el edema posquirúrgico) permite hacer una aproximación funcional vesical distinguiendo cuales son los enfermos que van a precisar un sondaje limpio intermitente en la lactancia y cuales no tienen un riesgo renal inmediato y pueden espaciarse los controles.

NEFROPATÍA DE MEMBRANA BASAL DELGADA EN NIÑOS Y ADOLESCENTES: 22 AÑOS DE EXPERIENCIA EN UN CENTRO DE TERCER NIVEL EN PORTUGAL

L. Costa, H. Pinto, C. Tavares, A. Teixeira, A. Caldas
Unidad de Nefrología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital de Sãa. João, Porto, Portugal

Fundamento y objetivo: La nefropatía de membrana basal delgada (NMBD) es la causa más frecuente de hematuria glomerular persistente. La enfermedad no siempre tiene un curso benigno, debido a errores en el diagnóstico (posible síndrome de Alport ligada al cromosoma X) o enfermedad renal concomitante. El objetivo del estudio fue evaluar las características epidemiológicas y clínicas de los pacientes con NMBD confirmada por biopsia y su evolución.

Métodos: Se revisaron los registros médicos de todos los pacientes pediátricos sometidos a biopsia renal en los últimos 22 años que presentaron adelgazamiento difuso de la membrana basal glomerular en el examen ultraestructural. Los datos analizados en el seguimiento incluyeron el análisis de orina, la presión arterial y la tasa de filtración glomerular (TFG).

Resultados: Se incluyeron 11 pacientes (63,6% mujeres), de 3 a 10 años de edad en el momento de la presentación. Un paciente tenía historia familiar de NMBD. Nueve pacientes (81%) presentaron hematuria microscópica persistente, 1 tenía episodios recurrentes de hematuria macroscópica y 1 tenía hematuria asociada a proteinuria leve. La biopsia renal fue realizada después de 1 a 7 años de la presentación. La microscopía óptica y de inmunofluorescencia reveló aumento leve de la celularidad mesangial en dos casos y ningún cambio en los restantes 9 casos. Los datos del seguimiento estuvieron disponibles para 9 pacientes (seguimiento de 6 meses a 13 años después de la biopsia). Todos ellos mantienen hematuria microscópica persistente y dos pacientes desarrollaron microalbuminuria, que cedió con tratamiento con inhibidor de la enzima convertidora de la angiotensina. Todos los pacientes mantuvieron una presión arterial normal y TFG > 90 ml/min/1,73 m². Ninguno presentó ninguna de las características típicas del síndrome de Alport.

Comentarios: Los pacientes tuvieron una evolución favorable a pesar de aparición de microalbuminuria en dos casos. NMBD es probablemente infradiagnosticada debido al descubrimiento accidental de la hematuria y a los criterios controvertidos de la biopsia renal en niños sin otros signos anormales. En los pacientes con NMBD deben ser monitorizados la aparición de la proteinuria, hipertensión arterial y la disminución de TFG debido a la posibilidad de progresión de la enfermedad. El estudio inmunohistoquímico de tejido renal para las cadenas alfa del colágeno IV y el análisis genético de COL4A3 y COL4A4 podrían ser de gran utilidad en el diagnóstico diferencial, que afecta al consejo genético y la determinación del riesgo.

ESTUDIO DE FACTORES PREDICTIVOS DE DAÑO RENAL EN LA INFECCIÓN URINARIA FEBRIL: UTILIDAD DE LA PROCALCITONINA

E. Lucas^a, S. Ferrando^b, R. Martínez^b, J. Marín^c, R. Bou^d, L. García^e, J. Sánchez^f, A. Hervás^g

^aPediatría, Hospital Manises, Valencia, España

^bPediatría, Hospital La Ribera, Alzira, Valencia, España

^cPediatría, Hospital Peset, Valencia, España

^dEpidemiología, Hospital La Ribera, Alzira, Valencia, España

^ePediatría, Hospital de Almansa, Albacete, España

^fPediatría, Hospital Clínico, Valencia, España

^gPediatría, Hospital de Xàtiva, Valencia, España

Objetivo: Establecer la utilidad de la procalcitonina (PCT) y de otros parámetros clínicos y analíticos como indicadores de daño renal agudo y permanente en niños con ITU febril.

Material y métodos: Estudio retrospectivo multicéntrico en niños ingresados con un primer episodio de ITU febril. En ellos se han realizado los análisis convencionales, PCT, ecografía, DMSA-Tc99 en fase aguda y/o tardía y en algunos se realizó cistografía miccional seriada. Se han descartado aquellos pacientes con uropatía previa conocida.

Estudio estadístico: Descriptivo, curvas ROC y regresión logística múltiple.

Resultados: Se han incluido 219 pacientes (60% mujeres) con edades entre 1 semana y 14 años (68% < 1 año). Medianas y rangos de los parámetros estudiados: horas de fiebre previa 24 h (1-196], PCR 74 mg/l (4-469], PCT 1,16 ng/ml (0,07-53,5] y leucocitos 18.100/mm³ (3.900-41.600]. El DMSA precoz fue anormal en 142 pacientes (65%) realizando DMSA tardío en 77, de los cuales 18 fueron patológicos (23%). La ecografía fue normal en 159 pacientes (73%) y la ecografía Doppler se realizó en 72 pacientes y fue patológica en 22 (30,5%). Se realizó cistografía a 126 pacientes de los cuales 30 fueron patológicas (23,8%).

Validez diagnóstica de la PCT respecto a la DMSA-Tc99

PCT	Sensibilidad	Especificidad	VPP	VPN
≥ 0.85 ng/ml	74	46	72	48
≥ 1.17 ng/ml	67	61	77	49

VPP: Valor Predictivo; VPN: Valor Predictivo Negativo.

En el análisis multivariante respecto a DMSA precoz patológico, la PCT presentó una *odds ratio* (OR) de 1,2 (IC del 95%, 1,06-1,4, p = 0,005), los lactantes una OR de 0,52 (IC del 95%, 0,2-1,1, p = 0,08) y los que presentaron menos de 6 h de fiebre OR de 0,4 (IC del 95%, 0,2-1,02, p = 0,05). En los pacientes con cicatriz la OR de la PCT fue 1,0 (IC del 95%, 0,9-1,1, p = 0,6).

Conclusiones: Estableciendo como puntos de corte los valores de PCT de 0,85 y 1,17 ng/ml, la sensibilidad y valor predictivo positivo se encontraron entre el 67 y 74% y el 72 y 77%, respectivamente. La PCT y las horas de fiebre fueron los únicos parámetros que se asociaron de forma significativa al daño parenquimatoso agudo. No se observó relación estadísticamente significativa entre la PCT y la cicatriz renal, aunque el escaso número de pacientes puede haber influido en este resultado.

DIFERENCIAS EN LA FUNCIÓN RENAL EN NIÑOS PORTADORES DE TRES ANOMALÍAS MORFOLÓGICAS QUE CURSAN CON DILATACIÓN GRAVE DE LA VÍA URINARIA

M.I. Luis Yanes, J.R. Alberto Alonso, L. Martín Conde, N. Álvarez Martín, L. Pérez Baena, M.J. Hernández González, V.M. García Nieto

Nefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Introducción: La dilatación grave de la vía urinaria en la infancia puede ser originada por estenosis pieloureteral (EPU) o por reflujo vesicoureteral (RVU). No obstante, existen niños con hidronefrosis en los que no se detecta

ninguna de esas malformaciones (hidronefrosis primaria [HP]). Hemos estudiado si existen diferencias en el comportamiento de la función renal en niños portadores de estos tres tipos de anomalías morfológicas.

Pacientes y métodos: Se incluyó a 38 pacientes (30 M, 8 F) diagnosticados de EPU (n = 12), RVU (n = 8) e HP (n = 18). Todos tenían un diámetro transversal de la pelvis igual o superior a 2 cm. Al diagnóstico se determinaron, a todos los niños, la osmolalidad urinaria máxima (UOsm) con estímulo de desmopresina y el cociente albúmina (Alb/Cr). Además, se calculó el cociente NAG/creatinina (NAG/Cr) a 30 de ellos. Todos los pacientes tenían realizada una cistografía y el renograma con furosemida.

Resultados: UOsm estaba reducida en el 100% de los casos de RVU, en el 75% de EPU y en el 16,7% de HP. El cociente Alb/Cr estaba elevado en el 62,5% de los casos de RVU, en el 8,3% de EPU y en el 11,1% de HP. El cociente NAG/Cr estaba incrementado en el 42,8% de los casos de RVU, en el 25% de EPU y en el 6,7% de HP. Se comprobaron diferencias entre grupos tanto para los valores de UOsm (ANOVA, $p < 0,001$) como para los de Alb/Cr y NAG/Cr (Kruskal-Wallis, $p = 0,02$ y $0,008$, respectivamente).

Conclusiones: UOsm es la prueba más sensible para detectar alteración de la función renal en los casos de hipertensión en la vía urinaria. Alb/Cr se eleva especialmente en los casos de RVU. NAG/Cr es un marcador de hipertensión menos sensible que UOsm. En los casos de HP, la función renal se altera en un porcentaje bajo de casos.

MÉTODOS DE MEDIDA Y FACTORES DE RIESGO PARA HIPERTENSIÓN ARTERIAL EN PACIENTES TRASPLANTADOS RENALES PEDIÁTRICOS

J. Lumbreras Fernández, A. Alonso Melgar, L. Espinosa Román, M.C. García Messeguer, M. Navarro Torres
Servicio de Nefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Objetivos: Una de las principales causas de hipertensión arterial (HTA) en la infancia y la adolescencia es la enfermedad renal crónica (ERC); además, la HTA mal controlada acelera su progresión. En el caso del trasplante renal el control adecuado de la HTA mejora la supervivencia del injerto. El objetivo del estudio es conocer la prevalencia de HTA en una población pediátrica de trasplantados renales y su relación con factores de riesgo conocidos así como comparar los diferentes métodos de medida.

Material y métodos: Estudio descriptivo y analítico transversal. Muestra de 43 pacientes atendidos en la consulta de Trasplante Renal Pediátrico entre los meses de enero y mayo de 2010. Realización sistemática de monitorización ambulatoria de presión arterial (MAPA), presión casual en consulta, analíticas de sangre y orina. Automedida de la presión arterial (AMPA) en pacientes con aparato de medida propio (21). Se realizó análisis de regresión logística múltiple para establecer factores de riesgo de HTA y comparación de prevalencia de HTA valorada por distintos métodos.

Resultados: 16 pacientes (37%) tenían diagnóstico de HTA previa al estudio. Otros 9 pacientes presentaban alteración de dos o más parámetros en MAPA, AMPA o medida casual en la consulta (33% de los supuestamente no hipertensos). Los hallazgos patológicos de la población supuestamente no hipertensa fueron: 6 HTA sistólica en MAPA (de los cuales solo había alteración en 1 en AMPA y casual en 3), 8 HTA diastólica en MAPA (de los cuales se detectó por AMPA sólo en 1, y en 2 por casual).

En 5/43 casos (11%), los pacientes estaban catalogados como no hipertensos, y sólo presentaban alteraciones en la MAPA (HTA enmascarada). No encontramos casos de HTA de bata blanca. Finalmente, sumando los tres métodos, la prevalencia de HTA fue del 58%. Sólo se obtuvo asociación estadísticamente significativa de HTA, en el análisis de regresión logística univariante, con el sexo varón, OR 7 (IC del 95%, 1,3-38,8) y con albuminuria > 60 mg/día/1,73 m², OR 4,5 (IC del 95%, 1,1-19,1). En el análisis multivariante realizado para diferentes variables (sexo, tipo de donante, enfermedad primaria y filtrado glomerular), sólo la albuminuria > 60 mg/día/1,73 m² resultó significativa OR 20,6 (IC del 95%, 1,7-247,6).

Conclusiones: La prevalencia total de HTA en este grupo de pacientes trasplantados renales es del 58%. Un 33% de los pacientes calificados como normotensos tenían alteraciones por alguno de los métodos de medida. La presencia de HTA se asoció únicamente con albuminuria en rango patológico en el análisis multivariante.

MIOCARDITIS LINFOCITARIA PROBABLEMENTE VIRAL CON FALLO CARDIACO LETAL EN PACIENTE CON SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO TIPO FINLANDÉS

J. Lumbreras Fernández^a, M.D. Rodrigo Jiménez^a, C. Saus^b, C. Mir Perelló^a, J.A. Costa^c, R. Casado^a, L. Lacruz^a, M. Mora^a
^a*Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España*

^b*Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España*

^c*Servicio de Pediatría, Hospital Can Misses, Ibiza, España*

Fundamento y objetivos: Una de las principales amenazas a la supervivencia de los pacientes con síndrome nefrótico congénito (SNC) son las infecciones. Por otro lado, la miocarditis linfocitaria está descrita como causa de fracaso miocárdico fulminante. Sin embargo, no está descrita en la literatura la presencia de miocarditis en el contexto de SNC.

Observaciones clínicas: Varón de 3,5 meses de edad que debuta con distensión abdominal y edemas de 1 semana de evolución. Se objetiva hipoproteïnemia y proteinuria severa, con filtrado glomerular conservado, siendo remitido a nuestro centro con diagnóstico de SNC. Se realiza protocolo de estudio de SNC, descartándose de infección congénita. Tendencia a disminución de edemas con seroalbúmina, antiproteinúricos y diurético. Polipnea intermitente y cierta dificultad respiratoria por ascitis.

A los 3 días del ingreso comienza con rinorrea leve, afebril. Cuatro días después presenta un aumento brusco de

dificultad respiratoria, tos seca, hipoxia y acidosis mixta. Ingresó en cuidados intensivos, objetivándose anemia, albuminemia 32,7 g/l, creatinina 0,65 mg/dl con diuresis conservada, PCR indetectable, leucocitos 17.340/mm³ con fórmula anodina. Se procede a intubación, presentando bradicardia extrema que no remonta pese a reanimación cardiopulmonar. Radiografía con cardiomegalia y patrón alveolo-intersticial. Post mortem, se reciben los siguientes resultados: estudio genético con mutación en homocigosis en gen NPHS1. Cultivo de virus respiratorios, negativo. Necropsia compatible con síndrome nefrótico congénito, neumonía intersticial linfocitaria inespecífica, en fase celular; y miocarditis linfocitaria focal. Los cambios pulmonares y cardíacos sugieren infección vírica y fallo cardíaco secundario a miocarditis.

