



SECCIONES DE LA AEP

XXXVIII Congreso Nacional de Nefrología Pediátrica, Asociación Española de Nefrología Pediátrica

XXXVIII National Congress of the Spanish Association of Paediatric Nephrology

EFFECTOS DEL PARICALCITOL FRENTE AL CALCITRIOL EN UN MODELO EXPERIMENTAL DE RATA JOVEN CON HIPERPARATIROIDISMO SECUNDARIO A FALLO RENAL CRÓNICO

N. Mejía Gaviria, H. Gil Peña, V. Loredó López, R. Fuente Pérez, F.A. Ordóñez Álvarez, F. Santos Rodríguez  
*Hospital Universitario Central de Asturias, Universidad de Oviedo, Asturias, España*

El paricalcitol es un activador selectivo del receptor de la vitamina D para la prevención y el tratamiento del hiperparatiroidismo secundario en enfermedad renal crónica (ERC). Tiene un efecto hipercalcemiante e hiperfosfórico 10 veces menor al calcitriol. Su selectividad conlleva otros efectos beneficiosos: actividad antiinflamatoria, inhibición del sistema renina-angiotensina, enlentecimiento de la progresión de la ERC y disminución de la albuminuria. Este estudio compara el efecto del paricalcitol y el calcitriol sobre el metabolismo Ca/P y la función renal en un modelo experimental de rata joven. Tres grupos de ratas hembra Sprague Dowley, recién destetadas, recibieron 32 días de dieta alta en fósforo (0,9%): Nx (n=8): nefrectomía 5/6; NxP (n=7): nefrectomía 5/6 + 1 µg de paricalcitol oral/48h,7 dosis; NxC (n=8): nefrectomía subtotal 5/6 + 0,25 µg calcitriol oral/48h,7 dosis. Valoramos función renal, metabolismo Ca/P e histología renal. Tanto el paricalcitol como el calcitriol, redujeron los niveles de PTH (pg/ml), sin diferencias entre ambos grupos (Nx: 7.854,2 ± 2.378,8 vs. NxP: 4.871,3 ± 3.078,0 y NxC: 3.373,0 ± 2.094,7). El BUN (mg/dl) disminuyó en el grupo paricalcitol (Nx: 53,6 ± 10,91 vs. NxP: 42,3 ± 10,92) y en el grupo calcitriol se observó una mejoría de la depuración renal (ml/min/100g) (Nx: 18,98 ± 4,51 vs. NxC: 27,46 ± 7,93) y disminución de la creatinina sérica (Nx: 1,1 ± 0,26 vs. NxC: 0,8 ± 0,23). No hubo diferencias en la

proteínuria. El CaxP sérico fue similar en los 3 grupos, pero el índice CaU/CrU (Nx: 0,13 ± 0,02; NxP: 0,23 ± 0,07 y NxC: 0,19 ± 0,13 mg/mg) y el CaU mg/100g de peso (Nx: 2,07 ± 0,62; NxP: 3,84 ± 1,08 y NxC: 3,14 ± 2,18) fueron más elevados en el grupo paricalcitol. Se detectó, en el grupo NxP, un aumento semicuantitativo (z-score 0-3), en la calcificación tubular, arterial e intersticial, frente a los grupos control y tratado con calcitriol (Nx: 1,37; NxP: 1,86; NxC: 0,28).

Nuestro estudio muestra que el paricalcitol en ratas urémicas jóvenes con marcado hiperparatiroidismo secundario disminuye la PTH sin mejorar la progresión del fallo renal. En comparación con el calcitriol, es menos hipercalcemiante, más hipercalcúrico y origina más calcificación renal.

EXPRESIÓN RENAL DE AQUAPORINAS 1 Y 3 EN UN MODELO DE NEFROPATÍA HIPOPOTASÉMICA

B. Amil Pérez, M. Vidal Blandino, H. Gil Peña, M. Echevarría Irueta, F. Santos Rodríguez  
*Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBiS), Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España*

**Introducción:** En el riñón se han identificado varias acuoporinas (AQP1, 2, 3, 4 y 7) que cumplen la función de permitir el paso de agua de la luz tubular a la sangre, regulando el volumen urinario. La nefropatía por déficit crónico de potasio es característicamente poliúrica. Se ha demostrado la expresión disminuida de AQP-2 en la misma, pero se desconoce si otras AQP renales están afectadas.

**Objetivos:** Conocer la expresión de AQP1 y 3 en ratas poliúricas con hipocalcemia mantenida inducida por dieta baja en potasio, frente a un grupo control con dieta normal.

**Material y métodos:** Ratas Sprague Dawley prepúberes (21 días) sometidas a dieta baja (0,01%) en potasio (Hipo K n=5) frente a un grupo control con dieta convencional

(C n = 5). Grupos desarrollados por Gil-Peña et al. (Am J Physiol Renal Physiol. 2009), de los que tomamos el volumen de ingesta de agua como estimador de la poliuria, los valores de bioquímica sanguínea y el tejido renal al sacrificio, incluido en parafina. En cortes de 5 mm se realizó inmunohistoquímica para AQP1 y 3 utilizando anticuerpos (AB) policlonales. Se analizaron la localización de la señal y, de manera cualitativa, la intensidad de expresión asignando de 1 a 3 de menor a mayor intensidad. La observación de los portadores se realizó mediante selección aleatoria a simple ciego por 2 observadores. Se comprobó la especificidad de cada Ab mediante controles negativos sin Ab primario.

**Resultados:** El grupo HIPOK mostró ( $p < 0,05$ ) concentraciones séricas de potasio significativamente menores (1,78 vs. 3,81 mEq/l) y un aumento ( $p < 0,05$ ) en el consumo de agua como estimador de la poliuria (41,5 vs. 13,9 ml/día). AQP1 mostró una expresión intensa de la señal (apical y basolateral del túbulo proximal, segmento descendente del asa de Henle, capilares peritubulares), sin modificación entre grupos. AQP3 mostró una expresión leve (intensidad grado 1 en los 5 casos) en las muestras HIPOK y claramente mayor (grado 2 en 2 y de grado 3 en 3 casos) en el grupo C, con señal restringida a los túbulos colectores.

**Discusión:** El presente estudio muestra por primera vez una menor expresión renal de AQP3 como hallazgo característico de la nefropatía hipopotasémica, contribuyendo a explicar la poliuria característica de esta entidad por afectación de la reabsorción de agua en el túbulo colector. AQP1 no se modifica tal vez por ser una proteína estructural de la membrana.

## DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR DEL SÍNDROME DE BARTTER TIPO III

A. García-Castaño, G. Pérez de Nanclares, A. Madrid, I. Nadal, L. Espinosa, E. Lucas, J. Fijo, M. Espino, L. Madariaga, M. Aguirre, L. Castaño, G. Ariceta, y el grupo RENALTUBE

Hospital de Cruces, Baracaldo, España

**Introducción:** La mutación c.610G>A; p.Ala204Thr del gen CLCNKB en el exón 7 es una mutación fundadora causante de la mayoría de casos de síndrome de Bartter III en España, si bien algunos pacientes presentan otras mutaciones.

**Objetivo:** Analizar el diagnóstico genético en nuestra cohorte de pacientes con síndrome de Bartter III.

**Población:** Estudio genético de 26 pacientes afectados (18 mujeres), pertenecientes a 23 familias con diagnóstico clínico de síndrome de Bartter III.

**Métodos:** 1) Detección de mutación fundadora; 2) MLPA y estudio estructural del gen CLCNKB.

**Resultados:** Quince pacientes (6 varones, 20 familias) eran homocigotos (53,6%-20 familias) para la mutación fundadora española: c.610G>A; p.Ala204Thr en el exón 7 (estudio de los padres pendiente en 4), y otros 8 pacientes (14,3%, 4 familias) eran heterocigotos combinados de dicha mutación asociada con una delección del exón 1-19 (p.Met1.His654del) (3 casos, 2 hermanos), con la mutación p.Val170Met; c.508G>A del exón 6 (1 caso), o con la mutación p.Glu442Gly en el exón 14, no descrita previamente, en 4 casos (3 hermanos). Además, 2 pacientes presentaban 2 mutaciones

no descritas en heterocigosis combinada: c.1193\_1204del12; p.Ile398.Thr401del en exón 12, y c.1756 + 1G>A en el exón 7. El resultado genético del gen CLCNKB fue negativo en un caso. Finalmente, 41 familiares con mutaciones en CLCNKB en heterocigosis simple fueron considerados portadores.

**Conclusiones:** El síndrome de Bartter III en España es genéticamente heterogéneo. La elevada frecuencia de la mutación fundadora c.610G>A; p.Ala204Thr en el gen CLCNKB justifica su detección inicial, pero el estudio completo es preciso en muchos casos. Se han observado mutaciones de novo del gen CLCNKB como la p.Glu442Gly (exón 7), la c.1756 + 1G>A (exón 7), c.1193\_1204del12; p.Ile398.Thr401del (exón 12).

## CRECIMIENTO RENAL EN RECIÉN NACIDOS PREMATUROS (RNPT) < 1.500 G. ESTUDIO PROSPECTIVO A 2 AÑOS

M. Melgosa Hijosa, M. Cabrera Lafuente, I. Pastor Abascal, S. Salas Hernández, L. Espinosa Román, J. Pérez Rodríguez, J. Quero Jiménez, M. Navarro Torres  
Hospital La Paz, Madrid, España

**Objetivos:** Describir el crecimiento renal en longitud en RNPT < 1.500 g seguidos durante 2 años, evaluando diferencias en función a edad gestacional (EG), peso, sexo y parámetros de crecimiento y correlacionándolo con filtrado glomerular (FG), índices y osmolaridad urinaria, proteinuria y presión arterial (PA).

**Material y métodos:** Estudio prospectivo de 52 RNPT < 1.500 g (30 <math>\leq 9794</math>; y 22 <math>\leq 9792</math>,) con seguimiento protocolizado clínico, analítico y ecográfico a las 2 semanas de vida, al término o alta (T/A), y a 6, 12 y 24 meses de edad corregida. Para el estudio estadístico se usó la media de la longitud de ambos riñones.