Comentarios: Ante el curso rápido y letal de nuestro paciente y tras la obtención de los resultados de la necropsia, podemos deducir que la causa de su muerte fue una miocarditis linfocitaria de probable origen viral, no confirmado serológicamente por el rápido fallecimiento. Queremos destacar la dificultad diagnóstica de una miocarditis en el contexto de un síndrome nefrótico congénito. Es preciso tenerla en cuenta como diagnóstico diferencial en caso de empeoramiento o aparición brusca de dificultad respiratoria y deterioro hemodinámico.

ANOMALÍAS RENALES PRENATALES SEVERAS ASOCIADAS A MUTACIONES DEL GEN HNF1 α

L. Madariaga Domínguez^a, L. Heideta^a, S. Décamer^b, S. Tellier^b, C. Antignac^c, R. Salomon^a

^aService de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, Francia

^bService de Néphrologie Pédiatrique, Hôpital Purpan, Toulouse, Francia

^cDépartement de Génétique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris, Francia

Objetivos: Las mutaciones del gen HNF1 α pueden producir diversas anomalías congénitas del riñón y de otros órganos. La gravedad de la afectación renal es muy variable, incluso dentro de la misma familia, y no tiene relación con el tipo de mutación.

El objetivo de este estudio es describir las características de 8 fetos con mutaciones del gen HNF1 α y anomalías renales graves que condujeron a una interrupción terapéutica del embarazo.

Material y métodos: Se analizaron 70 fetos con anomalías renales graves para el diagnóstico de mutaciones del gen HNF1 α mediante secuenciación directa de los 9 exones codificantes, y amplificación cuantitativa por PCR para la búsqueda de deleciones completas. Se describieron las características clínicas y ecográficas de los fetos en los que se halló una mutación en dicho gen.

Resultados: Se hallaron 8 mutaciones del gen HNF1 α : 4 deleciones completas heterocigotas y 4 mutaciones puntuales (c.840delC, c.232G>T, c.827G>A, c.487delG). Los progenitores de 6 de estos fetos fueron estudiados: las mutaciones fueron heredadas en 3 casos y de novo en otros 3. Las anomalías renales se descubrieron en todos los fetos en la ecografía

del segundo o tercer trimestre. El volumen observado de líquido amniótico fue variable. Se midió la α -2 microglobulina en sangre fetal en dos casos y se halló elevada en ambos. Se realizó un estudio anatomopatológico en 6 fetos, encontrándose en todos los casos la presencia de quistes renales de tamaño variable, displasia renal grave y riñones de tamaño normal o moderadamente aumentado. Dos de ellos asociaban una duplicación renal incompleta. Se descubrieron además otras anomalías extrarrenales en 6 casos: malformaciones genitales (útero tabicado y quistes epididimarios bilaterales), malformaciones pancreáticas (hipoplasia y agenesis parcial o completa), fisura palatina y visceromegalia. **Conclusiones:** En nuestra cohorte de 70 fetos con anomalías renales graves demostramos la asociación de mutaciones en el gen HNF1 α con afectación prenatal renal grave hasta en un 10% de los casos. Como ya ha sido publicado, no hallamos una asociación entre el fenotipo y el tipo o localización de la mutación.

Debido a esta variabilidad fenotípica y al hecho de que el pronóstico de la afectación renal secundaria a mutaciones del gen HNF 1 α es impredecible, el consejo genético en estos casos es muy difícil.

NEFROPATÍA POR IgA. ESTUDIO DE NUESTRAS BIOPSIAS

A. Madrid, M. Poblet, L. Vega, L. Soler, N. Toran, J.C. Ferreres, M. Garrido, J. Nieto
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España

Las nefropatías por IgA en la edad pediátrica son la nefropatía por IgA (la enfermedad de Berger) y la nefropatía del púrpura de Schönlein-Henoch. La nefropatía por IgA es la nefritis más común por todo el mundo. Tiene una variabilidad clínica importante, tanto en su forma de presentación como en el curso y evolución de la enfermedad.

La biopsia renal es esencial para el diagnóstico de IgA y es la prueba de oro que nos confirma el diagnóstico. (Inmunofluorescencia con depósitos de IgA).

Objetivos: Estudio retrospectivo de los paciente diagnosticados por biopsia de nefropatía por IgA en los últimos 5 años.

Material y método: Analizamos las historias clínicas de niños con diagnóstico por biopsia de nefropatía por IgA entre enero de 2006 y diciembre de 2010. Sacamos datos demográficos (edad y sexo) y características clínicas, indicación y hallazgo en la biopsia, terapia y evolución.

Resultados: La población paciente consistió en 14 niños (8 varones) con un promedio de edad: 9,6 años (rango de 6-17 años). Clínica: presentan hematuria macroscópico 5 (el 35%); hematuria microscópico más proteinuria (el 50%), hematuria más síndrome de nefrótico 2 (el 15%), uno de ellos con insuficiencia renal aguda (FG 45 ml/min/1,73 m²). Las biopsias mostraron una amplia variedad de lesiones, pero la mayoría era de grado medio; grado II o III (proliferación de célula mesangial focal o difusa), solo un caso una proliferación extracapilar (semilunas en el 14% de los glomérulos).

Tratamiento: Sin tratamiento (3); omega 3 (7); inmunoglobulina por vía intravenosa (2); esteroides (5); ARA II o IECA (5). Algunos pacientes recibieron más de un tratamiento.

Tiempo de seguimiento fue 24,6 meses como promedio, sin ningún caso de insuficiencia renal crónica, pero la hematuria microscópica fue persistente en un 35% de los casos y se presentó recurrencia en el 50%.

Conclusión: Los pacientes que remiten espontáneamente no reciben tratamiento. El tratamiento con corticosteroides es el más extensamente usado para niños con IgA moderada a severa. Nuestros pacientes con la enfermedad severa fueron tratados con corticoides e inmunoglobulina. El uso de un IECA o una ARA fue la terapia de elección para los pacientes con proteinuria. Nuestro estudio confirmó que nefropatía por IgA es generalmente una enfermedad benigna en niños. Pero hematuria microscópica persiste está presente en el 35% y recaen un 50%.

VIRUS BK EN PACIENTES PEDIÁTRICOS TRASPLANTADOS RENALES

A. Madrid, R. Vilalta, C. Herrero, E. Lara, M. Muñoz, S. Chocron, J.L. Nieto
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: En nuestro centro se han trasplantado 58 pacientes pediátricos entre 2006 y 2008. De todos, 5 pacientes (8,6%) han presentado viremia por virus BK y de ellos 3 evolucionaron a nefropatía del injerto por BK (NIBK).

Pacientes y método: Los pacientes trasplantados son testados con PCR para BK mensualmente los 6 primeros meses, y posteriormente cada 3 meses. De los 5 pacientes con viremia positiva, encontramos 2 sin NIBK. Estos habían recibido tratamiento inductor con timoglobulina y esteroides seguido por inmunosupresión (INM) habitual (tacrolimús/micofenolato/esteroides con suspensión de mismo al 6.º mes). La viremia fue detectada entre el 3.º y 12.º mes postrasplante (copias: 1.200 y 7.969.000). Los 3 restantes se asociaron a NIBK, hallando viremias entre el mes 11 y 122 postrasplante (copias: 334.000 y 91.500.000). Estos habían recibido tratamiento INM intenso: el paciente 1 con nefritis lúpica resistente a esteroides y ciclofosfamida requirió rituximab. Los paciente 2 y 3 recibieron rituximab para rechazo agudo humoral en trasplante previo y tratamiento de inducción actual con timoglobulina y esteroides. La presentación clínica fue con poliuria, proteinuria y disminución del filtrado glomerular. La biopsia renal mostró nefropatía por BK grado C en el paciente 1 y grado B en el 2 y 3.

Tratamiento: Los 2 pacientes sin nefropatía fueron tratados con disminución de INM: suspensión de micofenolato y reducción del tacrolimús hasta lograr niveles plasmáticos de 4 ng/ml, respondiendo favorablemente y la viremia desapareció a los 6 meses. De los 3 pacientes con NIBK, en 2 se procedió igual que el grupo anterior y se asoció ciclofosvir. Al tercero la INM fue sustituida por everolimus hasta alcanzar 3 ng/ml, además del ciclofosvir.

Evolución y pronóstico: estuvo asociado al grado de afectación histológico; se negativizó la viremia y se normalizó la función del injerto en los grado B y en el grado C hubo pérdida del injerto.

Conclusiones:

- La NIBK grado B puede ser reversible, mientras que el grado C es irreversible.

- La nefropatía por BK, entidad emergente, se asociada a la implementación de regímenes INM intensos.
- Estudios epidemiológicos asocian NIBK a altas dosis de tacrolimús.
- El tratamiento con dosis bajas de tacrolimús o mTor puede ayudar a evitar las infecciones por BK.
- La disminución INM y asociación de ciclofosvir no es suficiente para reducir la carga viral y evitar la progresión hacia la nefropatía por BK.

FORMAS DE PRESENTACIÓN DE LAS GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOPROLIFERATIVAS

L. Martí Mas^b, M. Ramos Cebrián^a, A. Vila Santandreu^a, J. Vila Cots^a, A. Gimenez Llorda^a, J.A. Camacho Diaz^a

^aSección Nefrología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

^bServicio de Pediatría, Hospital Sant Joan de Déu, Xarxa Assistencial de Manresa, Althaia, Barcelona, España

Introducción: La glomerulonefritis membranoproliferativa (GNMP) es una enfermedad renal infrecuente, de naturaleza inmunológica, que se caracteriza por proliferación mesangial difusa y engrosamiento de la membrana basal glomerular. Existen tres tipos según las características anatomopatológicas, que responden a un mismo mecanismo etiopatogénico mediante la activación del complemento.

Resultados: Se revisan 8 casos de GNMP diagnosticados en nuestros centros en los últimos 8 años. 5 niñas y 3 niños. Media de edad al diagnóstico 9 años y 6 meses (rango de 2 años 6 meses a 18 años 7 meses). El estudio histológico muestra 3 casos de GNMP tipo I, 2 casos de GNMP tipo II, un caso tipo III y en 2 no tenemos microscopía electrónica. Clínicamente se han presentado como síndrome nefrótico (3 casos), síndrome nefrítico-nefrótico (3 casos) y síndrome nefrítico (2 casos). Dos casos se acompañaron de HTA. C3 bajo en 5 casos. ANA positivos en una paciente sin otros criterios de LES. Solo un caso con insuficiencia renal (IR) leve inicial. Tras una media de seguimiento de 2 años y 8 meses: 2 casos evolucionaron a IRC terminal (1 trasplante y otro en lista de espera) y 3 pacientes han presentado episodios de IR reversible durante la evolución de la enfermedad: dos en forma de glomerulonefritis rápidamente progresiva (GNRP) y otro por síndrome hemolítico urémico (SHU) concomitante. Los tratamientos más utilizados han sido prednisona, ciclofosfamida e IECA. La GNRP requirió pulsos de 6-metilprednisolona y tacrolimús y el SHU plasmaféresis.

Conclusiones:

- Formas idiopáticas predominantemente.
- La proteinuria de rango nefrótico con complemento bajo es la forma más habitual de presentación.
- Importancia de la microscopía electrónica y la inmunofluorescencia para realizar el diagnóstico.
- La eficacia del tratamiento sigue siendo controvertido.
- El 25% de nuestros pacientes han evolucionado a insuficiencia renal terminal en poco tiempo.

TUMORES EN TRASPLANTE RENAL PEDIÁTRICO. ESTUDIO MULTICÉNTRICO ESPAÑOL

M. Melgosa^a, E. Lara^b, I. Zamora^c, G. Ariceta^d, J. Fijo^e, A. Vila^f, M. Navarro^a

^aServicio de Nefrología Infantil, Hospital La Paz, Madrid, España

^bServicio de Nefrología Infantil, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

^cServicio de Nefrología Infantil, Hospital La Fe, Valencia, España

^dServicio de Nefrología Infantil, Hospital Cruces, Bilbao, España

^eServicio de Nefrología Infantil, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España

^fServicio de Nefrología Infantil, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Objetivos: Conocer la incidencia de tumores desarrollados en edad pediátrica en nuestra población de niños con trasplante (tx) renal, así como las características de los mismos.

Material y métodos: Se han revisado las historias clínicas de 868 niños trasplantados en nuestro país entre 1982 y 2009 con un tiempo medio de seguimiento de $7,4 \pm 4,9$ años.

Resultados: Datos pre-tx: 23 niños (14 varones/ 9 mujeres) desarrollaron un tumor (incidencia de 2,64%). La patología de base era: displasia renal 7, nefropatía de reflujo 2, síndrome nefrótico 4, enfermedades hereditarias 7 (1 síndrome de Alport, 4 poliquistosis autosómicas recesivas y 2 cistinosis), necrosis corticales 2 y 1 desconocida. La edad al diagnóstico fue $4,78 \pm 5,11$ años (9/23 en el primer año de vida) Solo 2 niños recibieron inmunosupresión pre-tx. En 6/23 se usó rhGH durante una media de $41,28 \pm 41,76$ meses. Datos del tx previos al tumor. La edad media al tx era $9,88 \pm 4,88$ años; 22 eran 1.º tx y uno un 2.º tx. En solo 2 casos el injerto procedió de donante vivo. 82.6% recibió terapia de inducción. 5 niños presentaron infección por CMV previa al tumor (asintomática en 4 y enfermedad en 1) y 8 por EB (asintomática en 6 y enfermedad en 2); 10/23 niños habían presentado al menos 1 episodio de rechazo agudo previo al diagnóstico (dx) del tumor. Datos de los tumores. De los 23 casos, 18 eran tumores linfoides (78,26%), 2 leucemias, 2 tumores cerebrales y 1 carcinoma labial. El tiempo medio entre el tx y el dx del tumor fue de $47,31 \pm 85,33$ meses (6 en el primer año post-tx). En 10 casos (9 tumores linfoides y 1 leucemia) se detectó EB en sangre y en 5 casos (4 tumores linfoides y 1 tumor cerebral) en el tumor; 7 casos no se investigaron. Todos se trataron menos uno, que se descubrió post mortem: 5 con cirugía, 10 con quimioterapia y 5 con rituximab. En 10 se retiró la inmunosupresión y en 3 se disminuyó. En un 47% se cambió a rapamicina. El injerto se perdió en 12 casos, a un tiempo medio de $82,63 \pm 51,2$ meses: 8 por muerte (34,78%), 2 por rechazo crónico y en 2 la pérdida fue previa al dx del tumor. De los fallecidos 1 tenía un tumor cerebral y 7 tumores linfoides. La mediana entre el dx del tumor y la muerte fue de 0,86 m (0,0-16,67) y en 6 casos el niño murió en el primer mes tras el dx. En los fallecidos, el tiempo transcurrido entre el tx y el dx del tumor fue menor ($35,96 \pm 63,85$ vs $53,19 \pm 1,46$ meses), Ningún paciente desarrolló segundos tumores.

Conclusiones: La incidencia y el tipo de tumores desarrollados son similares a lo descrito en la literatura. Predominan en el sexo varón. En casi la mitad de los pacientes existe el antecedente de un rechazo agudo. La mortalidad es muy elevada y precoz tras el diagnóstico por lo que hay que mantener un alto índice de sospecha. Sería importante

establecer un registro permanente a nivel nacional para un seguimiento más a largo plazo.

SÍNDROME DE PIERSON (MICROCORIA Y NEFROSIS CONGÉNITA): A PROPÓSITO DE UN CASO

M. Melgosa Hijosa^a, M.A. Fernández Maseda^b, M. Cordeiro Alcaine^c, A. Zarauza Santoveña^c, M. Navarro Torres^a, F. Omeñaca Teres^c

^aServicio de Nefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^bUnidad de Nefrología Infantil, Hospital Virgen de la Salud, Toledo, España

^cServicio de Neonatología, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Introducción: El síndrome de Pierson es una enfermedad autosómica recesiva debida a mutaciones en el gen LAMB2 que codifica la laminina $\alpha 2$. Se caracteriza por síndrome nefrótico congénito, anomalías oculares y neurológicas, siendo el espectro clínico variable. Describimos un caso con una nueva mutación en el gen LAMB2 y expresión fenotípica severa.

Caso clínico: Varón que ingresa al nacimiento por bajo peso. Antecedentes familiares y personales: primer hijo de padres sanos, consanguíneos en tercer grado. Ecografías prenatales: hiperecogenicidad renal bilateral. Cesárea a la 36 semanas por oligoamnios y presentación de nalgas. Exploración al ingreso: P 2.230 g. Pupilas puntiformes, ausencia de reflejo fotomotor, iris peripupilar hipocrómico. Resto de exploración normal. Evolución: al segundo día de vida se objetiva proteinuria en rango nefrótico (Prot./creat. orina 140), hipoalbuminemia 1,8 g/dl y creatinina sérica 1,8 mg/dl. Edema e hipertensión a partir del tercer día de vida. Con sospecha clínica de síndrome de Pierson se remite al Hospital La Paz a los 9 días. Cursa con hipoalbuminemia severa, anasarca, empeoramiento de la función renal y de la hipertensión con escasa respuesta a dosis crecientes de diuréticos y de IECA, y como complicaciones: convulsiones tónico-clónicas secundarias a hipocalcemia e hipomagnesemia, hipotiroidismo, sepsis nosocomial y celulitis por *Klebsiella*. Pruebas complementarias: serología TORCH negativa. Informe oftalmológico: microcoria bilateral, persistencia de vítreo primario hiperplásico, anomalía de Peters y glaucoma congénito en el ojo derecho. Eco y RM cerebral: normales. Estudio genético: mutación en homocigosis en exón 26 del gen LAMB2, no descrita anteriormente y que determina una ausencia total de expresión de laminina. Padres portadores heterocigotos. Tras confirmar el diagnóstico con el estudio genético y ante el mal pronóstico renal, ocular y probablemente neurológico, se decide, de acuerdo con la familia, limitar el esfuerzo terapéutico. El niño fallece a los 70 días en anuria y edema agudo de pulmón.

Conclusiones: El síndrome de Pierson debe de ser incluido en el diagnóstico diferencial del síndrome nefrótico congénito, incluso si éste aparece aislado, ya que además de formas típicas como el caso que presentamos, existen variantes fenotípicas oligosintomáticas. Así mismo, la presencia de microcoria en un recién nacido obliga al cribado de proteinuria. El diagnóstico genético permite confirmar el diagnóstico, realizar consejo genético y, en este caso, fue útil en la toma de decisiones respecto al tratamiento.

SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO CON INMUNOFLUORESCENCIA IgM POSITIVA: FACTOR PRONÓSTICO O MARCADOR DE LESIÓN RENAL

S. Mendizabal^a, E. Román^b, F. Vera^c, M.J. Sanahuja^a, P. Ortega^a, J. Lucas^a

^aServicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España

^cServicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España

^bUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Dr. Peset, Valencia, España

Los niños con SNI pueden mostrar inmunofluorescencia (IF) IgM positiva con o sin depósitos mesangiales. No existe acuerdo en considerar si se trata de un subtipo de SN con peor respuesta a tratamiento o un estado transicional entre las lesiones mínimas (LM) y la esclerosis segmentaria y focal (ESF).

Objetivo: Evaluar la asociación entre IF IgM + y la presencia de lesión histológica, su valor predictivo sobre la respuesta al tratamiento y significado pronóstico en niños con SN corticosensible (SNCS) y corticorresistente (SNCR) que han recibido el mismo protocolo terapéutico.

Material: 301 pacientes con SNI y biopsia renal (248 SNCS y 53 SNCR). La histología mostró LM en 193 casos (64,1%), proliferación mesangial (PM) en 41 (13,6%) y ESF en 67 (22,3%). IF fue IgM + en 87 casos (28,9%), positiva no IgM en 26 (8,6%), y negativa en 188 (62,5%).

Resultados: La IF IgM+ se asocia con SNCR (prevalencia 49% vs 24,6% en SNCS; $p = 0,001$) y con lesión histológica: 55% de ESF y 56% de PM son IgM + frente a 14% en LM ($p < 0,0001$). Al contrario, IF negativa se asocia con SNCS (67% vs 41,5% en SNCR) y con LM (84% vs 25,4% en ESF; $p = 0,01$). La asociación IF con lesión histológica se observa tanto en SNCS como SNCR. En SNCS, IgM+ en 11% de LM vs 51% ESF ($p < 0,0001$). En SNCR, IgM + en 32% de LM vs 63,6% ESF ($p = 0,041$). Los SNCR muestran IgM+ en 15% de LM vs 51% con lesión histológica ($p < 0,0001$). Por el contrario, el 47% de SNCR con LM son IgM negativa frente a solo el 15% en SNCR con lesión histológica. La histología se asocia con respuesta al tratamiento, siendo desfavorable en el 58,4% de ESF vs 36% de LM ($p = 0,003$). En SNCS, la IF IgM + no se asocia significativamente con respuesta a tratamiento pero sí en SNCR. No responde el 79% de SNCR IgM+ frente al 44% de SNCR IF negativa ($p = 0,045$). Evolucionan a enfermedad renal crónica el 30% de SNCR IgM+ y 20% de SNCR IF negativa ($p = 0,505$).

Conclusiones: 1) La inmunofluorescencia IgM+ es dos veces más frecuente en SNCR respecto a SNCS. 2) Se asocia con la presencia de lesión histológica ESF y PM en SNCS y SNCR. 3) La inmunofluorescencia IgM + no supone peor respuesta a tratamiento en SNCS pero sí en SNCR, no observando respuesta a tratamiento inmunosupresor en el 79% de SNCR IgM+. 4) La IF IgM+ no representa mayor riesgo de enfermedad renal crónica en el SNCR.

ESTUDIO A LARGO PLAZO DEL SN CORTICORRESISTENTE. FACTORES PRONÓSTICOS EVOLUTIVOS Y TRATAMIENTO

S. Mendizabal, E. Román, M.J. Sanahuja, P. Ortega, J. Lucas, por el Grupo de Nefrología Pediátrica de la Comunidad

Valenciana, Murcia y Albacete: S. Gracia, C. Vicente, R. Sánchez, F. Aguilar, J. Fons, S. Ferrando, J. Marín, A. Vidal, J. Tapia, C. Navarro, J.L. Badía, J. Carbonell, J. Ruiz, M. Sánchez, M. Uran, A. Hervás, L. García, R. Velasco, P. Benito, R. Rabasco

Grupo de Nefrología Pediátrica, Comunidad Valenciana, Murcia y Albacete, España

El síndrome nefrótico corticorresistente (SNCR), con su diferente etiopatogenia y respuesta a tratamiento, el riesgo de evolución a la enfermedad renal terminal (ERT) y de recidiva postrasplante (TR), constituye uno de los mayores retos terapéuticos del nefrólogo pediatra.

Material: De los 626 pacientes del Registro de la Comunidad Valenciana, Murcia y Albacete, 87 (14%) son CR y de ellos 78 controlados en el Servicio de Nefrología Pediátrica La Fe, con una misma terapia secuencial (CFMCsA- MMF). Biopsia renal: 37% riñón ópticamente normal y 63% lesión histológica.

Resultados: Tras un seguimiento mediano de 9.6 años, la CR disminuye en un 41%, con diferencias según la histología, 53% en LM, 67% en proliferativa mesangial (PM), 44% en ESF y 8% en ESF con PM. Este rescate ocurre en el 37% de tratados con CFM, 44% con CsA y en el 30% con MMF, sin que ningún fármaco se asocie a una mejor respuesta. La probabilidad de supervivencia renal y del paciente a 1-5-10-20 años es del 99-69-58-54% y el 99-97-85-69%, respectivamente. Un 35,9% (28 casos) evolucionan a ERT. En 26 pacientes se realizan 33 TR, con recidiva en 20 (61%) que condiciona pérdida de 4 injertos. Solo la nefrectomía bilateral previa (85% de recidiva) y la terapia de inducción con ATGAM (65% de recidiva) tienen relación significativa con la recidiva. La probabilidad de supervivencia del injerto a 1-5-10 años es del 88-70-64% y no difiere del TR por otras causas, ni tampoco difiere en casos con y sin recidiva post-TR.

Se realiza un estudio genético en 32 casos y 7 (22%) tienen mutaciones de los genes codificadores de proteínas podocitarias (1 TRCP6, 3 NPHS1 y 3 NPHS2). El paciente con mutación TRCP6 es el único que responde a tratamiento. En el 68% de los SNCR que no responden no se observan mutaciones genéticas. Una paciente con mutación NPHS2 recidiva en los 3 injertos realizados y otros dos pacientes con mutación NPHS1 y NPHS2 no recidivan.

Conclusiones: La presencia de mutaciones genéticas en el 22% de los SNCR, se asocia a falta de respuesta pero no explica la resistencia al tratamiento en la mayoría de los casos. Al final de seguimiento, el 58% persiste CR y de ellos el 62% ha evolucionado a la ERT. El 42% remiten con tratamiento. Esta respuesta justifica una terapia firme inmunosupresora. La recidiva post-TR ocurre en el 60% de casos, con riesgo de pérdida de injerto del 20% sin suponer peor supervivencia del injerto frente a otras causas de ERT en la edad pediátrica.

NEFROPATÍA MESANGIAL IgA EN UN NIÑO CON POSTERIOR DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE BEHÇET

C. Mir Perelló, E. Puerto Carranza, M.D. Rodrigo Jiménez, J. Lumbreas Fernández, L. Lacruz Pérez, R. Casado Picón
Servicio de Pediatría, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España

La enfermedad de Behçet es una entidad multisistémica cuya afectación renal, aunque poco conocida, es más frecuente de lo que se postula. La glomerulonefritis es el tipo de daño renal más habitual y en la mayoría de ocasiones se presenta posterior al diagnóstico de la enfermedad. Se han publicado únicamente dos casos, ambos en adultos, en los que la glomerulonefritis ha precedido a la aparición de la clínica cardinal de enfermedad de Behçet. Se presenta el caso de un paciente afecto de nefritis mesangial IgA que durante su seguimiento desarrolla un cuadro clínico compatible con enfermedad de Behçet. Se trata de un varón de 14 años, seguido en consultas de nefrología desde los 3 años por hematuria macroscópica recurrente coincidiendo con infecciones de vías altas sin otra sintomatología asociada. Mediante biopsia renal se confirma el diagnóstico de glomerulonefritis mesangial IgA con depósitos de C3. De los antecedentes familiares destacan padre, hermana y primo con glomerulopatía confirmada con biopsia renal, así como hermano de 5 años en estudio por hematuria macroscópica recurrente. A partir de los 5 años aparecen de forma progresiva aftas bucales recurrentes y episodios de dolor abdominal y artralgias, acompañados de fiebre en ocasiones, inicialmente etiquetados como virasis. La recurrencia de estos síntomas y su mejoría parcial con tratamiento antiinflamatorio hace pensar en una enfermedad de Behçet, que se confirma con la aparición de aftas genitales y un test de patergia positivo. Además, se confirma la presencia del HLA B51. En la actualidad sigue tratamiento con azatioprina e infliximab, con buen control de su sintomatología.

Comentarios: 1) Ante un niño afectado de nefropatía IgA sería recomendable vigilar la aparición de signos clínicos como las aftas bucales que, aunque comunes, pueden ser reflejo de una afectación multisistémica. 2) Asimismo, es esencial la realización de controles de orina periódicos durante el seguimiento de los niños afectados de enfermedad de Behçet para descartar afectación renal de esta entidad.

AFECTACIÓN RENAL DE LA VASCULITIS EN LA INFANCIA. ESTUDIO RETROSPECTIVO DE LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

C. Mir-Perelló^a, E. García-Teresa^a, L. Solaeche^a, M.D. Rodrigo^a, J. Lumbreras^a, E. Trillo^a, L. Lacruz^a, A. Martín-Santiago^b

^aServicio de Pediatría, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España

^bServicio de Dermatología Infantil, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España

Introducción: La afectación renal de las vasculitis en pediatría varía en las diferentes series entre un 20-50%, resultando en la mayoría de casos el principal factor pronóstico de esta enfermedad. Su presentación puede producirse tanto al debut de la clínica de vasculitis como en la fase de progresión o de recaída de ésta.

Objetivos: 1) Describir los factores epidemiológicos de vasculitis en edad pediátrica registrados desde 1/2000 hasta 12/2010 en urgencias de pediatría, planta de hospitalización y consultas externas de reumatología y dermatología infantil. 2) Determinar el tipo de afectación renal registrada y las características clínicas, analíticas y tipo de tratamiento así como las recaídas y la afectación renal a largo plazo.

Metodología: Se revisaron las historias clínicas en niños menores de 15 años diagnosticados de vasculitis durante el periodo descrito, sin incluir enfermedad de Kawasaki.