**Resultados:** Durante todo el seguimiento la longitud renal fue inferior a nuestros valores de normalidad (Z-score: T/A: -1,2 DS; 6 m: -1,43 DS; 12 m: -1,58 DS; 24 m: -1,28 DS); no encontramos diferencias estadísticamente significativas en función del sexo, la edad materna, el bajo peso para EG, la necesidad de ventilación o los días en UVI. Separando por peso al nacimiento (< y > 1.000 g) y EG (< y > 28 semanas), menor peso y menor EG se relacionaron con menor longitud a T/A ( $p=0,0012$  y  $0,0006$ ) y a 6 meses ( $p=0,02$  y  $0,09$ ), sin diferencias posteriores. En todo momento hubo correlación entre longitud renal y peso ( $p=0,004$ ), talla ( $p=0,01$ ) e índice de masa corporal (IMC) ( $p=0,0003$ ), así como con el FG por cistatina ( $p=0,02$ ) pero no con el FG estimado por Schwartz. Un menor IMC al alta se correlacionó con menor longitud a los 2 años ( $p=0,017$ ). No se encontró correlación entre tamaño renal y los índices de función tubular a los 2 años; tan solo observamos una débil correlación ( $r=-0,479$ ;  $p=0,098$ ) con la PA diastólica.

**Conclusiones:** 1) Los riñones permanecen pequeños en el seguimiento sin claro catch-up; 2) menor peso y menor EG se relacionan con menor tamaño renal solo los primeros 6 meses; 3) un menor IMC al T/A condiciona peor crecimiento renal; 4) el FG por cistatina parece reflejar mejor el tamaño renal; 5) a los 2 años la PA diastólica es mayor en los riñones más pequeños.

## EL MANEJO RENAL DEL AGUA ES LA PRIMERA LESIÓN FUNCIONAL QUE SE ALTERA EN LA ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA EN EL ESTADIO 1 (K/DOQI)

M.I. Luis Yanes, V. Gómez Rodríguez, I. Abreu Yanes, A. Castañeda Heredia, H.A. Rodríguez Chitiva, A. Martínez Hernández, B. Reyes Millán, V.M. García Nieto  
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria,  
Hospital Universitario de Canarias, Santa Cruz de Tenerife,  
España

**Introducción:** Las guías K/DOQI definen el estadio 1 de enfermedad renal crónica como aquel en el que se comprueban alteraciones morfológicas o funcionales renales y el filtrado glomerular renal (FGR) es normal. En esas guías, se cita la albuminuria como el parámetro funcional de referencia para definir el daño renal. En un amplio grupo de niños a los que se les había realizado una gammagrafía renal con ácido dimercaptosuccínico (DMSA), hemos estudiado los índices de calidad y eficiencia diagnóstica de 5 marcadores de función renal para detectar pérdida de parénquima.

**Pacientes y métodos:** Estudiamos de modo retrospectivo 179 niños (91 V, 88 M), con edades entre 1-16 años, controlados en las consultas de nuestro hospital por presentar malformaciones y/o infecciones de las vías urinarias. A todos ellos, además del DMSA, se les había determinado, al menos, la osmolalidad urinaria máxima (Uosm) tras estímulo con desmopresina. Además, cuando fue posible, se recogieron los resultados de los cocientes albúmina/creatinina y NAG/creatinina, el FGR (fórmula de Schwartz) y el volumen urinario corregido por 100 ml GFR (V/FGR). Este trabajo es la ampliación de un estudio previo de características similares.

**Resultados:** En 102 niños (56%), el DMSA mostró pérdida de parénquima. Las lesiones morfológicas más frecuentes fueron las cicatrices renales. Distribuidos los pacientes según la normalidad o anormalidad de la gammagrafía, se observaron diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos en cuanto a la Uosm y el FGR. Se observó reducción de Uosm en el 24% de los pacientes e incremento de V/FGR en el 31,3%. Ambos fueron los parámetros más sensibles para la detección de pérdida de parénquima (30,4% y 37,9%, respectivamente) y mostraron, además, una especificidad superior al 80%. En el 12,2% de los niños, la eliminación urinaria de albúmina estaba incrementada. La NAG/creatinina y el FGR fueron los parámetros menos sensibles pero los más específicos (100%) para detectar pérdida de parénquima renal.

**Conclusiones:** El manejo inadecuado del agua por parte de los túbulos es la primera alteración funcional que se detecta en los estadios iniciales de enfermedad renal crónica. Los parámetros que lo miden, Uosm y V/FGR, son más sensibles que la albuminuria.

## LA PROTEÍNA DE CÉLULAS CLARA (CC16) EN NIÑOS CON DIABETES MELLITUS TIPO 1

M.I. González Pérez, C. Vázquez Moncholí, F.E. Fraga Bilbao, M. López Méndez, I. Rodríguez Rodríguez, J.M. Rial Rodríguez, M.I. Luis Yanes, V.M. García Nieto

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

**Introducción:** Las células Clara son células epiteliales secretorias no ciliadas, presentes en las vías aéreas pulmonares, que producen la proteína de bajo peso molecular Clara cell 16 Kda protein (CC16). Desde principios de los años noventa se ha utilizado su determinación urinaria como marcador de disfunción tubular proximal renal. Hemos estudiado el comportamiento de CC16 en la orina de un grupo de pacientes pediátricos con diabetes mellitus tipo 1 (DM1). Por otra parte, la N-acetil-glucosaminidasa (NAG) es un marcador aceptado de tubulopatía proximal y del grado de control metabólico de la enfermedad.

**Pacientes y métodos:** Estudiamos a 57 pacientes (31 V, 26 M) diagnosticados de DM1, con una edad de  $11,3 \pm 3,7$  años (rango: 3,7-21,5) controlados en las consultas externas de nuestro hospital. En muestra aislada de orina se determinaron los niveles de CC16, NAG y albúmina (Alb) y se calcularon sus cocientes con respecto a la creatinina (cr). Se recogieron, además, los valores de diversos parámetros habituales en el control de los pacientes con DM1. Según la glucosuria, se dividieron en 3 subgrupos (ausente,  $< 1.000$  mg/dl y  $> 1.000$  mg/dl).

**Resultados:** 41/57 pacientes (71,9%) tuvieron niveles elevados ( $> 5,83$   $\mu$ g/g) del cociente CC16/cr. Los cocientes Alb/cr y NAG/cr estaban incrementados en el 17,5% ( $n=10/57$ ) y el 12,3% ( $n=7/55$ ) de los casos, respectivamente. El 70,2% de los pacientes ( $n=40$ ) mostraron niveles de HbA1c superiores al 7%. La mediana de los valores de CC16/cr en los casos con NAG/cr normal fue 20,1  $\mu$ g/g (42,5) y en los de NAG/cr elevada, 62,5  $\mu$ g/g (80,5) ( $p=0,02$ ). Los valores de CC16/cr se relacionaron directamente con los de NAG/cr (Spearman,  $r=0,51$ ,  $p<0,01$ ) pero no con los de HbA1c o fructosamina. Los niveles de CC16/cr se elevaron a medida que se acrecentaba la glucosuria (Kruskal-Wallis,  $p=0,001$ ).

**Conclusiones:** La proteína de células Clara se incrementa en la orina de los pacientes con DM1 con una mayor frecuencia que la NAG o la albúmina. Es un marcador adecuado de disfunción tubular proximal renal pero no se relaciona con el grado de control metabólico ya que, aparentemente, su excreción urinaria está condicionada, asimismo, por la diuresis osmótica que induce la glucosuria.

## PREVALENCIA DE MUTACIONES DEL GEN HEPATOCYTE NUCLEAR FACTOR-1B (HNF-1B) EN ENFERMEDAD RENAL

A. Zarauza Santoveña, M. Melgosa Hijosa, O. Zurita Muñoz, C. García Meseguer, A. Peña Carrión, L. Espinosa Román, M. Navarro Torres, A. Campos Barros  
Hospital Infantil Universitario La Paz, Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), IdiPAZ, UAM, Madrid, España

**Introducción y objetivo:** Mutaciones del gen HNF-1B inicialmente asociadas al síndrome de quistes renales y diabetes (MIM 137920) se han relacionado también con malformaciones renales. El objetivo del estudio es estimar la prevalencia

de dichas mutaciones en niños con afección malformativa renal, así como describir el fenotipo de estos pacientes.

**Material y métodos:** Durante un año se incluyó en el estudio a los pacientes diagnosticados de displasia renal multi-quística unilateral (DMQ), agenesia renal unilateral (AR), enfermedad glomeruloquística (EGQ), riñón en herradura (RH), hipoplasia renal aislada (HR), enfermedad quística bilateral no filiada (EQ) o hipercogenidad renal bilateral (HER) no filiada. El rastreo de mutaciones de HNF-1B se realizó mediante HRM y MLPA. Además, se analizaron datos demográficos, clínicos y analíticos.

**Resultados:** Se estudió a 58 pacientes (28 mujeres/30 varones) con afecciones: DMQ: 19; AR:7; EGQ:1; RH: 1; HR:5; EQ: 17, y HER: 8. Se detectaron mutaciones (M+) en 6 niños (10,3%): 5 deleciones completas de HNF-1B#946, en hemicigosis, y una mutación de cambio de sentido en heterocigosis: p.S148L, descrita previamente. La enfermedad de base en M+ fue: 3 EQ, 1 DMQ, 1 HER y 1 HR en el contexto de un síndrome de la tríada. No hubo diferencias significativas entre M+ y M- en antecedentes familiares de diabetes, tumores o malformaciones renales, ni en prevalencia de hipertensión arterial o hepatopatía. Ningún paciente desarrolló diabetes. 2/6 M+ (33,3%) precisaban tratamiento para hipomagnesemia, frente a 5/52 M- (9,6%). La magnesuria fue significativamente mayor en M+: EFMg  $8,3\% \pm 5,2$  frente al  $4,1\% \pm 2,3$  ( $p=0,012$ ). Ningún paciente presentó hiperuricemia. Un 50% (3/6) de los niños M+ tenía algún grado de insuficiencia renal frente al 25% de los M-. El niño con la mutación p.S148L tenía el fenotipo más severo con hepatopatía importante y ERC estadio IV.

**Conclusiones:** Encontramos mutaciones en el gen HNF-1B; en un 10,3% de nuestra muestra, lo que supone una incidencia importante pero algo menor de lo publicado. Los pacientes M+ presentaron una mayor excreción urinaria de magnesio, aunque no hiperuricemia. La presentación clínica fue variable. El significado pronóstico de estas mutaciones aún debe ser establecido.