Resultados: Se analizó a 100 pacientes en los que la vasculitis más frecuentemente observada fue la púrpura de Schönlein-Henoch (PSH, 78), (criterios EULAR/PReS, con 6 biopsias cutáneas y 5 renales), el edema agudo hemorrágico del lactante (EAHL, 5) y otras vasculitis, 17. Presentaron afectación renal 27 niños, 22 de ellos asociada a PSH, 3 a EAHL y 2 a otras vasculitis (1 eritema nodoso, 1 vasculitis SNC). La clínica renal observada fue: hematuria (10 casos), microscópica (8) y macroscópica (2); proteinuria aislada (5); síndrome nefrótico (1); HTA aislada (1). Se realizó una biopsia renal en 5 pacientes con los hallazgos de glomerulonefritis IgA con proliferación mesangial (3 casos) y glomeruloesclerosis con proliferación focal y mesangial (grado IIb y IIIc de la clasificación de la WHO) en 2. Todos los pacientes precisaron tratamiento, sintomático en 15 casos, combinado únicamente con corticoides en 8, y con otros agentes coadyuvantes en 4 (enalapril 2, ciclofosfamida 1, vasodilatador 1). Se observaron recaídas con alteración renal en 5 pacientes. Presentaron disminución del filtrado glomerular a largo plazo (con estadios 2 o superiores de enfermedad renal crónica) 3 casos, uno de ellos con evolución a insuficiencia renal terminal que precisó trasplante.

Conclusiones: 1) Los resultados coinciden con la literatura registrada hasta el momento tanto en la forma predominante en la edad pediátrica (78% PSH), como en la afectación renal asociada (27%). 2) La clínica renal más frecuentemente observada fue la hematuria microscópica (30%), seguida de la proteinuria aislada (18%). 3) Un considerable número de pacientes con afectación renal (44%) precisó tratamiento específico con corticoides siendo en la mayoría de casos suficiente para el control de la sintomatología. 4) Fue excepcional el compromiso renal con evolución a insuficiencia renal crónica (3%).

BIOPSIA RENAL PERCUTÁNEA EN PACIENTES DE NEFROLOGÍA INFANTIL. NUESTRA EXPERIENCIA DE LOS ÚLTIMOS 15 AÑOS

C. Mir^a, M.D. Rodrigo^a, J. Lumbreras^a, E. Amador^b, V. Henales^b, P. López, J. Navarro^b, C. Saus^c

^aServicio de Pediatría, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España

^bServicio de Radiología, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España

^cServicio de Anatomía Patológica, Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España

Introducción: La biopsia renal en edad pediátrica presenta dificultades propias determinadas por el tamaño de la víscera y las características del tipo de paciente, que obligan habitualmente a ingreso programado, sedación o anestesia. Debe existir un compromiso entre la necesidad de material para un diagnóstico anatomopatológico y la posible aparición de complicaciones. Si el material es escaso, conviene decidir desde un primer momento si se

procesará preferentemente para microscopía óptica, electrónica o congelación.

Material y métodos: Se han analizado las biopsias renales realizadas entre 1995 y 2010. El equipo médico encargado de la realización de biopsias en nuestro centro lo componen un radiólogo infantil, un anatomopatólogo, un pediatra que lleva a cabo la sedación y un nefrólogo infantil. Se ha realizado con control ecográfico y comprobación in situ por parte del patólogo del número de glomérulos con lupa estereoscópica. La aguja utilizada ha sido de 18 G y 11 mm de longitud.

Resultados: En este período se han realizado 73 biopsias renales pediátricas, en pacientes con edad media 8,8 años (1 mes-16 años). Las indicaciones fueron síndrome nefrótico (23 casos), síndrome nefrítico (12), hematuria recurrente (24) y fracaso renal agudo (4) y otros (10). Los diagnósticos finales obtenidos fueron proliferación mesangial con depósitos IgM (3 casos), necrosis cortical (3), necrosis tubular aguda (3), lesiones microglomerulares esclerosis tuberosa (2), enfermedad de Alport (3), nefritis lúpica (4), GN postinfecciosa (4), membrana fina (5), glomerulosclerosis segmentaria y focal (6), nefropatía por mínimos cambios (10), nefropatía IgA (Berger/Schönlein Henoch (24). La biopsia fue histológicamente normal en 3 casos y en 4 la muestra fue insuficiente. En la literatura se describen alrededor de un 5-15% de complicaciones mayores (hematuria macroscópica, que en ocasiones requiere transfusión, hematoma perirrenal, fístula arteriovenosa). En nuestra serie no ha habido ninguna complicación mayor, tan solo se han registrado 3 casos de hematoma subcapsular leve posterior al procedimiento.

Comentario: Creemos que los excelentes resultados obtenidos en cuanto a las escasas complicaciones de nuestra serie (4%) se deben tanto a la habilidad del radiólogo que realiza la biopsia y el calibre y longitud de la aguja utilizada como al máximo aprovechamiento de la muestra, por a la coordinación entre el nefrólogo y patólogo que permite decidir al momento la validez del material y el número de pases a realizar según la sospecha diagnóstica.

LA CONSULTA DE NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA EN UN HOSPITAL COMARCAL. REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS

E. Mónaco, A. Lobato, A. Fenollosa, A. Guarro, C. Colavita, A. Machiñena, L. Riera

Servicio de Pediatría, Hospital Residencia Sant Camil, Sant Pere de Ribes, Barcelona, España

Introducción: El diagnóstico y la prevención de las enfermedades renales es muy importante. El Plan Nacional de Nefrología Pediátrica recomienda la creación de nuevas Unidades de Nefrología Pediátrica. El Hospital Residencia Sant Camil (comarca del Garraf) cuenta con un pediatra adjunto con dedicación especial a la nefrología pediátrica. El presente trabajo pretende posicionar la consulta de nefrología pediátrica como una UNP de nivel I.

Objetivos: 1) Evaluar el funcionamiento de la consulta de nefrología pediátrica según el aprovechamiento de los recursos asistenciales y humanos en relación al área demográfica. 2) Identificar los problemas nefrológicos más frecuentes en nuestra consulta.

Material y métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, observacional, basado en el análisis estadístico de la base de datos del historial clínico de los pacientes visitados en la consulta de nefrología pediátrica desde el 01/01/2006 al 31/12/2010, desde los 0 meses a los 14 años.

Resultados: Se realizaron 445 visitas, de las cuales 171 (38%) fueron primeras visitas y 274 (62%) sucesivas. Los diagnósticos prevalentes al momento de la primera visita fueron: PNA: 29%; ITU: 23%; pelviectasia prenatal: 9%; nefropatía reflujo: 8%; malformaciones: 6%; enuresis: 5%; hematuria: 5%; RVU: 4%; incontinencia urinaria: 3%; cistitis: 3%; litiasis renal: 2%; otros diagnósticos: 3%. El 53,5% de todas las visitas correspondió al sexo femenino. La procedencia geográfica correspondió en un 90% a la comarca del Garraf (provincia de Barcelona), el 7% a la comarca del Baix Penedés (provincia de Tarragona) y el 3% al Alt Penedés (provincia de Barcelona).

Conclusiones: Los problemas nefrológicos más frecuentes diagnosticados indican que la función de la consulta de nefrología fue principalmente preventiva y asistencial (unidad de nefrología pediátrica de nivel I), direccionada a la identificación de pacientes con riesgo de daño renal, provenientes en su mayoría de la comarca del Garraf. Es importante la existencia de una UNP de nivel I en nuestra comarca para el correcto y eficiente aprovechamiento de la infraestructura hospitalaria existente, con el fin de detectar y prevenir enfermedades renales con el máximo beneficio al mínimo coste.

DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE LA HIDRONEFROSIS DETECTADA PRENATALMENTE. ESTUDIO RETROSPECTIVO

S. Mondragón Cedeño^a, F. Bastida Fenoy^a, I. Vila Tarruella^b, A. Prat Palau^b, N. Viejo Mira^c, C. Nadal Vidal^c, J. Garre Olmo^d

^a*Servicio de Pediatría, Hospital Santa Caterina, IAS, Salt, Girona, España*

^b*Servicio de Ginecología, Hospital Santa Caterina, IAS, Salt, Girona, España*

^c*Servicio de Radiología, Hospital Santa Caterina, IAS, Salt, Girona, España*

^d*Servicio de Unidad de Investigación, Hospital Santa Caterina, IAS, Salt, Girona, España*

Objetivos: Describimos la evolución, diagnóstico y tratamiento de los pacientes con hidronefrosis prenatal.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de 67 pacientes con hidronefrosis prenatal a quienes se les realizó ecografía renal, cistouretrografía miccional seriada y renograma isotópico con MAG-3 según protocolo diagnóstico del Servicio. Se utilizó la clasificación de la Sociedad Americana de Urología Fetal y la medición del diámetro antero-posterior de la pelvis renal en el plano transversal para catalogar la hidronefrosis como leve (7-10 mm), moderada (11-15 mm) y grave (pelvis mayor de 15 mm).

Resultados: El grado de concordancia entre los hallazgos ecográficos prenatales y postnatales es moderado (índice kappa 0,569). En el 34% (23 de 67) de los pacientes se halló patología nefro-uroológica: en el 9% (3 de 35) de los pacientes con hidronefrosis prenatal leve, en el 48% (10 de 21) de aquellos con hidronefrosis moderada y en el 91% (10 de 11)

de aquellos con hidronefrosis grave. Ninguno de los pacientes con hidronefrosis leve requirió tratamiento; en el 77% (27 de 35) esta se resolvió espontáneamente y en un 23% (8 de 35) permaneció igual o disminuyó. El 28% (6 de 21) de aquellos con hidronefrosis moderada recibieron antibiótico profiláctico por diagnóstico de reflujo vesicoureteral y en el restante hubo resolución espontánea, estabilización o disminución de la hidronefrosis sin tratamiento. El 73% de los pacientes con hidronefrosis grave (8 de 11) fueron intervenidos quirúrgicamente (estenosis pieloureteral obstructiva y valvas de uretra posterior).

Conclusiones: El grado de severidad de la hidronefrosis se asocia con la probabilidad de presentar patología nefro-urrológica. Hallamos ésta en el 9% de pacientes con hidronefrosis leve, en 48% con hidronefrosis moderada y en 91% con hidronefrosis grave. La evolución varía según el grado de severidad de la hidronefrosis.

SÍNDROME NEFRÓTICO GENÉTICO. IMPLICACIÓN DE LAS MUTACIONES EN LOS GENES NPHS1, NPHS2 Y WT1

M. Muñoz Lopez^a, A. Martínez Urgell^a, E. Ars^b, C. Herrero Hernando^a, A. Madrid Aris^a, L.E. Lara Moctezuma^a, R. Vilalta Casas^a, J.L. Nieto Rey^a

^aServicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Matern-Infantil Vall d'Hebrón, Barcelona, España

^bLaboratorio de Biología Molecular, Fundació Puigverd, Barcelona, España

Introducción: Recientes estudios muestran al podocito y al diafragma de hendidura como las piezas centrales en el control del filtrado glomerular. Las mutaciones en las proteínas que conforman dichas estructuras, se han visto implicadas en la patogenia del síndrome nefrótico (SN).

Objetivos: El objetivo de nuestro estudio fue determinar la prevalencia de las mutaciones en los genes NPHS1, NPHS2 y WT1 en una cohorte de 29 pacientes afectados de SN córtico-resistente (SNCR) y 5 pacientes con síndrome nefrótico congénito (SNC), así como establecer la correlación genotipo/fenotipo.

Métodos: Se realizó la secuenciación directa del exón NPHS1, NPHS2 y de los exones 8 y 9 de WT1.

Resultados: Once pacientes presentaron alguna mutación de los genes estudiados (5 pacientes con SNC y 6 afectados de SNCR). La mutación del gen NPHS1 se aisló en todos los casos de SNC. En los casos de SNCR el perfil genético encontrado fue: 34% para la mutación NPHS1, 50% para NPHS2 y 16% para WT1. El 43% (3/7) de los pacientes con la mutación NPHS1 fueron sometidos a trasplante renal, 2 de ellos por enfermedad renal terminal (ERT) y uno por proteinuria masiva intratable. De los cuatro restantes, dos están en lista de espera de trasplante renal y los otros siguen tratamiento sustitutivo y antiproteinúrico sin afectación de la función renal. No hubo recidiva de la enfermedad de base tras el trasplante. La presentación clínica de todos los pacientes con mutación en el gen NPHS2 fue como SNCR. Dos pacientes se sometieron a trasplante renal preventivo por fallo en el crecimiento secundario a la proteinuria intratable y un tercero llegó a la adolescencia sin ERT. Todos los casos con la mutación NPHS2 y WT1 presentaron esclerosis focal y

segmentaria en la biopsia. El paciente con la mutación en el gen WT1 debutó como Síndrome de Denys Drash (tumor de Wilms y atrofia gonadal) fue trasplantado a los 4 meses del diagnóstico y no se ha observado recaída de la enfermedad.

Conclusiones: Todos los casos de SNC presentaron la mutación NPHS1, mientras que la mutación en los genes NPHS1, NPHS2 y WT1 fueron las responsables del SNCR infantil/juvenil en un 20%. El retraso en el crecimiento secundario a la proteinuria intratable debe ser considerado como indicación de trasplante renal preventivo. No recidivó la enfermedad de base tras el trasplante. El estudio genético debería indicarse en los pacientes con SNC y SNCR, y debería limitarse el uso de esteroides en este grupo dada la falta de respuesta.

ENCUESTA DE SATISFACCIÓN DEL PROCESO DE DONACIÓN RENAL DE VIVO A RECEPTORES PEDIÁTRICOS

M. Navarro^a, J. García Caballero^b, P. Aparicio^a, M. Melgosa^a, M.P. González^a, L. Espinosa^a

^aNefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

^bMedicina Preventiva, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Objetivo: Valorar el grado de satisfacción del proceso de donación renal de vivo.

Material y métodos: Desde 1994 hemos realizado 75 trasplantes renales de donante vivo. Realizamos una encuesta telefónica con 26 preguntas sobre información, calidad, atención de los equipos y valoración de la experiencia pre y postrasplante. Madres 69,4% y padres 30,6%. La edad media del donante $40,3 \pm 6,9$ años (27-54 años) y del receptor $10,5 \pm 5,5$ años ($1,9 \pm 23,8$ años).

Resultados: La insatisfacción en relación a la información recibida por nefrología infantil en cuanto al proceso de donación es un 2,8%, sobre los riesgos de la donación 5,6% y sobre las pruebas a realizar un 8,3%. El 34,7% considera el tiempo necesario para la donación peor de lo esperado. La atención recibida por los diferentes servicios se ha evaluado del 1 al 10. Una puntuación > 8 es obtenida en el 73,6% para nefrología y 76,5% para urología, 78,2% para el comité ético y 90,2% para el grupo de coordinación de trasplante. El 33,3% de los donantes con extracción laparoscópica consideran la evolución de la cirugía peor de lo esperado frente al 24,4% de los que fueron sometidos a cirugía abierta. El dolor es referido peor de lo que esperaban el 48,6% del total y 30,6% no estaban conformes con el tiempo de estancia hospitalaria. El seguimiento posterior del donante en consulta lo consideran adecuado un 75,7% y el del receptor 95,8%. El 84,7% no tienen temores tras la donación y un 88,9% refieren una integración adecuada a la vida laboral. El 98,6% muestra satisfacción por la donación del riñón.

Conclusiones: La donación de vivo en centros pediátricos conlleva la actuación de servicios diferentes para donante y receptor, lo que probablemente explica el resultado de nuestras encuestas. Estas encuestas, a pesar del sesgo que conllevan en función del tiempo de evolución y los resultados del trasplante, nos deben ayudar a mejorar el proceso de donación.

HIPOCALCEMIA E HIPOMAGNESEMIA AR. CASO CLÍNICO Y DESCRIPCIÓN DE NUEVA MUTACIÓN

E. Pérez González^a, M.T. Vargas de los Monteros^b, M.J. Matas Aguilera^c

^aNefrología Pediátrica, Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España

^bGenética Clínica, Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España

^cGenetaq, Málaga, España

Fundamento y objetivos: El magnesio es el cuarto catión del organismo y el segundo en el compartimento celular. Es fundamental en la excitabilidad eléctrica de células musculares y nerviosas. Su homeostasis depende del balance entre su absorción intestinal y su excreción renal.

Observación clínica: Lactante de 7 meses sin antecedentes personales de interés que estando previamente sano debuta con crisis de movimientos tónico-clónicos generalizados. Análítica sanguínea: glucosa 80 mg/dl, urea 28 mg/dl, creatinina 0,5 mg/dl, proteínas totales 6,7 mg/dl, sodio 141 mg/dl, potasio 5,2 mg/dl, calcio 7,7 mg/dl, fósforo 5,8 mg/dl. Se instaura tratamiento con calcio endovenoso y fármacos anticonvulsivantes, sin conseguir el cese de las convulsiones. Al evidenciarse magnesemia de 1,3 mg/dl se inicia tratamiento con sulfato de magnesio iv., cediendo la clínica, y sin recurrencia posterior. La función renal ClCr > 90 ml/min/1,73 m² y magnesuria de 0,2 mg/kg/día sin pérdida de magnesio por el túbulo renal y calciuria de 0,3 mg/kg/día. Ecografía abdominal sin nefrocalcinosis. Estudio de magnesemia y función renal familiar (padres y hermano): normales. Pruebas de imagen cerebrales y EEG, normales. El crecimiento, el desarrollo neuropsicológico y la densidad mineral ósea posterior han sido correctos. Recibe tratamiento oral con lactato de magnesio, a dosis de 3,6 mEq/kg/día, manteniendo niveles de magnesio y calcio dentro de la normalidad. El estudio genético de secuenciación del gen TRPM6 muestra dos mutaciones, la primera consistente en la inserción en heterocigosis c.632insG, mutación «frameshift» G211fsX214, que da lugar a una proteína trunca con ausencia del 89% de sus aminoácidos. La segunda mutación contempla la presencia de un cambio C>T en heterocigosis en la posición c.1639 que da lugar a un cambio aminoacídico p.His547Tyr (H547Y). Estudio de los progenitores, madre era portadora en heterocigosis para la primera mutación y sana respecto a la segunda y padre portador en heterocigosis para la segunda y sano para la primera.

Comentarios: La sospecha clínica es importante para el diagnóstico y tratamiento precoz, y determinante para el normal desarrollo físico y psicomotor ulterior. El estudio molecular del gen TRPM6 da el diagnóstico de certeza.

CISTATINA C. RESULTADOS EN ESTADIO DE ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA (ERC) PRECOZ EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

E. Pérez González^a, S. Caparrós Cánovas^b, C. Bermudo Guitarte^b, J.L. García de Veas Silva^b

^aNefrología Pediátrica, Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España

^bBioquímica Clínica, Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España

Objetivos: La necesidad de un marcador simple del filtrado glomerular (FG) exacto y no invasor, sigue siendo un factor limitante en la práctica clínica para evaluar la función renal. Cistatina C (Cis C) es una proteína sintetizada en todas las células nucleadas con distribución amplia del tejido fino. No está afectada por la masa muscular, dieta ni superficie corporal, por lo que se propone como marcador de índice del FG.

Material y métodos: 74 niños controlados en nefrología pediátrica con ERC en estadios 1, 2 y 3 determinando creatinina y cistatina C para el FG. Se determinan valores de peso, talla, BMI, perfil renal completo, microalbuminuria y TA. Cis C medida en suero mediante nefelometría (Siemens).

Resultados: Etiología de la ERC: nefropatía cicatricial 19%; nefropatía por reflujo 28%, riñón único 10,95%, displasia-hipoplasia renal 6,8%; riñón quístico 4%, glomerulonefritis 6,8%, vasculopatía 4%, miscelánea 5,2%. Estadios de ERC medidos por fórmula de Schwartz: 42,6% estadio 1 (11,11% de estos con FG > 130), 42,6% en estadio II y 14,9% en estadio III. Estadios de ERC medidos por el FG por la cistatina C: 59,6% estadio 1 (37,9% de estos con FG > 130) 27,7% en estadio 2 y 12,8% en estadio 3. Dos pacientes definidos como estadio 1 por la creatinina, ambos clínicamente inestables, se incluyeron en el 2 por Cis C.

Conclusiones: El índice de FG con cistatina C en los pacientes pediátricos no difiere del FG por la Cr en estadio 1 de ERC. Sin embargo, en situación de estadio 2 de ERC, un 17% de los pacientes de estadio 2 es catalogado como estadio 1 por Cis C. Dos pacientes realmente sintomáticos pasan de estadio 1 a estadio 2 por Cis C. En estadio 3 los índices se asemejan de nuevo. Son necesarios datos a largo plazo para interpretar mejor los resultados pero no son superponibles ambos métodos en estadio precoz. La utilización de uno u otro método conllevaría cambios en la supervisión, el tratamiento y el pronóstico de una proporción considerable de pacientes.

TRATAMIENTO DE LA NEFRITIS LÚPICA CON RITUXIMAB: A PROPÓSITO DE UN CASO

H. Pinto^a, I. Brito^b, A. Caldas Afonso^a

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital de São João, Porto, Portugal

^bUnidad de Reumatología Pediátrica, Hospital de São João, Porto, Portugal

Fundamento: El tratamiento del lupus eritematoso sistémico (LES) es actualmente un desafío debido a que la enfermedad progresa con la participación de múltiples órganos y sistemas, tiene evolución progresiva y deterioro intermitente. Los regímenes inmunosupresores convencionales a menudo no logran resolver las manifestaciones graves.

Observaciones clínicas: Se presenta un caso de una niña de 19 años de edad con LES juvenil. Su primera manifestación fue anemia hemolítica y trombocitopenia autoinmune, 9 años antes, tratados con inmunoglobulina y prednisolona. Ocho meses después, el análisis inmunológico reveló por primera vez C4 bajo y anticuerpos anti-ADNs positivos. En este momento persistía la trombocitopenia y se decidió iniciar la azatioprina. La evolución fue inicialmente favorable con la normalización de las plaquetas. Dos años después del inicio de los síntomas presentó eritema malar y cuatro años más tarde, la afectación renal con nefritis lúpica clase IV confirmada mediante biopsia por lo que recibió 6 ciclos mensuales de ciclofosfamida y terapia de mantenimiento con micofenolato mofetil. Permaneció asintomática durante un año y, posteriormente, se evidenció síndrome nefrótico asociado a daño renal (filtrado glomerular estimado de 73,3 ml/min/1,73 m²). El resultado de la segunda biopsia renal fue similar a la primera. No hubo respuesta después de tres ciclos de metilprednisolona y prednisolona oral. Debido a la gravedad del caso, se intentó la terapia con rituximab (375 mg/m² tres semanas consecutivas), sin efectos secundarios significativos y con la reducción rápida de la proteinuria y normalización de la función renal. Actualmente, 20 meses después, el paciente aún se encuentra en remisión clínica con sólo proteinuria residual.

Comentarios: El rituximab parece ser una terapia prometedora en el LES severo y refractario al tratamiento inmunosupresor convencional. Los estudios prospectivos deben llevarse a cabo con el fin de evaluar su eficacia y seguridad en la población pediátrica.

EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE LA FUNCIÓN RENAL EN PACIENTES CON DIAGNÓSTICO DE TUMOR DE WILMS: 20 AÑOS DE SEGUIMIENTO

L. Ramos Macías^a, S. Domínguez García^b, Y. Garcia Santos^a, A. Nimo Román^a, B. Montoro González^a, K. Melwani Melwani^a
^a*Nefrología Pediátrica, Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España*

^b*Oncología Pediátrica, Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil. Las Palmas de Gran Canaria, España*

Introducción: El tumor de Wilms (TW) es el tumor renal más frecuente en la infancia. Es una enfermedad curable con más del 90% de supervivencia cinco años después del diagnóstico. El pronóstico está relacionado con la estadificación de la enfermedad al diagnóstico, de las características histopatológicas del tumor, la edad del paciente, el tamaño del tumor y de la estrategia seguida por el equipo.

Objetivos: Presentar el seguimiento a largo plazo de la función renal en los pacientes con TW diagnosticados y tratados en nuestro hospital en el periodo enero 1990-diciembre 2010.

Material y métodos: Se revisaron retrospectivamente las historias clínicas de los pacientes que se diagnosticaron de TW en el periodo de enero 1990 a diciembre 2010. Se

revisó la distribución por sexos, edad y clínica al diagnóstico, tiempo de seguimiento, la presencia de hipertensión arterial, hematuria y/o proteinuria, presencia de alteraciones cromosómicas asociadas, lateralidad del tumor, la necesidad de fármacos antiproteínúricos o antihipertensivos y la presencia de enfermedad renal crónica.

Resultados: Se diagnosticaron en este periodo 26 TW, 16 hembras (61,5%) y 10 varones (38,5%), con una edad media al diagnóstico de 3,7 años (10 meses -11 años) y un tiempo de seguimiento de 9,4 años (3-16,7 años). El diagnóstico fue una masa abdominal en el 50% de los pacientes, 23% dolor abdominal y 15% estaba asintomáticos al diagnóstico. El tumor fue unilateral en 25 pacientes (96%), 13 (52%) en riñón izquierdo y 12 (48%) en riñón derecho. El 11,5% de los pacientes al diagnóstico presentaron microhematuria, 8% hipertensión arterial y 8% hematuria macroscópica. Se diagnosticó un paciente (3,8%) con TW bilateral y síndrome de WARG asociado y otro con traslocación del cromosoma 22. Un paciente se perdió del seguimiento. En el evolutivo un paciente (3,8%) desarrolló ERC estadio I K/DOQY, un paciente precisó tratamiento antihipertensivo y 3 pacientes (11,5%) precisaron tratamiento con antiproteínúricos por microalbuminuria mantenida. Dos pacientes presentan microhematuria residual. Dos pacientes (7,7%) fueron defunción, uno en relación a recidiva y diseminación del TW. La remisión postoperatoria completa se logró en todos los pacientes que se sometieron a la cirugía. La tasa de supervivencia a los 4.5 años libre de enfermedad fue del 92% y la tasa de supervivencia a los 7 años fue del 89% en esta serie.

Conclusiones:

- Baja incidencia de insuficiencia renal crónica en este grupo de pacientes.
- Excelente supervivencia libre de enfermedad.
- Recomendamos seguimiento de función renal en este grupo de pacientes monorrenos.

HIPERPLASIA GINGIVAL ASOCIADA A LA INGESTA CRÓNICA DE NIFEDIPINO

L. Ramos Macías, B. Ruiz Derlinchan, B.C. Montoro González, A. Nimo Román, S. Molina Marrero, Y. Rodríguez Santana, N. Rodríguez Calcines

Nefrología Pediátrica, Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España

Fundamentos y objetivos: La hiperplasia gingival secundaria a fármacos se ha relacionado con la ingesta crónica de difenilhidantoína, ciclosporina A y nifedipino. La fisiopatología aún no está establecida. Nifedipino es actualmente un excelente fármaco para el control de la tensión arterial en el paciente pediátrico.

Presentamos el caso de una paciente mujer de 13 años afectada de síndrome de aorta media en tratamiento antihipertensivo que desarrolló una hiperplasia gingival severa por nifedipino. Preciso retirada del fármaco y gingivectomía. Presentamos el caso por la escasa bibliografía pediátrica encontrada en relación al tema.

Observación clínica: Presentamos el caso de una paciente hembra de 13 años en seguimiento en la consulta de nefrología pediátrica desde los seis años para control de

hipertensión arterial secundaria a síndrome de aorta media. En tratamiento con diuréticos, betabloqueantes y nifedipino por haber desarrollado previamente una insuficiencia renal aguda tras la ingesta de inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina II y ARA-II. A los 7 meses de incrementar la dosis de nifedipino a 60 mg/24 h, la paciente comienza a presentar agrandamiento anterosuperior y anteroinferior de la encía quedando cubiertas prácticamente por completo todas las piezas dentarias de manera que le impide la masticación y alimentación. Se procede a sustituir el fármaco sin remisión de la hiperplasia gingival por lo que se precisa realizar tratamiento quirúrgico periodontal.

Comentario: Entre los efectos secundarios asociados al uso de los inhibidores de los canales del calcio se ha descrito la hiperplasia gingival; aunque más frecuentemente asociado al uso de nifedipino, también se relaciona con la administración de verapamilo, amlodipino y diltiazem. El diagnóstico de hiperplasia gingival asociada al uso de determinados fármacos es fácil y llamamos la atención de los clínicos para su precoz detección y abordaje terapéutico por su escaso conocimiento y divulgación entre el grupo de los médicos pediatras.

SÍNDROME DE ALPORT: REVISIÓN DE 9 CASOS

M. Ramos, M. Martina, J. Vila, A. Vila, A. Giménez, J.A. Camacho

Sección Nefrología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, España

Introducción: Las alteraciones moleculares responsables del síndrome de Alport (SA) son mutaciones en los genes que codifican para las cadenas del colágeno tipo IV, existiendo una correlación significativa entre la edad de inicio de insuficiencia renal y el genotipo. Los tres patrones de herencia, la ligada al cromosoma X y las autosómicas, presentan características clínicas comunes pero la historia familiar varía en cada una. No existe tratamiento eficaz salvo el trasplante renal pero un mejor conocimiento de las bases moleculares del SA nos permitirá elaborar estrategias terapéuticas que en un futuro puedan modificar la progresión de la enfermedad.