## TRASPLANTE RENAL PEDIÁTRICO DE DONANTE VIVO: RESULTADOS DE 2 PROTOCOLOS DE INMUNOSUPRESIÓN CON MINIMIZACIÓN Y RETIRADA INICIAL DE ESTEROIDES

A. Alonso Melgar, M. Dos Santos, L. Espinosa, C. García Meseguer, M. Melgosa, C. Fernández, A. Peña, M. Navarro  
*Hospital La Paz, Madrid, España*

**Justificación:** La utilización de esteroides postrasplante se asocia a complicaciones metabólicas, cardiovasculares, esqueléticas, oftalmológicas y del crecimiento. Diversos estudios sugieren que la retirada tardía de esteroides aumentaría el riesgo de rechazo; sin embargo, la retirada inicial no tendría el mismo efecto mejorando el crecimiento.  
**Pacientes:** Estudiamos los efectos de 2 terapias de supresión de esteroides en 23 trasplantes consecutivos de donante vivo durante los 2 primeros años postrasplante. En 12 pacientes (grupo A) la retirada se realizó durante el primer año y en 11 (grupo B) se realizó durante la primera semana. En ambos grupos la edad, los retrasplantes, las incompatibilidades, el riesgo de infección por citomegalovirus y la enfermedad

primaria son similares. La inmunosupresión de mantenimiento es con tacrolimús y micofenolato, y la inducción inicial con basiliximab en el grupo A y suero antitimocítico en el B.

**Resultados:** La supervivencia del paciente con injerto es 100% en todos y la incidencia de rechazo durante el primer año es de un episodio en cada grupo. El filtrado glomerular estimado al final del seguimiento es similar en los grupos A y B, tanto por creatinina: 101 versus 111 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>, como por cistatina C: 80 versus 84 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. Tampoco hubo diferencias entre los grupos A y B en infección por citomegalovirus (33 y 18%), eliminación urinaria de poliomavirus (16 y 9%) y replicación por virus de Epstein-Barr (58 y 63%). La hemoglobina fue inferior en el grupo B durante los días 7: 9,2 versus 10,6 g/dl; 15: 9,1 versus 11,1 g/dl; 30: 10,2 versus 11,1 g/dl y 60: 10,1 versus 11,4 g/dl. En el grupo B hubo más transfusiones postrasplante (54 versus 16%) y menor número de neutrófilos totales sin repercusión clínica. La velocidad de crecimiento fue superior en el grupo B (delta Z score mensual 0,035 versus 0,016)

**Conclusiones:** Las terapias de suspensión rápida de esteroides son seguras a corto y medio plazo. Existe una ligera mejoría de la velocidad de crecimiento si la retirada es durante la primera semana. La anemia inicial es frecuente si la retirada precoz de esteroides se asocia a inducción con suero antitimocítico

## EVOLUCIÓN NEONATAL Y A LARGO PLAZO DE PACIENTES CON DIAGNÓSTICO PRENATAL DE PATOLOGÍA RENAL SEVERA CON PRONÓSTICO DE INVIABILIDAD

C. Fernández Cambor, M. Navarro Torres, L. Espinosa Román, A. Peña Carrión, C. García Meseguer, A. Alonso Melgar, M. Melgosa Hijosa  
*Hospital La Paz, Madrid, España*

**Objetivo:** Describir la evolución neonatal y a largo plazo de pacientes con diagnóstico intraútero de malformación renal grave con pronóstico de inviabilidad.

**Material y método:** Dieciséis pacientes (9 varones; 7 mujeres) con diagnóstico ecográfico intraútero entre 1986 y 2008 de malformación renal aislada severa (12 sospecha de afectación estructural y 4 EPAR) con oligoamnios asociado en 50% de los casos. Indicación de aborto rechazado por los padres.  
**Resultados:** Se realizó una intervención intraútero (ablación VUP). Edad gestacional entre 32-41 semanas, con un 50% de partos pretérmino. En el 50% de los casos se realizó cesárea. Fallecimiento de una paciente con EPAR por hipoplasia pulmonar e insuficiencia renal e HTA a los 2 meses, con limitación de esfuerzo terapéutico por 2 mutaciones truncadas en el gen 6p21. En el período neonatal 10/16 pacientes presentan enfermedad respiratoria, precisando 5 ventilación mecánica durante  $15 \pm 19$  días (3-50). 5/16 presentan HTA y 7/16 insuficiencia renal aguda, de manejo conservador en todos los casos. Con un tiempo medio de seguimiento de  $12,5 \pm 6$  años (4-22 años), 7/15 pacientes se mantiene en tratamiento conservador, con la siguiente distribución según FG: estadio 1: 1; estadio 2: 1; estadio 3: 2; estadio 4: 3. Ocho pacientes han requerido inicio de

tratamiento sustitutivo inicialmente con diálisis con edad media al inicio de  $2 \pm 3,2$  años (0,2-9,4 años), con trasplante renal posterior a edad media de  $3,6 \pm 3$  años (1,8-10,3 años), funcionando en todos los casos. Un paciente presenta retraso psicomotor; el resto de los pacientes no presenta anomalías neurológicas; una paciente asocia diabetes mellitus (de comienzo en el postrasplante renal) y 2 pacientes han presentado enfermedad de Perthes. Se valora la correlación entre oligoamnios y la evolución pulmonar y renal.

**Conclusiones:** Ausencia de correlación entre el diagnóstico intraútero de la malformación renal y/o el oligoamnios con el pronóstico vital neonatal. Mortalidad: 6%. El 53% ha precisado trasplante renal en los primeros 10 años. El 47% se mantiene en tratamiento conservador (estadios 1-4). La malformación renal intrauterina grave requiere asesoramiento de equipos nefrourológicos y neonatólogos antes de establecer un pronóstico, tanto vital como a largo plazo.

### ESTRATEGIAS DE MUESTRAS LIMITADAS PARA LA MONITORIZACIÓN DE TACROLIMÚS DESPUÉS DE LA ADMINISTRACIÓN DE ADVAGRAF® Y PROGRAF® EN NIÑOS CON TRASPLANTE RENAL ESTABLE

L. Espinosa Román, G.N. Almeida Paulo, N.L. Alonso Sánchez, C. García Meseguer, A. Alonso Melgar, A. Campos Saudín, A. Carcas  
*Hospital La Paz, Madrid, España*

**Introducción:** El tacrolimús por vía oral (TCR) existe en 2 formulaciones: Prograf®, administrado cada 12 h, y Advagraf®, cada 24 h. El TCR tiene un estrecho margen terapéutico y los niveles valle son usados para la monitorización del fármaco en la práctica clínica; sin embargo, existen evidencias de que el AUC del TCR es un mejor indicador de la eficacia y toxicidad del fármaco que los niveles valle.

**Objetivo:** Desarrollar una estrategia práctica de muestras limitadas para estimar el AUC0-24 de TCR después de la administración de Advagraf® y Prograf® en niños con trasplante renal estable.

**Material y métodos:** Evaluamos 42 estudios farmacocinéticos de 24 h (PKP) en 21 pacientes (4-18 años) en los que se realizó conversión de Prograf® a Advagraf®. Un PKP se obtuvo tras 7 días de administración supervisada de Prograf®. Posteriormente, fueron convertidos a Advagraf® (dosificación 1:1) y en el día 14 se realizó un nuevo PKP. El AUC0-24 se calculó utilizando un método no compartimental. Los puntos considerados para la estrategia de muestras limitadas (EML) fueron aquellos de C0 a C4. Ecuaciones de regresión con las diferentes EML fueron desarrolladas por regresión lineal múltiple calculando el coeficiente de correlación ( $r^2$ ) y el error medio absoluto.

**Resultados:** Se evaluaron 42 perfiles farmacocinéticos, 21 para cada formulación. El  $r^2$  entre C0 y AUC0-24 fue bajo: 0,407 para Prograf® y 0,647 para Advagraf®. La mejor ecuación para Advagraf® fue calculada con las muestras C0, 2, 4 (incluyendo concentraciones a las 0, 2 y 4 h), con una  $r^2=0,887$ . Para Prograf® se obtuvo con un esquema C0, 1, 3 ( $r^2=0,925$ ). Esta última (C0, 1, 3) también dio la mejor

ecuación para predecir el AUC0-24 de tacrolimús obtenido después de la administración de cualquiera de las dos formulaciones ( $r^2=0,853$ ); usando estas muestras solamente para Advagraf® también alcanza un buen  $r^2$  (0,869).

**Conclusiones:** Se ha desarrollado una estrategia con muestras limitadas para la predicción del AUC0-24 de TCR en pacientes pediátricos con trasplante renal que reciben formulaciones de Advagraf® y Prograf®. También fue posible obtener una simple ecuación que puede ser usada con cualquiera de las dos formulaciones.

### CONVERSIÓN DE PROGRAF® A ADVAGRAF® EN TRASPLANTE RENAL PEDIÁTRICO

L. Espinosa Román, C. García Meseguer, A. Alonso Melgar, C. Fernández Cambor, M. Melgosa Hijosa, M. Navarro Torres, A. Campos Saudín, A. Carcas  
*Hospital La Paz, Madrid, España*

**Objetivo:** Estudiar los niveles de tacrolimús en una población pediátrica con trasplante renal tras la conversión de Prograf® a Advagraf® y valorar su repercusión clínica y bioquímica a los 6 meses.

**Material y métodos:** Realizamos la conversión de Prograf® a Advagraf® (relación dosis 1:1) en 21 pacientes pediátricos trasplantados renales, con función renal y dosis de Prograf® estables. Supervisamos la administración de Prograf® durante 7 días y convertimos entonces a Advagraf®. Los días 7 y 14 se obtienen muestras seriadas de sangre durante 24 horas para estudio de farmacocinética.

**Resultados:** Analizamos 12 varones y 9 mujeres, edad media  $12,8 \pm 4,2$  años, con tiempo medio desde el trasplante  $5,5 \pm 3,3$  a. La  $C_{máx}$  para Prograf® fue  $16,45 \pm 5,68$  ng/ml y  $13,63 \pm 5,03$  ng/ml para Advagraf®. La media del AUC0-24 fue  $202,3 \pm 39,6$  ng\*h/ml para Prograf® y  $178,23 \pm 42,61$  ng\*h/ml para Advagraf®, con una relación media AUC Advagraf®/AUC Prograf® de 87,19%, con un intervalo de confianza del 90% de 79,91-95,13. Para los valores de  $C_{máx}$  Advagraf®/ $C_{máx}$  Prograf®, la relación media fue 81,54%, con un intervalo de confianza de 71,6  $\pm$  92,87%. La dosis media de Prograf® previa es  $0,11 \pm 0,06$  mg/kg, con un nivel valle de tacrolimús medio de  $6,2 \pm 1,34$  ng/ml. A los 2 meses de conversión a Advagraf®, la dosis es  $0,10 \pm 0,05$  mg/kg, con unos niveles de  $5,2 \pm 1,23$  ng/ml (14% inferior). Tras 6 meses de seguimiento, no hay diferencias significativas en la dosificación ( $0,11 \pm 0,06$  mg/kg), con un nivel medio de tacrolimús de  $5,8 \pm 1,4$  ng/ml. El filtrado glomerular se ha mantenido estable (94,1 preconversión vs. 98,8 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> posconversión) y no encontramos diferencias significativas en las cifras de ácido úrico (5,3 vs. 5,13 mg/dl) ni de Mg (1,68 vs. 1,66 mg/dl). Al año de evolución, no se han registrado episodios de rechazo agudo.

**Conclusiones:** En población pediátrica con trasplante renal, la conversión de Prograf® a Advagraf® en una relación 1:1 parece apropiada, aunque se observe una disminución en la biodisponibilidad cercana al 20%, la dosis a los 6 meses no tiene diferencias significativas con la de Prograf®. La conversión a Advagraf® no ha producido ninguna repercusión en la evolución del injerto a los 6 meses de evolución.

## VALORES DE REFERENCIA URINARIOS PARA EL ESTUDIO DE LITIASIS RENAL Y SU RELACIÓN CON LOS ANTECEDENTES FAMILIARES

M.D. Rodrigo, C. Sáez de Barroso, C. Mir, J. Lumbreras, F. Grases, G. Frontera, A.M. García, C. Gómez Cobo  
*Hospital Son Espases, Instituto de investigación en litiasis renal/UIB, Bunyola, Baleares, España*

**Introducción:** Entre los factores predisponentes a la litiasis renal destaca la presencia de alteraciones metabólicas urinarias. Para su diagnóstico, se precisan unos valores límite de la normalidad adecuados a la población estudiada. La dificultad de recoger orina en niños sanos hace que los estudios sobre valores urinarios de referencia sean muy escasos. Por otro lado, no existen trabajos publicados sobre los valores urinarios en función de los antecedentes familiares. Además, recientes publicaciones resaltan la importancia del índice calcio/citrato en la génesis de litiasis.

**Objetivos:** Estudiar la presencia de alteraciones metabólicas urinarias en una muestra de niños sanos, utilizando los puntos de corte de uso clínico habitual en nuestro medio.

**Material y métodos:** Se analizó la eliminación urinaria de calcio, fosfato, ácido úrico, oxalato, citrato y magnesio en 183 escolares sanos, entre 5 y 12 años. Se recogieron muestras de orina aislada, después de la merienda, y orina de 12 h nocturna. Se utilizó el valor de los índices urinarios (soluto/creatinina, soluto/soluto) para el diagnóstico de las alteraciones metabólicas.

**Resultados:** El diagnóstico de hipercalcemia está muy condicionado por la ingesta previa. El índice calcio/creatinina y calcio/citrato son significativamente superiores en niños con historia familiar de litiasis. La presencia de hipercalcemia se detectó en el 90% de la muestra analizada, mientras que ningún niño del estudio alcanzó el límite superior de la normalidad en el caso del oxalato. La presencia de hipomagnesemia e hipocitraturia se vio muy condicionada por el período del día en que fueron recogidas las muestras. En el caso del citrato, además la dificultad del diagnóstico estuvo condicionada por la gran variabilidad en los puntos de corte propuestos en la literatura.

**Conclusiones:** Los valores de referencia de uso habitual para el diagnóstico de alteraciones metabólicas urinarias parecen no ser adecuados en algunos casos a nuestra población. Sería importante establecer un consenso sobre las cuestiones que afectan a la metodología de los estudios para proveer a los clínicos de valores adecuados a poblaciones étnicamente y con hábitos de vida similares. La inclusión de niños con antecedentes familiares de litiasis puede ser un factor que modifique los valores de referencia urinarios.

## RIESGO LITÓGENO URINARIO EN UNA POBLACIÓN ESCOLAR SANA DE MALLORCA

M.D. Rodrigo, C. Sáez de Barroso, C. Mir, J. Lumbreras, F. Grases, G. Frontera, A.M. García, C. Gómez Cobo

*Hospital Son Espases/Pediatría, Instituto de investigación en litiasis renal/UIB, Bunyola, Baleares, España*

**Introducción:** Diferentes factores etiológicos han sido asociados a la litiasis y prelitiasis renal, tanto en la edad adulta como en la edad pediátrica. De ellos, son las alteraciones metabólicas urinarias, entre las que destaca la hipercalcemia, las más frecuentemente descritas. Ello justifica que en los protocolos diagnósticos de riesgo litógeno y litiasis se estudien las alteraciones metabólicas urinarias. Se denomina litiasis idiopática a aquella cuya causa no ha podido ser averiguada. Escasos trabajos relacionan el riesgo de cristalización urinaria con la formación de litiasis renal. Además, muchos de los factores de riesgo litógeno pueden ser tratados y corregidos desde la edad pediátrica.

**Objetivo:** Evaluar los parámetros urinarios y el riesgo de cristalización urinaria en orina de escolares sanos y estudiar qué parámetros urinarios están mayormente implicados en este riesgo.

**Material y métodos:** Se estudiaron 2 muestras de orina de 184 escolares sanos: una orina aislada, recogida 2 h después de la merienda, y una orina minutada de 12 h, correspondiente al período del final de la tarde y la noche. Se cuantificaron el calcio, el fosfato, el ácido úrico, el oxalato, el citrato, el magnesio, el pH y el volumen urinario. Se identificó el riesgo de cristalización urinaria analizando la presencia de determinados parámetros (concentración de solutos, pH, índice calcio/citrato) que por sí solos o en combinación confieren a la orina capacidad de cristalizar.

**Resultados:** Se detectó riesgo de cristalización urinaria en el 15% de las muestras de orina aislada de la tarde, en el 54% de las de orina de 12 h y en el 15% de ambas muestras. Aunque las alteraciones metabólicas urinarias fueron más frecuentes en los niños con riesgo, el factor que más se relacionó con la presencia de este riesgo fue el hallazgo de una diuresis baja.

**Conclusiones:** Este estudio revela la presencia de un elevado número de niños con riesgo litógeno en orina, sobre todo en el período nocturno. Debido a la importancia del volumen urinario en la presencia de riesgo de cristalización, pensamos que las medidas encaminadas a lograr una ingesta hídrica adecuada en la población desde la edad infantil pueden ser muy efectivas para disminuir la incidencia de urolitiasis.

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

E. Pérez González, S. Caparrós Cánovas, C. Bermudo Guitarte, M. Marín Patón  
*Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España*

**Introducción y objetivos:** La cistatina C (Cis C) no está afectada por variables tales como la masa muscular, la dieta ni la superficie corporal, por lo que se propone como marcador de filtrado glomerular (FG) pediátrico.

**Material y métodos:** Ciento cuatro niños controlados con ERC en estadios 1, 2 y 3, en los que se compara Cis C y

creatinina. Se realizan un análisis descriptivo, el test de la chi al cuadrado y un Anova de las variables.

**Resultados:** Etiología: N. cicatricial 24,3%, N. por reflujo 29%, riñón único 12,7%, displasia-hipoplasia 4%, riñón multiquístico 4%, poliquistosis 1,9%, glomerulonefritis 10,3%, vasculopatía 5%, oncológicos 2%, esclerosis tuberosa 1% y miscelánea 7,2%. Sexo: 48% niñas, 52% varones. PA > P90 14%, tratamiento IECA 16,3%, Vit D 3,8%, antihipertensivos no IECA 3,8% y quelantes 4,8%. EPO 5%, GH 3%. Rangos de variables: edad 1-21 años; peso 5,5-90 kg, talla 60-170 cm; Cis C 0,3-3,1; Cr 0,2-2 mg/dl; proteínas totales 5,3-8,5 g/dl; albúmina 2,9-5,1 g/dl; urea 10-97 mg/dl; Cl Cr 33-211 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>; Cl Cis C 25,7-307 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>; IMC 12-32; PTH 11-80 pg/ml. Estadios de ERC (Schwartz): 53,8% estadio 1 (12,7% de estos con FG > 130); 34,6% en estadio 2, y 6,7% en estadio 3.

Estadios de ERC (Filler): 70,2% estadio 1 (43,6% de estos con FG > 130); 16,3% en estadio 2, y 6,7% en estadio 3. Superponiendo ambos métodos para valorar el FG, vemos que solo 64 niños de los 104 pacientes son incluidos en similar estadio: estadio 1: 55,2%; estadio 2: 11,5%, y estadio 3: 3,1%. Es más, por Filler, un 16,4% de los pacientes en estadio 2 por Schwartz son catalogados como estadio 1 y un 6,3% de los casos, a su vez, pasaron a estadio más severo. Los pacientes clínicamente enfermos se correspondieron con estadios más severos de ERC por Filler y que precisan más requerimiento de tratamiento comprobado estadísticamente.

**Conclusiones:** Aun en estadio muy precoz, la Cis C sigue siendo mejor marcador de evolución que la creatinina, pues refleja mejor correlación con la severidad clínica. La utilización de uno u otro método conllevaría cambios en la supervisión de una proporción considerable de pacientes, clasificados en función del parámetro que se utilice para medir su FG.