Resultados: Se revisan retrospectivamente los casos de SA de los últimos 20 años siendo la hematuria el signo guía. Se presentan 9 casos de SA, 8 niños y 1 niña; 7 de ellos con antecedentes familiares de primer grado (2 de ellos hermanos, 3 de ellos primos). Media de edad al diagnóstico: 4,5 años (rango de edad de 1 mes a 9 años).

Clínica de presentación: microhematuria persistente, proteinuria media inicial de 763 mg/l (100-3100 mg/l). Hipoacusia bilateral neurosensorial en 5 niños y en la niña. Ninguno con alteraciones oculares. Biopsia renal en 6 pacientes (MO. Proliferación mesangial ME. Engrosamiento y laminación MB). Estudio genético en 4 niños con mutación en COL4A5 (ligada al sexo) y en la niña en COL4A3 (A. recesiva). Tiempo de seguimiento: 7,6 años (rango de 2 meses a 18 años). Tratamiento utilizado: IECA o combinación de IECAS + ARA-II. A pesar del tratamiento, incremento progresivo de la proteinuria en todos junto con descenso de filtrado glomerular en los tres pacientes de mayor evolución, uno de

ellos está trasplantado renal y los otros dos presentan un FG 15 ml/min/m² y están en lista de espera de trasplante. El resto presenta función renal normal.

Conclusiones: En nuestra serie al igual que en la literatura, el SA ligado al cromosoma X es la forma predominante. A pesar de antiproteinúricos, evolución inexorable a insuficiencia renal con necesidad de tratamiento sustitutivo renal en segunda o tercera década de la vida. Buena evolución tras el trasplante renal.

FENOTIPO Y GENOTIPO DE CINCO NIÑOS ESPAÑOLES CON LA ENFERMEDAD DE DENT

E. Ramos-Trujillo^a, F. Claverie-Martín^a, H. González-Acosta^a, J. Fons^b, J. Vara^c, M. García-Ramírez^d, G. Ariceta^e, A. Madrid^f

^aUnidad de Investigación, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife, España

^bPediatría, Hospital Clínic Universitari, Valencia, España

^cNefrología Infantil, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^dNefrología Infantil, Hospital Materno Infantil, Málaga, España

^eNefrología Infantil, Hospital de Cruces, Baracaldo, España

^fNefrología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: La enfermedad de Dent es una tubulopatía ligada al cromosoma X y caracterizada por proteinuria de bajo peso molecular (PBPM), hipercalcemia, nefrocalcinosis, nefrolitiasis e insuficiencia renal progresiva. Recientemente, se ha propuesto que esta enfermedad es una causa no reconocida de glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS). La mayoría de los casos con enfermedad de Dent están asociados a mutaciones en el gen CLCN5. Este gen codifica para una proteína implicada en la vía endocítica de reabsorción de las proteínas de bajo peso molecular en el túbulo proximal. En este estudio describimos un caso atípico, cuatro casos convencionales, y nuevas mutaciones del gen CLCN5.

Pacientes y métodos: Cinco pacientes tenían PBPM, nefrocalcinosis o nefrolitiasis, y cuatro de ellos hipercalcemia. Un paciente presentaba proteinuria asintomática y GEFS. El gen CLCN5 de los pacientes y sus familiares fue analizado mediante amplificación por PCR y secuenciación automática.

Resultados: Se identificó un total de 5 mutaciones, de las cuales 4 son nuevas; las mutaciones de cambio de sentido G65R, G462S y G466D, y una mutación sin sentido, Y164X. Además se detectó una delección de 3 nucleótidos que no genera cambio en la pauta de lectura, 1566.1568del3, ya descrita en la bibliografía.

Conclusiones: Hemos ampliado el número de mutaciones en el gen CLCN5 identificadas en pacientes con la enfermedad de Dent. Nuestros resultados sugieren que el diagnóstico de la enfermedad de Dent se debe considerar en casos de proteinuria asintomática y glomeruloesclerosis focal y segmentaria.

Este trabajo ha sido financiado por el proyecto PI09/91009 del FIS. Nuestro grupo forma parte de Renaltube (www.renaltube.com).

¿ATIENDEN A SUS HIJOS LOS PADRES DE NIÑOS ENURÉTICOS IGUAL QUE HACE 20 AÑOS?

L.M. Rodríguez^a, E. Taborga^b, S. Lapeña^c, V. Martínez^b, J.M. Marugán^d, A. Cobo^b, M. Fernández^a

^aNefrología Pediátrica, Hospital de León, León, España

^bPediatría, Atención Primaria. Gijón, Asturias, España

^cPediatría, Hospital de León, León, España

^dPediatría, Hospital Clínico. Valladolid, España

Objetivo: Conocer si, en los últimos 20 años, se produjo en nuestro medio algún cambio en el tipo de atención que ofrecen sus padres a los niños enuréticos.

Pacientes y métodos: Se compararon las respuestas dadas, en los años 1989 y 2009, por los padres de 171 y 102 niños enuréticos respectivamente, seleccionados mediante encuesta en sus centros escolares, a las siguientes cuestiones que pretenden valorar si hubo cambios en la forma en que los padres atienden a los niños que presentan este trastorno:

- ¿Consideran que la enuresis es una enfermedad?
- ¿Castigan a sus hijos por presentar escapes nocturnos de orina?
- ¿Han llevado a sus hijos al médico por este trastorno?
- ¿Han realizado algún tipo de tratamiento del problema de sus hijos?
- ¿Han tratado a sus hijos con fármacos? y/o ¿han utilizado alarmas de enuresis?

La comparación de los resultados de los cuestionarios realizados con 20 años de diferencia se realizó mediante el test de la chi al cuadrado.

Resultados:

	Año 1989	Año 2009	Vabr de p
<i>Los padres:</i>			
- Consideran la enuresis una enfermedad	108/171	31/102	0,0000
- Castigan a sus hijos por presentar escapes	16/171	8/102	ns
- Han llevado a sus hijos al médico	69/171	80/102	0,0000
<i>Sus hijos:</i>			
- Han realizado algún tratamiento	68/171	28/102	ns
- Han recibido fármacos	10/171	12/102	ns
- Han utilizado alarma de enuresis	9/171	1/102	ns

Conclusiones: En nuestro medio la enuresis ha dejado de ser percibida como una enfermedad por la mayoría de los padres, probablemente tras recibir información del médico al que ahora llevan más con más frecuencia a sus hijos. Sin embargo, ahora como hace 20 años, sólo aproximadamente una tercera parte de los niños enuréticos recibe algún tipo de tratamiento, siendo poco habitual el uso de fármacos y excepcional la utilización de alarmas de enuresis. Castigar a los hijos cuando tienen escapes de orina sigue siendo una actitud muy infrecuente.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE POLIQUISTOSIS RENAL AUTO-SÓMICA RECESIVA Y ESTUDIO CLÍNICO-PATOLÓGICO DE CERTEZA EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

E. Román Ortiz^a, N. Camarasa Lillo^b, A. Sanchis Calvo^c, E. Roselló Sastre^b, I. Alcover^d, E. Ars^e, R. Torra^e

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España

^bServicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España

^cDismorfología y Diagnóstico prenatal, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España

^dServicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España

^eLaboratorio de Biología Molecular, Servicio de Nefrología, Fundació Puigvert, Barcelona, España

Fundamento y objetivos: La poliquistosis renal autosómica recesiva grave (PQRAR) detectable a partir de la semana 20 de gestación es causa de mortalidad en un 40% y motivo de interrupción legal del embarazo. La identificación del defecto genético en el caso índice de la familia permite diagnóstico prenatal en futuras gestaciones. El fenotipo renal es común a otras enfermedades genéticas y la histología renal antes de la 24 semana puede no ser característica. Presentamos un caso de PQRAR para destacar las claves del estudio patológico y genético.

Observación clínica: Primer embarazo de pareja joven, sana, no consanguínea. En la ecografía (semana 20) se identifica nefromegalia bilateral, anhidramnios e hipoplasia pulmonar, interrumpiéndose el embarazo (semana 23). La histología renal mostró quistes corticales no radiales, redondeados en médula que afectaban túbulos colectores, proximales y asa de Henle. El hígado presentó disgenesia ductal biliar. El estudio genético identificó dos mutaciones patogénicas en el gen PKHD1: c.5895dupA paterna, c.9689delA materna y los haplotipos ligados a la enfermedad.

Comentarios: La causa más frecuente de nefromegalia fetal es la PQRAR. El diagnóstico basado en criterios clínicos debe excluir poliquistosis renal autosómica dominante precoz, nefronoptosis infantil, síndrome de Bardet Biedl y otras enfermedades con la misma expresión clínica. La historia familiar, la ausencia de malformaciones extrarrenales, el grado de oligoamnios y nefromegalia son importantes pero no concluyentes. El estudio genético confirma la PQRAR cuando se detectan dos mutaciones claramente patogénicas en el gen PKHD1 y permite diagnóstico prenatal mediante análisis de ligamiento indirecto. Si se detecta una mutación o ninguna, la validez de este análisis se basa totalmente en la clínica inequívoca. En casos dudosos, el estudio se realizará mediante análisis mutacional, más complejo y con una tasa de detección de mutaciones del 85%. En el estudio histológico renal, la dilatación de los túmulos colectores característica de PQRAR puede no ser radial y completa en el riñón fetal inmaduro. Sin embargo, la disgenesia ductal biliar por malformación de la placa ductal primaria es precoz y exclusiva de PQRAR, a diferencia de la PQRAD y nefronoptosis infantil. El diagnóstico patológico de certeza orienta el análisis molecular al estudio del gen PKHD1 y permite ofrecer a la familia diagnóstico prenatal mediante análisis de ligamiento.

HIPERTENSIÓN ARTERIAL NOCTURNA COMO FORMA DE PRESENTACIÓN DEL SÍNDROME DE APNEA/HIPOPNEA DEL SUEÑO

E. Román Ortiz^a, P. Giner i Bayarri^b, A. Rodrigo i Sanbartolomé^b, A. Penalba^c, J.L. Gorriiz Teruel^c, P. Codoñer Franch^a

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España

^bServicio de Neurofisiología Clínica, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España

^cServicio de Nefrología, Hospital Universitario Dr. Peset, Valencia, España

Fundamento y objetivos: El síndrome de apnea/hipopnea de sueño es una de las principales causas de HTA secundaria en adultos. Con frecuencia existe pérdida del patrón *dipper* o HTA nocturna. Esta entidad, menos estudiada en niños, puede pasar inadvertida por la clínica inespecífica y la normalidad de la presión arterial (PA) diurna. Presentamos dos pacientes con SAHS diagnosticado por HTA nocturna para destacar los signos de sospecha y el valor de la polisomnografía nocturna (PS) con registro simultáneo de PA mediante MAPA para establecer la relación causal y el diagnóstico de SAHS.

Observación clínica: Caso 1: varón de 4 años con sospecha de HTA de bata blanca, sin antecedentes familiares (AF) ni personales (AP) patológicos. IMC 19 kg/m² (P90-97), PA clínica < P90. MAPA: HTA nocturna (PAS/PAD = 119/67 > P99), inversión del patrón *dipper* y carga sistólica nocturna 100%. Desarrolló alteración del sueño y agitación al despertar. Se realizó PS nocturna con monitorización simultánea de PA que mostró SAHS moderado (índice apnea/hipopnea 8,78/h) e HTA. Inició tratamiento (nicardipino 0,5 mg/kg/día) consiguiendo cifras de PA clínica < P90. Se indicó adenoidectomía normalizándose el sueño y la PA. Caso 2. Varón de 9 años con sospecha de pre-HTA. AP: adenoidectomía. IMC 23 kg/m² (P90-97), PA clínica P50. MAPA: HTA sistólica mayor grado nocturna (PAS día/noche = 126/115 > P95), pérdida de patrón *dipper* y carga sistólica nocturna 100%. Insistiendo en la historia clínica, existía dificultad de despertar, somnolencia y movimientos de piernas durante el sueño. Se realizó PS nocturna con monitorización simultánea de PA que mostró SAHS grave (índice apnea/hipopnea de 40/h) e HTA. Inició tratamiento (enalapril 0,2 mg/kg/día) y se indicó segunda adenoidectomía, mejorando el patrón de sueño. Continúa con tratamiento para el control de la PA nocturna.

Comentarios: El SAHS y la HTA nocturna son patologías relacionadas. La polisomnografía diagnóstica con monitorización simultánea de PA, permite descartar HTA reactiva a otros trastornos del sueño, constatar signos de hiperactividad simpática, estudiar el valor predictivo de la PA diurna y la relación causal entre HTA y SAHS. En niños con sospecha de SAHS puede descubrir HTA oculta o cambios en el patrón de la PA. Se requieren más estudios para establecer la contribución de estas pruebas al conocimiento de los mecanismos patogénicos de la HTA en el SAOS.

ESTUDIO DESCRIPTIVO DE INFECCIONES DE ORINA FEBRILES DIAGNOSTICADAS EN EL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE GETAFE 2005-2009

P. Ruiz Martínez, L. Fuente Blanco, C. Aparicio López, A. Álvarez García, L. Grande Herrero, S. Martín Miramón, A. Fernández Escribano, E. Izquierdo García
Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Getafe, Madrid, España

Objetivos: Estudiar las características epidemiológicas y clínicas de los niños diagnosticados de infección del tracto urinario (ITU) febril. Describir la etiología y resistencias de los microorganismos más frecuentes, los métodos diagnósticos, las pruebas de imagen empleadas y la evolución.

Material y métodos: Se ha realizado un estudio descriptivo, de carácter ambispectivo, recogiendo todos los casos diagnosticados de ITU febril desde enero de 2005 hasta diciembre de 2009. La población estuvo constituida por 389 niños de edades comprendidas entre 3 días y 15 años. Los criterios de inclusión fueron: ITU con sintomatología compatible, confirmada por urocultivo o, en su defecto, por gammagrafía isotópica (DMSA) en fase aguda.

Resultados: El 37,5% fueron varones y el 62,5% mujeres. La media de edad fue 24,16 meses y la mediana 8 meses. Al comparar el sexo con la edad se observa que en los menores de 3 meses predomina el sexo varón con un 74%, frente al 23% en los mayores de 3 meses, siendo la asociación entre el sexo varón y la edad menor de 3 meses estadísticamente significativa ($p < 0,001$). Un 83% de los urocultivos fue positivo para *Escherichia coli*, un 4% para *Proteus mirabilis*, un 4% para *Klebsiella pneumoniae* y un 0,02% tanto para *Pseudomonas* como para *Enterococcus*. La ecografía fue patológica en el 19% (varones 26%/mujeres 15%) ($p < 0,01$). En la cistografía miccional seriada (CUMS) se objetivó reflujo vesicoureteral (RVU) en el 22% (mujeres 27%/varones 14%) ($p < 0,01$). Se encontró asociación estadísticamente significativa entre sexo varón y grado alto de RVU ($p < 0,001$). El 21% presentó cicatriz renal en el DMSA, encontrando un mayor porcentaje de cicatrices en reflujo de mayor grado.