## NEFROPATÍA DIABÉTICA. ¿PUEDE REALIZARSE UN DIAGNÓSTICO PRECOZ MEDIANTE LA VALORACIÓN DE LA DISFUNCIÓN TUBULAR?

J.E. Cabrera Sevilla, J.D. González Rodríguez, S. De Murcia, J. María Donate Legaz, M. González Morales, L. García de Guadiana, A. Aranda González, F. Salgado  
*HGU Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España*

**Introducción y objetivos:** La nefropatía diabética es un determinante del exceso de morbimortalidad asociado a la diabetes mellitus tipo 1. Un 35% de los pacientes desarrollará albuminuria (Alb), potente predictor de proteinuria persistente y ERC. En los últimos años, otros marcadores están siendo estudiados para un diagnóstico precoz, antes de la aparición de Alb, como la MAPA, la cistatina C en suero y la alfa-1-microglobulina y NAG en orina. El objetivo de este estudio ha sido analizar la relación entre estos y otros parámetros urinarios de disfunción tubular, el control metabólico (HbA1C), la presión arterial clínica, el filtrado glomerular (FG) estimado por creatinina, la longitud renal, la excreción urinaria de Alb y el tiempo de evolución de la diabetes.

**Pacientes y métodos:** Estudio prospectivo realizado en 54 pacientes con DM1, de edad entre los 6,5 y los 17 años, evaluados según recomendaciones del GEENDIAB.

Se determinaron el cociente urinario y/o el índice de excreción de los biomarcadores analizados.

**Resultados:** El tiempo medio de evolución de la enfermedad fue  $6,7 \pm 2,38$  años y los valores estimados de FG por creatinina  $161 \pm 28$  cc/min/1,73 m<sup>2</sup>, siendo menores para la cistatina C,  $155 \pm 26$  cc/min/1,73 m<sup>2</sup>. El IMC fue  $0,36 \pm 0,87$  SD y la HbA1C  $7,9 \pm 1,1$ . Diecisiete pacientes tenían alteración del ritmo circadiano en la MAPA, 5 pacientes PA normal-alta y uno HTA, relacionándose estas alteraciones con los años de evolución de la enfermedad y el valor de la HbA1C ( $r=0,62$ ). También se encontró relación entre la presencia de nefromegalia ecográfica y la HbA1C ( $r=0,86$ ), así como entre el IE urato con los años de evolución de la enfermedad ( $r=0,82$ ) y los cocientes urinarios de Alb/Cr ( $r=0,78$ ) y NAG/Cr ( $r=0,85$ ). No se encontró ninguna otra asociación, si bien se evidenció disminución de la osmolalidad urinaria en un 36%, hipercalcemia en un 30%, hipermagnesuria en un 29%, alteración de la NAG en un 30% y del cociente alfa-1/Cr en un 16% de los pacientes, incluso en aquellos con menor tiempo de evolución, sin relación con el control metabólico.

**Comentarios:** La nefropatía diabética no es únicamente una enfermedad glomerular. La tubulopatía proximal es precoz y su importancia en la aparición de hiperfiltración debe ser confirmada.

## DETERMINACIÓN EN 2 MOMENTOS DEL DÍA DE 2 FACTORES DE RIESGO LITÓGENO EN LA ORINA DE NIÑOS CON PRELITIASIS

M.I. Luis Yanes, V. Gómez Rodríguez, F. Negrete Pedraza, M. Afonso Coderch, S. Hernández Cáceres, M. López García, E. Valerio Hernández, V.M. García Nieto  
*Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Centro Médico Nacional La Raza IMSS, Hospital Universitario de Canarias, Santa Cruz de Tenerife, España*

**Introducción:** La urolitiasis es un cuadro complejo en el que intervienen diversos factores genéticos y ambientales, especialmente los dietéticos. La mayoría de los niños con litiasis renal son portadores de una anomalía metabólica entre la que la hipercalcemia y la hipocitratemia son las más prevalentes. El citrato es un inhibidor directo de la precipitación de fosfato cálcico y del crecimiento de los cristales de oxalato cálcico. Diversos procedimientos han sido establecidos para evaluar las propiedades potencialmente cristalizadoras de la orina.

**Pacientes y métodos:** Estudiamos a 48 niños (18 V, 30 M) diagnosticados de prelitiasis en el estudio metabólico. Ninguno de ellos recibía tratamiento farmacológico. Se determinaron las concentraciones de calcio, citrato y creatinina en 2 muestras de orina recogidas una al acostarse y, la otra, al levantarse. Se anotó si tenían cálculos en 2 ecografías sucesivas y si existían antecedentes de urolitiasis en familiares de primer y/o segundo grado. Para evaluar los resultados obtenidos se utilizaron los criterios de Grases et al., que establecen que una orina es potencialmente litógena si la concentración de calcio es superior a 0,27 mg/dl y/o el cociente calcio/citrato es mayor de 0,33.

**Resultados:** En las orinas recogidas por la noche, la concentración de calcio y el valor del cociente calcio/citrato

estaban incrementados en el 16,7% (n=8) y en el 33,3% (n=16) de las muestras, respectivamente. En las orinas matutinas, la concentración de calcio y el valor del cociente calcio/citrato estaban elevados en el 33,3% (n=16) y en el 70,8% (n=34), respectivamente. No se observaron diferencias en los parámetros estudiados en función de que existiera (n=21) o no (n=27) litiasis ecográfica. Se observó relación entre el cociente calcio/citrato matutino elevado y la existencia de antecedentes familiares de urolitiasis (chi al cuadrado, p=0,02).

**Conclusiones:** Como otros parámetros corporales, las concentraciones urinarias de calcio y de citrato se modifican a lo largo del día. Las orinas formadas durante la noche son más litógenas, por lo que se deben tomar las medidas dietéticas adecuadas e incrementar la ingesta de agua nocturna para evitar, en lo posible, la posibilidad de cristalización de las sales cálcicas.

### PRONÓSTICO A LARGO PLAZO EN UNA SERIE DE SÍNDROME DE BARTTER (SB) TIPO II Y III CONFIRMADA GENÉTICAMENTE

L. Madariaga, A. García-Castaño, G. Pérez de Nanclares, I. Nadal, M. Aguirre, L. Castaño, G. Ariceta  
*Hospital de Cruces, Barakaldo, UPV/EHU, Hospital Virgen del Camino, Pamplona, España*

**Introducción:** Existen pocos datos del pronóstico renal en el SB en el adulto joven.

**Objetivo:** Describir una serie de 15 pacientes con SB I y II confirmados genéticamente, con un tiempo de seguimiento de  $18 \pm 8,6$  años (mínimo 5).

**Población y métodos:** Dos pacientes presentaban mutaciones el canal ROMK (SB II) y 12 en el canal CLCNKB (SB 3). Se recogió información de eGFR, talla (SDS), potasemia, proteinuria y nefrocalcinosis al diagnóstico (i) y al final del seguimiento (f).

**Resultados:** Los pacientes con SB II presentaron un debut prenatal y fueron diagnosticados al mes de vida. El tiempo medio de seguimiento fue de 18,5 años. Función renal: Ki 4,3 y 5,7 mEq/l; Kf 2,9 y 3,1 mEq/l; eGFRi 77 y 60 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>; eGFRf 109 y 111 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>; no proteinuria. Ambos presentaban nefrocalcinosis bilateral severa desde el diagnóstico. Los pacientes con SB III fueron diagnosticados a los 2,15 (0,6-16), md (rango) años. El tiempo de seguimiento fue de 17 (5,5-35), md (rango) años. La media del eGFRi fue 109,6 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> y del eGFRf 161,5 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>, siendo anormal al final del seguimiento en 2 pacientes (89 y 83 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>). El nivel medio de Ki y Kf fue de 2,5 y 2,68 mEq/l, respectivamente. Se objetivó una mejoría de la talla desde el diagnóstico (SDSi media -1,98 y SDSf media -0,28). Se observó nefrocalcinosis al diagnóstico en 2 pacientes, que persistía al final del seguimiento en uno de ellos. En un paciente se observó proteinuria al diagnóstico. Ninguno presentó proteinuria al final.

**Conclusiones:** A diferencia de otras series publicadas que incluyen SB III, el pronóstico renal a largo plazo de nuestros pacientes fue bueno para ambos tipos de SB, sin objetivarse proteinuria. No obstante, la hipocaliemia se mantuvo a lo largo del seguimiento pese al tratamiento. El seguimiento

clínico adecuado puede explicar esta evolución, así como la gran mejoría de la talla respecto al diagnóstico. La persistencia de la nefrocalcinosis en ambos casos de SB II puede ensombrecer el pronóstico renal en la vida adulta.

### EVOLUCIÓN DEL INJERTO RENAL EN EL TRASPLANTE HEPATORRENAL SIMULTÁNEO

L. Espinosa Román, C. García Meseguer, A. Alonso Melgar, C. Fernández Cambor, M. Melgosa Hijosa, E. Jaureguizar Monereo, M.J. Martínez Urrutia, M. Navarro Torres  
*Hospital La Paz, Madrid, España*

**Material y métodos:** Desde 1997, hemos realizado 10 trasplantes hepatorrenales simultáneos (4 varones y 6 mujeres), en niños de edad media  $10,5 \pm 3,7$  años (2,9-15 a), 6 con diálisis previa durante  $22,6 \pm 25,9$  meses (4-74 meses). La etiología en el 100% es hereditaria, 5 de ellos con función hepática previa normal (4 hiperoxalurias y un SHU por déficit de factor B). Un caso se trataba de un segundo trasplante renal.

**Resultados:** El tiempo de isquemia fría fue  $11,04 \pm 3,4$  h. Utilizamos triple terapia (CyA/TAC, MMF, PRED) en el 100% más inducción con Ac. anti-CD25 en todos, menos los 2 primeros. El 90% presentó diuresis inmediata y ninguno necesitó técnicas de depuración extrarrenal. La cifra media de Cr fue  $0,72 \pm 0,28$  mg/dl (0,3-1 mg/dl) a un tiempo medio de  $9,5 \pm 4,2$  días. Un paciente precisó un retrasplante hepático por trombosis de la arteria hepática a los 7 días. La supervivencia del injerto renal y la mortalidad por Kaplan Meyer tras  $5,5 \pm 3,4$  años de evolución son del 83,3%. Una paciente falleció por fallo del injerto hepático en la cirugía del retrasplante a los 5,5 años de evolución. Solo un caso presentó un episodio de rechazo agudo renal en el primer mes postrasplante (sin inducción). Otros 2 pacientes han precisado tratamiento por rechazo hepático. Se ha objetivado un incremento en el peso de  $0,07 \pm 0,1$  DS y sobre todo de la talla  $0,76 \pm 0,31$  DS. Al final de la evolución, 7 casos mantienen un FGE > 80 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> y 2 una ERC estadio 2. Dos precisan tratamiento hipotensor con un fármaco. Debido al escaso número, no hemos podido establecer comparaciones con el grupo de trasplante renal aislado.

**Conclusiones:** El trasplante hepatorrenal presenta buenos resultados a corto y largo plazo, con escaso número de complicaciones. La escasez de donantes genera un largo tiempo en lista de espera, sobre todo en los casos con función hepática normal (hiperoxalurias). La existencia de diuresis inmediata nos permite evitar la diálisis en los casos de hiperoxaluria. La evolución del injerto renal en el trasplante hepatorrenal presenta una baja incidencia de rechazo agudo y una buena evolución del filtrado glomerular.

### TRATAMIENTO CON RITUXIMAB EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO. SERIE AMPLIADA

A. Martínez Urgell, S. Chocrón, A. Madrid, E. Lara, M. Muñoz, A. Rico, P. Morera, J. Nieto



*Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España*

**Introducción:** El 40% de los pacientes con síndrome nefrótico corticosisensible (SNCS) presentarán una evolución tórpida relacionada con la aparición de frecuentes brotes (SNFB), corticodependencia (SNCD) o corticorresistencia (SNCR) en el curso de la enfermedad, que requerirá tratamiento inmunosupresor para disminuir la corticotoxicidad o corticorresistencia. El rituximab (RTX) se ha utilizado con resultados exitosos. Este año ampliamos la serie, observando cambios en los resultados.

**Objetivos:** 1) Determinar la eficacia del RTX para controlar a los SNFB, SNCD y SNCR; 2) determinar 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 efectos secundarios.

**Pacientes y método:** Incluimos a 20 pacientes (10 varones y 10 niñas). Dieciocho de ellos fueron biopsiados resultando: SNCM: 15 y GSFS: 3. Se administraron 2 dosis de RTX a 375 mg/m<sup>2</sup>/dosis a intervalo de una semana. Dieciocho pacientes estaban en remisión y 2 presentaban proteinuria nefrótica. Se monitorizaron mensualmente la proteinuria y el inmunofenotipo. El inmunosupresor de base se retiró en el transcurso del mes siguiente.

**Resultados:** Los 17 pacientes con SNCM correspondían a SNCS y respondieron a 2 dosis de RTX. Los pacientes 5, 7 y 12 recayeron entre los 10 y 12 meses de la 2.<sup>a</sup> dosis (coincidiendo con la normalización del inmunofenotipo), por lo que recibieron 2 dosis más. De ellos, el paciente n.º 5 no respondió y hubo que reintroducir el tratamiento inmunosupresor previo. Los 3 SNCR fueron GSFS, 2 de ellos CyAS y el tercero CyAR. De estos, respondió al RTX uno con SNCRy CyAS, que se mantiene en remisión (14 meses actualmente). De los 17 pacientes que están en remisión (incluyendo la GSFyS), 16 han recuperado el inmunofenotipo. Tiempo promedio de remisión: 6,88 meses post-RTX.

**Conclusiones:** 1) Todos los pacientes SNCS han remitido con RTX; 2) de los 16 pacientes que han recuperado el inmunofenotipo, solo 3 han recaído; 3) las 3 recaídas estuvieron asociadas al inicio de normalización del inmunofenotipo; 4) en los pacientes con SNCR-CyAS, el RTX podría tener un papel y debería intentarse como prueba terapéutica, y 5) no se observaron efectos secundarios serios.

## ¿ES LA ORINA DE 12 H NOCTURNA UNA HERRAMIENTA ÚTIL EN EL ESTUDIO DE LITIASIS RENAL?

M.D. Rodrigo, C. Sáez de Barroso, C. Mir, J. Lumbreras, F. Grases, G. Frontera, D. de Sotto, E. Trillo  
*Hospital Son Espases, Instituto de investigación en litiasis renal/UIB, Hospital Son Llàtzer, Bunyola, Baleares, España*

**Introducción:** El diagnóstico de las alteraciones metabólicas urinarias es de gran importancia en el manejo de la litiasis renal. La dificultad de recoger correctamente las muestras de orina de 24 h dificulta los estudios en población infantil. Con objeto de conocer la eliminación urinaria de solutos relacionados con el riesgo de generar litiasis, hemos

analizado la orina de una muestra de niños sanos, utilizando para ello un protocolo simplificado de recogida de muestras.

**Material y métodos:** Se analizó la eliminación urinaria de calcio, fosfato, ácido úrico, oxalato, citrato y magnesio, en 183 escolares sanos, entre 5 y 12 años. Se recogieron muestras de orina aislada del período de la tarde, después de la merienda, y orina de 12 h nocturna. Se utilizó el valor de los índices urinarios como parámetro de eliminación de los diferentes solutos. Se compararon los resultados obtenidos en las 2 muestras recogidas de cada niño.

**Resultados:** Aportamos los valores de medias y percentiles 5, 50 y 95 correspondientes a cada soluto. En la comparación entre los 2 períodos del día, se observó en la tarde una mayor eliminación de ácido úrico y citrato, mientras que la eliminación urinaria de magnesio, calcio y fósforo, así como el cociente calcio/citrato, fue muy superior durante la noche. Durante este período nocturno también se observó una mayor concentración de la orina.

**Conclusiones:** El perfil de eliminación de los diferentes solutos muestra un patrón de riesgo incrementado de formar cristales durante el período nocturno. Aún en el caso de ausencia de alteraciones metabólicas, la mayor concentración de la orina durante la noche nos permite concluir que para el estudio de la litiasis, la información que aporta la orina de 12 h de período nocturno es de gran valor, porque corresponde al período de mayor riesgo litógeno. Por otro lado, la simplificación del protocolo de recogida de muestra que proponemos puede colaborar a disminuir los errores de recogida de muestras. Asimismo, los valores de los índices urinarios que presentamos, al proceder de niños sanos, pueden contribuir a conocer los valores de referencia para las muestras de orina de 12 h.

## IDENTIFICACIÓN DE UNA NUEVA MUTACIÓN EN EL GEN BSND QUE CAUSA UNA FORMA GRAVE DE SÍNDROME DE BARTTER CON SORDERA NEUROSENSORIAL

F. Claverie-Martín, V. García-Nieto, A. Luque de Pablos, J. López-Mencheró, E. Ramos-Trujillo, H. González-Acosta  
*Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Hospital General Gregorio Marañón, Hospital General de Ciudad Real, Santa Cruz de Tenerife, Madrid, Ciudad Real, España*

El síndrome de Bartter con sordera neurosensorial es un subtipo poco frecuente de esta enfermedad que se caracteriza por polihidramnios materno, deshidratación, alcalosis metabólica hipopotasémica y sordera neurosensorial. Esta enfermedad tiene un patrón de herencia autosómico-recesiva y está causada por mutaciones en el gen BSND que codifica la barttina, una subunidad esencial de los canales de cloro CLC-K. La barttina colocaliza con los canales CLC-Ka y CLC-Kb en las membranas basolaterales de los túbulos renales en las ramas ascendentes delgada y gruesa del asa de Henle y en las células de la stria vascularis del oído interno. Los pacientes difieren en la severidad de los síntomas renales que parecen depender del tipo de mutación. Hasta la fecha solo se han identificado 17 mutaciones en BSND.

**Material y métodos:** En este estudio presentamos a una niña recién nacida con síntomas graves de síndrome de Bartter con sordera neurosensorial. El ADN de la paciente fue aislado de la sangre y los 4 exones del gen BSND fueron amplificados mediante PCR y analizados mediante secuenciación automática.

**Resultados:** El curso clínico posnatal de la paciente se caracterizó por un defecto en la reabsorción tubular de agua, Cl<sup>-</sup>, Na<sup>+</sup>, K<sup>+</sup> y Ca<sup>++</sup>, hipotonía neonatal y enfermedad renal crónica. Las pruebas de audición evidenciaron una hipoacusia severa. El análisis genético mostró la presencia en homocigosis de una mutación nueva, p.W102Vfs\*7, que consiste en la inserción de una timina en el exón 3. Creemos que esta mutación resulta en una pérdida completa de la expresión de barttina. Tanto los padres como el hermano de la paciente resultaron ser heterocigotos para dicha mutación.

**Conclusiones:** En conclusión, hemos identificado la primera inserción descrita en el gen BSND. Los hallazgos clínicos indican que este caso representa uno de los fenotipos más graves de síndrome de Bartter con sordera neurosensorial. Nuestros resultados confirman datos previos que indican que las mutaciones que suponen pérdida de expresión de barttina se asocian con un fenotipo grave y enfermedad renal crónica de aparición temprana.

Este estudio fue financiado por el FIS (PI11/00342), cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional. Nuestro grupo es parte de Renaltube ([www.renaltube.com](http://www.renaltube.com)).

## RITUXIMAB EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICODEPENDIENTE. UN TRATAMIENTO SOLO EN OCASIONES JUSTIFICADO

S. Mendizabal Oteiza, E. Román Ortiz, M.L. Matoses Ruiperez, P. Ortega López, J. Lucas García  
*Hospital La Fe, Valencia, España*

**Introducción:** Rituximab se utiliza en el tratamiento de glomerulopatías y síndrome nefrótico idiopático refractario al tratamiento inmunosupresor convencional, no existiendo indicación ni protocolos uniformes.

**Objetivo:** Mostrar la eficacia de nuestro protocolo de tratamiento con Rituximab en un grupo de pacientes seleccionados con SN corticodependiente (SNCD).

**Metodología:** Protocolo: rituximab 2 dosis 375 mg/m<sup>2</sup>, intervalo una semana. Monitorización clínica, bioquímica y poblaciones linfocitarias: basal, 7.º y 14.º día, mensualmente y en recaída. Reducción de inmunosupresión al mes. Criterios de inclusión: 1) SN activo y recaídas tras inmunosupresión secuencial: prednisona-ciclofosfamida-micofenolato-anticalcineurínico; 2) corticodependencia dosis diaria; 3) necesidad de 2 inmunosupresores, y 4) toxicidad grave por tratamiento. Grupo de estudio: 10 SNCD (4 LM, 4 mesangial, 2 ESF). Evolución SN 8,25 años, edad inicio RTX 11,06 años. Inmunosupresión previa: 5 casos triple terapia, 5 biterapia. Toxicidad: 7 casos por corticoides, 4 nefrotoxicidad anticalcineurínico.