Conclusiones: Se encontró una relación significativa entre tener un germen distinto a *E. coli* y la presencia de alteraciones ecográficas, RVU y cicatrices renales. Los varones presentaron más alteraciones ecográficas y RVU de mayor grado. Aunque el RVU es un hallazgo más frecuente en mujeres, este es de menor grado. Existe una asociación significativa entre la presencia de RVU y la aparición de cicatrices renales. Además, a mayor grado de RVU mayor probabilidad de cicatriz. No hemos encontrado relación entre la edad del paciente y la aparición de cicatriz renal.

CRECIMIENTO DE LOS NIÑOS ESPAÑOLES TRATADOS MEDIANTE DIÁLISIS PERITONEAL (DP). ESTUDIO MULTICÉNTRICO

A. Sánchez^a, A. Alonso^b, G. Ariceta^c, M.J. Sanahuja^d, D. Morales^e, R. Muley^f, J.A. Camacho^g, F. Santos^h, M. Gilⁱ, M.I. Luis^j

^aNefrología Pediátrica, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España

^bNefrología Pediátrica, Hospital La Paz, Madrid, España

^cNefrología Pediátrica, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

^dNefrología Pediátrica, Hospital La Fe, Valencia, España

^eNefrología Pediátrica, Hospital Gregorio Marañón, Madrid, España

^fNefrología Pediátrica, Hospital Doce de Octubre, Madrid, España

^gNefrología Pediátrica, Hospital San Juan de Dios, Barcelona, España

^hNefrología Pediátrica, Hospital de Asturias, Oviedo Asturias, España

ⁱNefrología Pediátrica, Hospital de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España

^jNefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Objetivos: Conocer el crecimiento de la población pediátrica española que inicia tratamiento sustitutivo mediante DP y su evolución mientras los pacientes permanecen en la técnica, lo que permitirá adoptar medidas terapéuticas si fuera necesario.

Material y método: En los últimos 8 años, 208 niños (60% varones), han comenzado DP en 10 hospitales españoles. Se analiza la desviación estándar de la talla al inicio de la diálisis (SDS ti) y al final del periodo de DP (SDS tf). Se ha recogido el tratamiento con hormona de crecimiento (GH).

Resultados: La SCS ti de todos los pacientes fue de $-0,99$ y la SDS tf de $-1,08$. La cuarta parte de los pacientes ($n = 52$) han recibido tratamiento con GH. El grupo de pacientes tratados con GH, inició el periodo de DP con una SDS ti de $-1,7$ y consiguió mejorar su talla, mostrando una SDS tf de $-1,44$ (ganancia de talla de $0,26$). Sin embargo, en el grupo de pacientes no tratados con GH, se percibe globalmente una pérdida de talla, mostrando una SDS ti de $-0,68$ y una SDS tf de $-0,94$ ($-0,26$). Se observa una asociación estadísticamente significativa entre tratamiento con GH y crecer. 59 pacientes presentaban una SDS ti por debajo de $-1,8$. De ellos, el 41%, (24 pacientes) recibían tratamiento con GH y el 59% (35 pacientes) no ha seguido dicha terapia.

Conclusiones: En general, los niños que inician DP en España no presentan un retraso de talla grave. Aquellos en DP con tratamiento hormonal (GH) alcanzan una recuperación de talla, mientras que el grupo que no tiene tratamiento con GH, incrementa su retraso de talla. Solo el 40% de los que tienen indicación de tratamiento con GH ha seguido dicha terapia.

FRACASO DE LA TÉCNICA DE DIÁLISIS PERITONEAL (DP) EN NIÑOS ESPAÑOLES. ESTUDIO MULTICÉNTRICO

A. Sánchez^a, A. Alonso^b, G. Ariceta^c, M.J. Sanahuja^d, D. Morales^e, R. Muley^f, J.A. Camacho^g, F. Santos^h, M. Gilⁱ, M.I. Luis^j

^aNefrología Pediátrica, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España

^bNefrología Pediátrica, Hospital La Paz, Madrid, España

^cNefrología Pediátrica, Hospital de Cruces, Barakaldo, Vizcaya, España

^dNefrología Pediátrica, Hospitales, La Fe, Valencia, España

^eNefrología Pediátrica, Hospital, Gregorio Marañón, Madrid, España

^fNefrología Pediátrica, Hospital Doce de Octubre, Madrid, España

^gNefrología Pediátrica, Hospital San Juan de Dios, Barcelona, España

^hNefrología Pediátrica, Hospital de Asturias, Oviedo, Asturias, España

ⁱNefrología Pediátrica, Hospital de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España

^jNefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Objetivos: Conocer las causas de fracaso de la técnica de DP en la población pediátrica española con objeto de intervenir de manera preventiva sobre ellas.

Material y método: En los últimos 8 años, 208 niños (60% varones) han comenzado DP en 10 hospitales españoles. La mortalidad es muy baja (3%), pero 26 pacientes (12,5%) abandonaron esta modalidad de tratamiento sustitutivo por fracaso de la misma. Se analizan tanto las causas directas del fracaso como los factores relacionados. Se ha realizado la comparación de distintas variables entre el grupo de pacientes con fracaso ($n = 26$) y sin fracaso ($n = 182$).

Resultados: El fracaso de la DP ocurrió por pérdida de la ultrafiltración (35%), peritonitis (35%) u otras causas como fugas o hernias (30%). La edad mediana del grupo de pacientes con y sin fracaso fue de $5,9/7,4$ años. Precisarón un promedio de glucosa de $1,8/1,36$. La SDS de talla inicial fue de $-1,6/-1$ y tenían una albúmina media de $3/3,6$ g/dl. El 85% de los niños con fracaso eran hipertensos frente al 51% de los que permanecieron con la técnica. Hasta el 36% de los niños en los que falló la DP eran anúricos al inicio de la diálisis, frente al 16% del resto. En cuanto a las infecciones, el 70% de los niños con fracaso han padecido peritonitis y la tercera parte de ellos, infección del orificio de salida del catéter peritoneal. Todas las variables reflejadas tienen una significación estadística. No se encontró relación significativa entre fracaso y el tipo de catéter, la modalidad de diálisis, el tipo de solución, ni los parámetros de adecuación (Kt/V).

Conclusiones: La menor edad, la utilización de soluciones hipertónicas, las infecciones, la talla baja inicial, la HTA, la hipoalbuminemia y la anuria inicial, se asociaron con fracaso de la técnica. Todo ello sugiere las ventajas de alcanzar una nutrición adecuada y de prevenir infecciones que al mismo tiempo preservará la membrana peritoneal de la pérdida de UF.

ESTUDIO COMPARATIVO DE LA GAMMAGRAFÍA-DMSA EN NEONATOS Y NIÑOS MAYORES DE 4 AÑOS CON INFECCIÓN URINARIA FEBRIL

J. Sánchez Zahonero^a, S. Ferrando Monleón^b, A. Peris Vidal^c, J. Marín Serra^d, E. Lucas Sáez^e, R. Martínez Camacho^b, L. García Maset^f, J. Fons Moreno^a

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Clínico de Valencia, Valencia, España

^bUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital de La Ribera, Alcira, España

^cPediatría, Centro de Salud Serrería I, Valencia, España

^dUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Dr. Peset, Valencia, España

^eUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital de Manises, Valencia, España

^fUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital de Almansa, Almansa, Albacete, España

Introducción: Trabajos publicados refieren que la gammagrafía-DMSA presenta menor sensibilidad para el diagnóstico de pielonefritis aguda en el neonato-lactante pequeño que en edades posteriores. La inmadurez renal del recién nacido, su menor capacidad para localizar las infecciones así como la supuesta mayor frecuencia de la vía hemática en la adquisición de infecciones urinarias puede condicionar un patrón gammagráfico distinto al del niño mayor.

Objetivo: Evaluar si existen diferencias en el patrón gammagráfico-DMSA del riñón pielonefrítico, entre el niño mayor y el neonato-lactante pequeño.

Material y métodos: Estudio retrospectivo, observacional. Se estudiaron 50 niños (25 de edad \leq 35 días y 25 de edad \geq 4 años) ingresados en un hospital de tercer nivel por un primer episodio de infección urinaria febril. Las gammagrafías fueron valoradas «a ciegas». Se empleó el test de la chi al cuadrado, considerándose significativo un valor $p < 0,05$.

Resultados: Al comparar ambos grupos de edad, se observó una diferencia estadísticamente significativa en el tipo de alteración gammagráfica: en niños \leq 35 días se encontró una mayor proporción de pacientes con riñón de aspecto globuloso (chi al cuadrado de 16,1, con $p < 0,05$), con contornos difusos (chi al cuadrado de 9,2, con $p < 0,005$) y/o con hipocaptación renal difusa (chi al cuadrado de 15,8, $p < 0,001$); mientras que en niños \geq 4 años la hipocaptación focal chi al cuadrado de 21,3, con $p < 0,001$) fue más frecuente. También se demostró que, incluyendo los 3 patrones gammagráficos encontrados en el neonato en la evaluación del DMSA, no existía diferencia estadísticamente significativa en la proporción de pacientes que presentaban una gammagrafía alterada entre ambos grupos de edad (chi al cuadrado de 0,7, con p de 0,42).

Comentarios: El patrón de afectación gammagráfica en la pielonefritis aguda parece distinto en neonatos-lactantes pequeños. En ellos se observa: hipocaptación difusa, riñón de aspecto más globuloso y/o con bordes más difusos. Si se incluyen dichos patrones en la evaluación rutinaria del DMSA, la sensibilidad de esta prueba para el diagnóstico de pielonefritis aguda en el neonato-lactante pequeño sería muy similar a la descrita para edades posteriores.

GLOMERULONEFRITIS AGUDA POSTESTREPTOCÓCICA CON HIPOCOMPLEMENTEMIA PROLONGADA

M. Samper Anquela, A. Clopés Estela, P. Terradas Mercader, R. Rovira Guasch, L. Delgado Alvarado, F. Sanchis Morales
Unidad de Nefrología Pediátrica, Pius Hospital de Valls, Valls, Tarragona, España

Niña de 9 años que presentó una glomerulonefritis aguda postestreptocócica (GNAPE), manteniendo niveles de C3 bajos después de más de un año de evolución.

Observaciones clínicas: Antecedentes de faringoamigdalitis una semana antes, con aparición brusca de hematuria macroscópica, proteinuria, insuficiencia renal leve con oliguria y edemas palpebrales/tibiales junto a pequeño derrame pleural derecho y pequeña cantidad de líquido libre intraabdominal en la ecografía abdominal. HTA leve.

Análítica sanguínea: urea 63 mg/dl, creatinina 0,9 mg/dl. FG: 80 ml/min/1,73 m². Ionograma, albúmina, colesterol y coagulación; normales. ASLO 995 U/l. VHB y VEB, negativos. Inmunoglobulinas (elevación IgG). C3 50 mg/dl. C4, ANA, anticuerpos anti-MBG, crioglobulinas, ANCA, negativos. Análítica orina: hematuria de características glomerulares. Proteinuria (20 mg/m²/h). Durante el seguimiento la paciente presentó buena evolución, con normalización clínica y sin mostrar evidencia de enfermedad renal progresiva (normotensa, urea/creatinina normales, normalización de la proteinuria y hematuria). Persiste hipocomplementemia (C3 $<$ 70). Durante el seguimiento se realiza nuevo estudio de autoanticuerpos (ANA, ANCA, C3NeF), siendo negativos. Niveles de C1q normales. Estudio C3 en padres, normal. Durante este tiempo no ha presentado nuevos episodios. Llama la atención los títulos de ASLO persistentemente altos ($>$ 500 U/l), planteándose el tratamiento antibiótico profiláctico.

La activación de la vía alterna del complemento es la principal causa de la hipocomplementemia en la GNAPE, pudiendo contribuir diferentes factores:

- En primer lugar factores estreptocócicos (agentes nefritógenos).
- Autoanticuerpos circulantes con actividad transitoria C3NeF.
- Autoanticuerpos anti-C1q.
- Deficiencias en proteínas reguladoras del complemento (factor H e I).

Existe una falta de información sobre si la duración de la hipocomplementemia afecta a largo plazo en la evolución de la GNAPE.

Comentario: Nuestro objetivo es dar énfasis que el hallazgo aislado de una hipocomplementemia prolongada de C3 después de un episodio de glomerulonefritis, puede ser compatible con una GNAPE, siempre que se evidencie la ausencia de enfermedad renal progresiva y otras causas de enfermedad renal; proponiendo la «observación clínica», en lugar de una biopsia renal.

EVALUACIÓN DEL NUEVO PROTOCOLO DE ESTUDIO DE IMAGEN TRAS LA PRIMERA INFECCIÓN URINARIA FEBRIL EN MENORES DE 2 AÑOS

E. Trillo^a, M.D. Rodrigo^b, C. Mir^b, J. Lumbreras^b, L. Solaeche^b, C. Peña^c, G. Frontera^d, M. Mambie^b

^aServicio de Pediatría, Hospital Son Llàtzer, Palma de Mallorca, España

^bServicio de Pediatría, Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca, España

^cServicio de Medicina Nuclear, Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca, España

^d*Servicio de Estadística, Hospital Son Dureta, Palma de Mallorca, España*

Introducción: El protocolo de estudio de imagen del Hospital Son Dureta tras un primer episodio de ITU febril en menores de 2 años incluía hasta 2007 la realización de ecografía renal, gammagrafía renal (Tc-DMSA) en fase aguda y cistouretrografía miccional (CUMS) tras 3-4 semanas. Tras un estudio retrospectivo entre 2002-2007, observamos que la combinación de anomalías en ecografía o DMSA en fase aguda presentó una buena sensibilidad y especificidad para detectar reflujo vesicoureteral (RVU) de alto grado (definido como grados III bilateral, IV o V unilateral). Se diseñó un nuevo protocolo que incluía ecografía, DMSA en fase aguda y CUMS a todos los menores de un mes y a varones menores de 3 meses. En el resto de los casos solo se realizaría CUMS si la ecografía o DMSA en fase aguda fuesen patológicos.

Objetivo: Evaluar los resultados del nuevo protocolo diagnóstico de imagen tras la primera ITU febril en menores de 2 años sin patología nefrourológica previa, en dos hospitales de Palma de Mallorca.

Material y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de pacientes menores de 2 años sin antecedentes nefrourológicos, diagnosticados de primera ITU febril (urocultivo positivo por método estéril) de enero 2008 a diciembre de 2010.

Resultados: Se incluyó a 202 pacientes (90 niños y 112 niñas). La media de edad fue de $0,5 \pm 0,43$ años. Se les realizó CUMS a 120 pacientes por alguna de las indicaciones descritas y no se realizó a 82 de ellos: 72 (35,6%) por no estar indicada y 10 (4,9%) por pérdida de seguimiento. De las 120 CUMS realizadas el 76% fue normal y 24% patológica. Del total de RVU diagnosticados, el 48,2% fue de alto grado. Ningún paciente con eco y DMSA normal presentó RVU de alto grado. En los menores de un mes con eco y DMSA normales, se detectaron sólo 2 RVU que fueron de bajo grado. No tenemos documentada ninguna reinfección en pacientes a los que no se realizó CUMS.

Conclusiones: Con el actual protocolo de imagen, hemos evitado la realización de CUMS a más de un tercio de los pacientes. Sólo una cuarta parte del total de CUMS ha sido patológica. Ningún RVU de alto grado tuvo Eco y DMSA normales. Sugerimos combinar la ecografía renal y DMSA en fase aguda a todos los niños menores de dos años tras una primera ITU febril y no realizar CUMS en los casos en que ambas sean normales, incluso en menores de 3 meses. Los pacientes a los que no se realizó CUMS no han tenido nuevas infecciones.

RAQUITISMO GENÉTICO. REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

C. Vicente Calderón^a, S. Gracia Manzano^a, M.T. Fernández López^a, J.E. García Garro^b, C. Iglesias Gómez^b, V. López González^c, M.J. Ballesta Martínez^c, E. Guillén Navarro^c

^a*Sección Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España*

^b*Sección Escolares, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España*

^c*Sección Genética Médica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España*

Introducción: El raquitismo es una patología causada por déficit de vitamina D, calcio o fósforo. La causa más frecuente de raquitismo hereditario es el raquitismo hipofosfatémico ligado a X.

Objetivo: Revisión del raquitismo genético primario en nuestro centro.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de los pacientes con diagnóstico de raquitismo primario según las siguientes variables: edad, sexo, antecedentes familiares, motivo de consulta, fenotipo clínico y bioquímico, diagnóstico clínico, confirmación genética y tratamiento.

Resultados: Total 9 pacientes, con edades entre los 2 y los 43 años, 6 hombres y 3 mujeres. En 4 se encontraron antecedentes familiares. Motivo de consulta: 4 con alteraciones en miembros inferiores, 2 para asesoramiento genético en la edad adulta (diagnosticados en edad pediátrica), 1 mujer remitida para valoración por raquitismo en su hijo, 1 por malnutrición severa y retraso psicomotor y 1 por dificultad respiratoria.

Fenotipo clínico: 7 pacientes presentaron incurvación de miembros inferiores, 6 paciente con talla baja, 2 craneosinostosis, 4 con alteraciones torácicas y 6 con afectación dental. Exámenes complementarios: todos los pacientes presentan hipofosfatemia y serie ósea patológica; 2 hipocalcemia, 5 PTH aumentada, 2 descenso 1,25-vitamina D y 7 disminución de TmP/GFR. En tres pacientes se analizó el FGF-23, siendo normal. Complicaciones: 2 pacientes presentaron insuficiencia respiratoria, con fallecimiento en uno de ellos. Ninguno presentó hipercalciuria ni nefrocalcinosis. Diagnóstico clínico: 7 raquitismos hipofosfatémicos, y 2 raquitismos vitamina D dependiente tipo I (deficit 1-alfa-hidroxilasa). Confirmación genética en 7 pacientes (5 mutaciones en el gen PHEX y 2 en el gen CYP27B1). Tratamiento: 7 pacientes han precisado calcitriol y aportes de fósforo, y 2 solo tratamiento con calcitriol; 4 pacientes precisaron además cirugía correctora de miembros inferiores.

Conclusión: Ante un fenotipo de estigmas raquíticos y/o incurvación de miembros inferiores, retraso en el inicio de la marcha o antecedentes familiares, se debe estudiar el metabolismo calcio-fósforo. Destacar el diagnóstico tardío en uno de los pacientes. El raquitismo hipofosfatémico ligado a X es el más frecuente en nuestra muestra pero son de mayor gravedad los casos de deficit de 1-alfa-hidroxilasa. El diagnóstico clínico precoz nos permitirá iniciar el tratamiento adecuado en espera de la confirmación genética y del asesoramiento familiar.

INFECCIÓN POR POLIOMAVIRUS EN POBLACIÓN INFANTIL CON TRASPLANTE RENAL

A. Vila Santandreu^a, M. Martina^c, M. Ramos Cebrián^a, J. Vila Cots^a, A. Giménez Llorda^a, C. Muñoz Almagro^b

^a*Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España*

^b*Laboratorio de Microbiología, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España*

^c*Servicio de Nefrología, Hospital Clínic, Barcelona, España*

Introducción: La nefropatía asociada al poliomavirus (PV), o nefropatía por virus BK (NBK), es una causa emergente de

disfunción y pérdida del injerto renal después del trasplante (Tx). La población pediátrica trasplantada es especialmente susceptible a la NBK dado que es en este periodo de la vida en el que ocurre la primoinfección.

Objetivo: Analizar la incidencia de infección por virus BK en niños con Tx en los últimos 5 años. Establecimiento del diagnóstico, tiempo de aparición desde el Tx, intervención terapéutica realizada y evolución posterior.

Pacientes y métodos: En 5 años se han realizado 25 Tx renales. En 22 niños válidos para el estudio se han detectado 15 positivizaciones de la PCR del PV (68%). Son 9 niños y 6 niñas con edad media de 8,3 años al diagnóstico. Todos recibieron inmunosupresión (IS) de inducción y mantenimiento con triple terapia. Los niveles M de tacrolimús al diagnóstico fueron de 8,1 ng/ml y los de MPA de 1,7 mg/dl. La incidencia de rechazo agudo en este subgrupo con PCR PV positiva fue del 33%.

Resultados: El tiempo M de positivización de la PCR de PV fue a los 132 días (2-584) del Tx. El 66% de las infecciones por PV fueron por PV BK. El 13% por PV JC. En un 20% de los casos existió coinfección por ambos virus (BK + JC). El 100% presentó PCR PV + en orina y solo el 50% presentó en algún momento PCR PV + en sangre. La máxima carga viral (CV) de PV BK detectada en la evolución fue de 6×10^{11} copias/ml en orina y de $8,2 \times 10^3$ copias/ml en sangre. El tiempo M post-trasplante para presentar esta máxima CV fue de 267 días; El tiempo medio entre diagnóstico y realización de alguna intervención es de 199 días (0-785 días). En 4 casos (26%) se consigue la negativización de la CV en sangre y orina. En 4 (26%) no se obtiene beneficio y en los otros 8 (53%) se consiguen descensos de la CV en sangre y/o en orina. En 7 de los 11 pacientes que persisten con PCR + se realiza una segunda intervención que consigue la negativización de la PCR PV en el 57% de los casos.

- A los 26 (4,5-57,4) meses post-trasplante y 22,2 (0,7-44,9) meses posdiagnóstico, el 53% de pacientes mantiene la PCR PV negativa, el 33% presenta PCR BK + con CV bajas y 13% presenta PCR JC positivo a pesar de todo.
- Todos los pacientes tienen función renal (FR) estable (> 50 ml/min/1,73 m²).
- El descenso de la IS no ha ocasionado ningún episodio de rechazo agudo del injerto.

TRATAMIENTO SUSTITUTIVO RENAL EN PACIENTE CON EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA AUTOSÓMICA RECESIVA

A. Vila Santandreu, J.A. Camacho Díaz, M. Ramos Cebrián, J. Vila Cots, A. Gimenez Llorc
Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Introducción: La epidermólisis ampollosa autosómica recesiva (EAAR) es una enfermedad de la piel de origen genético asociada a la ausencia de colágeno tipo VII. La epidermis de estos pacientes tiene un anclaje defectuoso a la dermis lo que comporta gran fragilidad de la misma con formación de ampollas, atrofia progresiva cutánea, sobreinfección frecuente de las lesiones y un estado inflamatorio crónico. La expectativa de vida de estos pacientes varía en función de la gravedad de la enfermedad de base pero suelen fallecer en la 3.^a-4.^a década de la vida por complicaciones asociadas. La enfermedad renal es una de las complicaciones descritas en estos pacientes siendo la glomerulonefritis mesangial IgA y la amiloidosis secundaria las

más frecuentemente descritas. En la literatura hay pocos casos descritos de tratamiento sustitutivo renal en estos pacientes, ya que es una enfermedad rara (incidencia 1/107 recién nacidos/año) y muchos fallecen por complicaciones asociadas a la EAAR sin llegar a desarrollar enfermedad renal. La dificultad para cicatrizar, la presencia de heridas anfractuosas constantes y la colonización de la piel por gérmenes patógenos son factores de riesgo para el éxito de posibles estrategia de tratamiento sustitutivo renal. Los pocos pacientes descritos en literatura tienen una supervivencia inferior a los dos años cuando se les diagnostica la IRC terminal.

Caso clínico: Presentamos el caso de un paciente que a los 16 años de edad es diagnosticado de insuficiencia renal crónica estadio IV secundaria a amiloidosis AA. Desde diciembre 2008 recibe tratamiento sustitutivo renal con diálisis peritoneal automatizada. Durante los 29 meses que lleva en diálisis solamente ha presentado un episodio de peritonitis bacteriana relacionado con la inserción quirúrgica del catéter Tenckhoff. Posteriormente, a pesar de ser portador crónico, tanto el paciente como sus cuidadores, de estafilococo *aureus* (*Staphylococcus aureus*) en fosas nasales no ha presentado nuevos episodios de peritonitis ni tunelitis. Ocasionalmente ha requerido tratamiento antibiótico local en orificio de inserción del catéter por infección local por *Staphylococcus aureus*. La técnica dialítica ha conseguido una aceptable depuración y le permite desarrollar una actividad vital similar a la que realizaba previamente al diagnóstico de su enfermedad renal.

TREATMENT OF LUPUS NEPHRITIS WITH RITUXIMAB: A CASE REPORT.

H. Pinto^a, I. Brito^b, A. Caldas Afonso^a

^aPediatric Nephrology Unit, Hospital de São João, Porto, Portugal

^bPaediatric Rheumatology Unit, Hospital de São João, Porto, Portugal

Fundamento: Therapy of systemic lupus erythematosus (SLE) is currently a challenging issue due to its multiple organ involvement, progressive evolution and intermittent flare deterioration. Conventional immunosuppressive regimens sometimes fail to treat severe manifestations.

Observaciones clínicas: We report a case of a 19-year-old girl with juvenile SLE. Her first manifestation was nine years earlier with auto-immune anaemia and thrombocytopenia, treated with prednisolone and immunoglobulin. Eight months later, immunological analysis revealed for the first time low C4 and positive dsDNA antibodies. At this time she maintained thrombocytopenia and it was started azathioprine. Evolution was initially favourable with normalization of platelet count. Two years after presentation she presented malar rash and four years later renal involvement with biopsy proven class IV lupic nephritis that motivated six mensal cycles of cyclophosphamide and maintenance therapy with mycophenolate mofetil. She was asymptomatic for one year and thereafter evidenced nephrotic syndrome associated with decreased glomerular filtration rate (73,3 ml/min/1,73 m²). Findings at second renal biopsy were similar to the first one. She was unresponsive to three cycles

of methylprednisolone and oral prednisolone. Due to the severity of the case, therapy with rituximab (antiCD20) was attempted (375 mg/m² for three consecutive weeks), with no significant side effects and evidencing rapid decrease of proteinuria and normalization of renal function. At present, 20 months later, the patient is still at clinical remission with only residual proteinuria.

Comentarios: Rituximab seems to be a promising therapy in severe and conventional-immunosuppressor refractory SLE. Prospective studies must be undertaken in order to evaluate its effectiveness and safety in the paediatric population.

THIN BASEMENT MEMBRANE NEPHROPATHY IN CHILDREN AND ADOLESCENTS: 22 YEARS' EXPERIENCE OF A TERTIARY CENTER IN PORTUGAL

L. Correia-Costa, H. Pinto, C. Tavares, A. Teixeira, A. Caldas Afonso

Pediatric Nephrology Unit, Pediatrics Department. Hospital de São João, E.P.E-Oporto, Portugal

Objectives and study: Thin basement membrane nephropathy (TBMN) is the most common cause of persistent glomerular hematuria. The disease may not always have a benign course because of misdiagnosed conditions, namely X-linked Alport Syndrome or coincidental renal diseases. We aimed to evaluate epidemiology, clinical features and outcome of patients with biopsy proven TBMN.

Methods: We reviewed medical records of all pediatric patients over the last 22 years in whom renal biopsy

showed diffuse thinning of glomerular basement membrane at ultrastructural examination. Followup data analyzed included urinalysis, blood pressure and glomerular filtration rate (GFR).

Results: Eleven patients were included (63,6% female), aged 3-10 years at time of presentation. Familial history of TBMN was positive in only one patient. Nine patients presented with microscopic persistent hematuria; 1 had recurrent episodes of macroscopic hematuria and 1 had hematuria associated to mild proteinuria. Renal biopsy was performed 1 to 7 years after presentation. Light microscopy and immunofluorescence revealed no changes in nine patients and slight mesangial cellularity in two. Follow-up data were available for 9 patients (between 6 months and 13 years after biopsy). All of them maintained persistent microscopic hematuria and two patients developed microalbuminuria that remitted with angiotensin converting enzyme inhibitor treatment. All patients maintained normal blood pressure and GFR > 90 ml/min/1,73 m². None presented any of the typical features of Alport syndrome.

Conclusions: Our patients had a favorable evolution despite appearance of microalbuminuria. TBMN is probably underdiagnosed due to hematuria being incidentally found and controversial biopsy criteria in children without other abnormal signs. Patients with TBMN should be routinely monitored for proteinuria, hypertension and GFR decrease due to possibility of disease progression. Immunohistochemical study of renal tissue for collagen IV alpha-chains and genetic analysis for COL4A3 and COL4A4, if routinely available, could be of great value for differential diagnosis, affecting genetic counseling and risk ascertainment.