**Resultados:** Todos los casos mantienen remisión durante el tratamiento. Ocho recaen tras 5,71 meses (4,63-9,73) y 7 vuelven a recaer, recibiendo 6 una 3.ª y 3 una 4.ª dosis. Todos reducen inmunosupresión. Al final seguimiento (22,56

meses, rango 9,97-27,20): 2 mantienen remisión (12 y 24 meses), uno sin tratamiento; 5 suspenden prednisona y 5 pasan a dosis alterna. De 5 con triple terapia, 2 pasan a biterapia sin anticalcineurínico y 2 monoterapia (micofenolato). Solo uno incrementa inmunosupresión. Después de una dosis, todos deplecionan CD19 (< 5% de linfocitos totales), alcanzando el CD19 mínimo en 46 días (7-220): 3 con 1 dosis, 6 con 2 y 1 con 3 dosis. En recaída, incrementa 127 veces (43-303) el valor mínimo. Efectos secundarios leves: un paciente exantema urticariforme y 2 sujetos cefalea.

**Conclusiones:** En SNCD de difícil control 2 dosis de rituximab inducen remisión un promedio de 4 a 6 meses. Un ciclo de 2 dosis consigue una depleción máxima de CD19, en la mayoría de casos, de forma mantenida. En las recaídas aumentan CD19, aunque el incremento no siempre condiciona recaída. Rituximab permite suspender anticalcineurínicos y reducir corticoides, pero no micofenolato en la mayoría de los casos. Por su potencial toxicidad y controvertido beneficio a largo plazo, debe ser un fármaco de rescate en pacientes seleccionados.

## HIPERTENSIÓN ARTERIAL EN LA POLIQUISTOSIS RENAL EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M.L. Matoses Ruiperez, E. Román Ortiz, S. Sánchez Zahonero, S. Mendizabal Oteiza  
*Hospital La Fe, Valencia, España*

**Introducción:** La poliquistosis renal autosómica dominante (PQRAD) y recesiva (PQRAR) constituye la afección renal hereditaria más importante en niños. La HTA causa morbilidad y progresión a ERT. La monitorización ambulatoria de PA (MAPA) es más sensible que la PA clínica y permite confirmar y cuantificar el grado de HTA, identificar HTA oculta y datos de riesgo de HTA (alteraciones de variabilidad circadiana, elevación de la presión de pulso, carga tensional).

**Objetivo:** Analizar la prevalencia de HTA en niños con poliquistosis renal y el rendimiento de la MAPA en el diagnóstico.

**Material y métodos:** Estudio observacional de 39 niños (31 PQRAD, 8 PQRAR), edad media 12 y 7 años respectivamente (23 varones y 16 mujeres). Analizamos filtrado glomerular (FG), excreción urinaria de albúmina (EUA), IMC y PA (consulta y MAPA).

**Resultados:** La prevalencia de HTA es del 35,8%: 7/31 PQRAD (22,5%) y 7/8 PQRAR (87,5%). En 7 diagnóstico de HTA por MAPA (17,9%, 3 V, 4 M) y 6 PQRAR con HTA no controlada con tratamiento. La edad mediana, sexo e IMC en normotensos e hipertensos no difiere. El 33% se presentó en período neonatal (19% de las PQRAD). La media del FG (ml/min/1,73 m<sup>2</sup>) es 137 en normotensos y 103 en hipertensos (p=0,47). El 30% muestra EUA patológica y 3 ERC II (2 PQRAR y 1 PQRAD). De 32 con PA clínica normal, 4 (PQRAD) presentan HTA oculta (12,5%). El 48% de los niños normotensos en MAPA (15/31) y 71% de los hipertensos muestran patrón no dipper (50% de pacientes PQRAD y 62,5% de PQRAR). La carga sistólica nocturna es significativamente superior (> 50%) en pacientes hipertensos.

**Conclusiones:** La prevalencia de HTA es del 36%, presente en la mayoría de PQRAR y en el 17,9% de PQRAD, donde

es más probable HTA enmascarada. La MAPA muestra HTA oculta en un 10% y alteración del patrón dipper en el 48% de los pacientes con normotensión clínica. Los niños hipertensos muestran carga sistólica significativa (> 50%) en período nocturno. La MAPA debe ser parte de la valoración de estos pacientes, independientemente de la PA clínica.

## ESTUDIO DE MORBIMORTALIDAD EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO

S. Mendizabal Oteiza, E. Román Ortiz, J. Fuentes Almarcha, M.L. Matoses Ruiperez, J. Lucas García, P. Ortega López  
*Hospital La Fe, Valencia, España*

**Introducción:** El síndrome nefrótico idiopático (SNI) corticosensible (CS) y corticorresistente (CR) presenta una importante morbilidad y ocasionalmente mortalidad secundaria a la enfermedad activa.

**Objetivo:** Evaluar la morbilidad, la mortalidad y supervivencia renal en pacientes con SNI controlados en nuestro servicio.

**Metodología:** Grupo de estudio: 406 pacientes SNI (328 CS, 78 CR). Histología: LM 64,6%, proliferación mesangial y/o glomeruloesclerosis segmentaria y focal el resto. Seguimiento medio 9,59 años (0,16-21,53). Edad última revisión 14,2 años (1-25). Variables analizadas: complicaciones, supervivencia del paciente, renal, enfermedad renal crónica y mortalidad.

**Resultados:** Complicaciones graves 39 casos (10%): 10 peritonitis, 9 sepsis, 4 neumonías, 6 celulitis graves, 10 procesos tromboticos. Mortalidad 14 pacientes: 7 por complicaciones del SN (5 CR, 2 CS) tras 1,4 años de evolución (0,2-5,7). Causa: una trombosis venosa pulmonar, 3 sepsis, 2 neumonías (neumocistis), una insuficiencia cardíaca congestiva. Fallecen 7 postrasplante (26 CR trasplantados). Todos los casos de muerte suceden antes del 2004. La probabilidad de corticodependencia persistente es del 94,8, el 85,7%, el 71 y el 14,8, a los 2, 5, 10 y 20 años. Evolucionan a CR 4 pacientes CS. La SV del paciente al año > 99%, a 20 años 90,9%. Menor SV a 20 años en CR (69% vs. 99% CS, Log Rank: 37,90;  $p < 0,00001$ ). Menor SV a 20 años con histología no LM (85,6% vs. 90,6% LM, Log Rank: 5,75,  $p = 0,0165$ ). Prevalencia de ERT: 6,89% (28 casos, todos CR). Probabilidad de función renal normal al año > 99%, a 20 años 90%. Es menor en CR (54,6% vs. 98,4% CS, Log Rank: 116,79  $p < 0,00001$ ) y en histología distinta de LM (79% vs. 92% LM, Log Rank: 13,27,  $p = 0,0003$ ).

**Conclusiones:** Las complicaciones graves infecciosas, tromboticas y hemodinámicas son causa de morbilidad en 10% de los pacientes siendo causa de muerte en un 18% de los casos. La mortalidad global es del 3,4%. La probabilidad de mantener corticodependencia a los 15 años es del 50%. La supervivencia renal y de los pacientes es menor en SNCR y SN con histología distinta de LM. La prevención y el tratamiento de los factores de riesgo infeccioso, trombotico y cardiovascular son medidas imprescindibles para disminuir la morbimortalidad en el SNI.

## SÍNDROME NEFRÓTICO PRIMARIO COMO GRUPO DE RIESGO DE ENFERMEDAD CELÍACA

A. Bueno Fernández, M. García Ramírez, E. de Santiago García-Caro, E. Moreno Medinilla, A. Moreno Ramos, L. Tapia Ceballos

*Hospital Materno Infantil Carlos Haya, Málaga, Hospital Costa del Sol, Marbella, Málaga, España*

**Antecedentes y objetivos:** La asociación entre enfermedad celíaca (EC) y diversas enfermedades inmunológicas: diabetes mellitus tipo I (5-6%), déficit selectivo de IgA (5%), etc., está bien establecida en la literatura; sin embargo, su asociación con síndrome nefrótico primario (SNP) en la infancia es muy rara. Nuestro objetivo es valorar si los pacientes con SNP constituyen un «grupo de riesgo» para el desarrollo de EC.

**Pacientes y métodos:** En los últimos 30 años, se ha diagnosticado a 227 pacientes de SNP, de los cuales 4 (1 V/3 M) con edades entre los 10 meses y los 10,7 años desarrollaron EC.

**Resultados:** La prevalencia de EC entre los pacientes nefróticos (4/227) duplica a la estimada en la población infantil de España (1/118). La EC precedió (casos 1 y 4), fue simultánea (caso 2) o posterior (caso 3) al SNP. Evolución: caso 1: brote único (BU), remisión de 11 años; caso 2: corticorresistente (CR): glomeruloesclerosis segmentaria y focal (GNSF), responde tras bolos IV de 6-MP y ciclofosfamida, remisión de 5 años; caso 3: corticodependiente (CD) que responde tras ciclofosfamida, remisión de 6 años; caso 4: CR: glomerulonefritis membranoproliferativa tipo I (GNMP), tratado con prednisona a días alternos y micofenolato, mantiene proteinuria no nefrótica 18 meses después, habiendo desarrollado HTA e IRC estadio II.

**Conclusiones:** 1) Consideramos que los pacientes con SNP, deberían ser incluidos como «grupo de riesgo» para el desarrollo de EC. Recomendamos la realización de marcadores séricos anticuerpos antitransglutaminasa tisular humana (AAtTG) de clase IgA (clase IgG en caso de déficit de IgA asociado a EC) en los pacientes con SNP para el cribado de la misma; 2) nuestra serie constituye la segunda más extensa publicada, con la más amplia variedad evolutiva (1 BU, 1 CD y 2 CR) e histológica (1 GNSF y 1 GNMP); 3) presentamos el cuarto caso de SNP por GNMP (2.º pediátrico) asociado a EC.

## INCIDENCIA DE UROCULTIVOS CON BACTERIAS PRODUCTORAS DE BETALACTAMASAS EN ESPECTRO AMPLIADO EN 3 HOSPITALES COMARCALES

C. Canduela Fernandez, I. Iturralde Orive, A. Rodríguez Achaerandio, J. Alustiza Martínez, J.M. Manterola Martija, M.A. Pérez Sáez, M. Alkorta Gurrutxaga, A.M. Iturzaeta Gorrochategui

*Hospital Alto Deba, Hospital Mendaro, Arrasate, Gipuzkoa, España*

**Introducción:** Las BLEE son enzimas capaces de hidrolizar cefalosporinas de amplio espectro y monobactámicos. Además de la resistencia a la gran mayoría de los

betalactámicos, se detectan altas tasas de resistencia a antimicrobianos de otras familias. En los últimos años se viene experimentando un incremento del número de aislamientos y las variaciones en la epidemiología de estas cepas.

**Objetivo:** Dar a conocer las características epidemiológicas de los gérmenes más frecuentemente implicados en las infecciones urinarias de nuestro entorno, incidiendo en los gérmenes productores de BLEE en la población pediátrica.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de revisión de todos los urocultivos practicados entre enero del 2009 y diciembre del 2011, procedentes del medio intra/extrahospitalario en la Comarca Oeste de Guipúzcoa. Se analizan de modo comparativo los urocultivos positivos obtenidos entre la población pediátrica (0-14 años) y la adulta. La identificación y las pruebas de sensibilidad antibiótica de los aislamientos se realizaron mediante sistema automatizado MicroScan (Dade Behring, Siemens) y sistema VITEK2 (bioMérieux). Los aislamientos sospechosos de ser BLEE productores se confirmaron mediante el método disco-difusión con ceftazidima, ceftazidima/clavulánico, cefotaxima y cefotaxima/clavulánico, según indican las normas del CLSI vigentes.

**Resultados:** Durante el estudio, se obtuvieron un total de 22.370 urocultivos positivos. El germen más frecuentemente aislado fue el *E. coli* (16.034/71,67%) seguido de *Klebsiella spp.* (1.492/6,6%). En la población pediátrica estudiada, se hallaron 1.130 urocultivos positivos; 19 fueron por bacterias BLEE (1,68%); 19 casos de *E. coli* productor de BLEA (1,68%) y en 2 casos con *Klebsiella* productora de BLEE (0,17%). En población adulta, de los 21.240 urocultivos positivos, 1.028 fueron gérmenes productores de BLEE (4,83%); *E. coli* productoras de BLEE 925 (4,35%) y *Klebsiella spp.* productora de BLEE 99 (0,48%).

**Conclusiones:** A pesar de que en la infancia la incidencia de gérmenes BLEE productores es inferior a la observada en el resto de las edades, debemos sospechar su presencia ante fracasos terapéuticos con el empleo empírico de antimicrobianos habituales en ITU. Esto hace necesario establecer recomendaciones terapéuticas y medidas de control a fin de asegurar el uso adecuado de los antimicrobianos disponibles para hacer frente a estos microorganismos.

## ¿HAY CORRELACIÓN ENTRE LA ELEVACIÓN DE LA PROCALCITONINA Y LA PCR Y LAS ALTERACIONES MORFOLÓGICAS EN LA INFECCIÓN URINARIA?

V. Díez Bayona, A. Herrero Varas, R. Urabayen Alberdi, I. San Martín García, B. Elduayen Aldaz, A. Iceta Lizarraga, J. Hualde Olascoaga, I. Nadal Lizabe  
*Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España*

**Objetivo:** Determinar si los hallazgos ecográficos patológicos en la fase aguda de la infección urinaria se corresponden con la alteración de parámetros clínicos y analíticos.

**Métodos:** Estudio observacional retrospectivo de niños ingresados en un hospital terciario con diagnóstico confirmado de infección urinaria de vías altas en los años 2010 y

2011. Se analizan datos demográficos, clínicos y analíticos en el momento del diagnóstico y pruebas de imagen en fase aguda y crónica. Se realiza, además, un estudio específico de los casos con PCT elevada. Análisis mediante el paquete estadístico SPSS.

**Resultados:** Hemos revisado 179 casos con una mediana de edad de 5 meses, 48,6% varones y 51,4% mujeres. El pico febril medio fue 38,7°C. La media de días de ingreso fue 4,5. La mediana de PCR fue 5,40 mg/dl y el 44,1% de los casos tuvieron PCR > 7. La mitad de los casos presentaron una PCT < 1 ng/ml y un 20% > 5. El 81,6% tuvo un cociente MAU/creatinina urinaria mayor de 5 y el 41,3%, una osmolaridad urinaria menor de 200 mOsm. La bacteria patógena más frecuente fue *E. coli* (77,7%). Se realizó una ecografía aguda en el 95,5%, encontrándose alteraciones en la mitad, siendo las más frecuentes la inflamación de la mucosa piélica y las alteraciones parenquimatosas. Se realizó una ecografía de control en las previamente alteradas (55%), siendo la mitad patológicas. Durante el ingreso, el fármaco más usado fue la gentamicina, seguido de las cefalosporinas. En los casos con PCT > 5 ng/ml (35), un 60% presentó alteraciones ecográficas en fase aguda y un 50% en la ecografía de control. El 38% desarrolló cicatrices renales. No se encontró relación estadísticamente significativa entre alteraciones analíticas y repercusión en pruebas de imagen.

**Conclusiones:** En nuestros pacientes, y en contra de otras series publicadas, la elevación de los reactantes de fase aguda en el momento del diagnóstico de las ITU no se correlaciona de manera estadísticamente significativa con la existencia de alteraciones ecográficas.

## ¿ASEGURA LA FUNCIÓN RENAL NORMAL LA AUSENCIA DE ENFERMEDAD NEFROUROLÓGICA?

M. Ruperez Lucas, C. Serrano Riobos, J. Olivares Ortiz, O. Patiño Hernández, D. Natera de Benito, M.M. Espino Hernández, M.M. Bueno Campaña  
*Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Madrid, España*

**Introducción:** La presencia de microalbuminuria patológica y la alteración en la capacidad de concentración se preconizan como marcadores de posibles anomalías nefrourológicas.

**Objetivo:** Valorar si en nuestros pacientes con malformación urológica se encuentran dichas alteraciones.

**Pacientes y métodos:** Estudio retrospectivo. Criterios de inclusión: pacientes con afección nefrourológica a los que se les hubiera realizado estudio de función renal que incluyera creatinina en sangre, FGE, EFNa, EFK, RTP, microalbúmina/creatinina en orina y osmolaridad sangre/orina tras 12 h de ayuno. Se incluye a 58 pacientes con los siguientes diagnósticos: hidronefrosis congénita (HN) con pelvis renal > 10 mm o grado II, reflujo vesicoureteral (RVU), y/o cicatriz renal (CR). Se clasificaron en 5 grupos según la afección detectada y el grado de afectación.

**Resultados:** Los diagnósticos detectados durante el estudio fueron HN 7 (12%, grupo 1), CR 19 (32%, grupo 2) y 32 pacientes (56%) presentaron más de una patología: 7 HN y RVU (21,8%, grupo 3), 20 CR y RVU (62,5%, grupo 4) y 5 HN, RVU y CR (15,6%, grupo 5). El seguimiento medio fue de 37,2

meses (IC del 95%: 1,9-73,7). Al diagnóstico, el cociente microalbuminuria/creatinina fue patológico según los valores normales ajustados por edad en el 10% de los pacientes (5/50) y al finalizar el estudio en el 2% (1/50). La mediana inicial fue 13,4 mg/g (P25: 7,7-P75: 22,1) y la final de 2,5 mg/g (P25: 1,5-P75: 12,5). Al diagnóstico, la osmolalidad urinaria media fue  $644,4 \pm 232$  mOsm/kg, siendo patológica según la normalidad por edad en el 72% de los pacientes (36/50, el 33% del grupo 2 y el 38% del 4) y al final del estudio la media fue  $726,6 \pm 242$  mOsm/kg y patológica en el 55,8% (24/43, el 29% del grupo 4). Al realizar comparaciones múltiples entre los distintos grupos descritos, no encontramos diferencias estadísticamente significativas en ninguno de los parámetros analizados.

**Conclusiones:** La microalbuminuria patológica y la alteración de la capacidad de concentración, en nuestra serie, no fueron indicativas de afección urológica más severa. La normalidad de los parámetros de función renal no descarta la posibilidad de malformación y/o daño renal permanente.

## LA EDAD AL INICIO DETERMINA EL COMPORTAMIENTO DEL PACIENTE PEDIÁTRICO EN DIÁLISIS PERITONEAL

A. Alonso Melgar, A. Sánchez Moreno, G. Ariceta, M.J. Sanahuja, D. Morales, R. Muley, J.A. Camacho, F. Santos *Hospital La Paz, Madrid, España, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España, Hospital Cruces, Bilbao, España, Hospital La Fe, Valencia, España, Hospital Gregorio Marañón, Madrid, Hospital Doce de Octubre, Madrid, España, Hospital San Juan de Dios, Barcelona, España, Hospital de Asturias, Oviedo, España*

**Justificación:** La diálisis peritoneal representa la modalidad de inicio de tratamiento sustitutivo del 30% de los niños españoles y del 85% de los menores de 3 años. Las excelentes supervivencias a medio plazo del paciente y de la técnica (el 97,5 y el 70%, respectivamente) le confieren un método idóneo de tratamiento en espera de un trasplante. Basados en nuestra mayor indicación en lactantes, estudiamos si la edad al inicio condiciona un diferente comportamiento durante el tratamiento.

**Pacientes:** Se estudiaron las características y la evolución 2 poblaciones de niños que iniciaron DP entre los años 2003 y 2010: un grupo de 62 lactantes de edad media  $1,4 \pm 0,8$  años y un grupo de 146 niños mayores con edad media de  $10,6 \pm 4,4$  años. El porcentaje de pacientes inicialmente anúricos, el volumen urinario inicial y final y los niveles de albúmina sérica fueron similares en ambos grupos.

**Resultados:** La permanencia en DP fue superior en los lactantes (16 vs. 9 meses). El fracaso de la técnica es mayor en niños mayores (40%), siendo la primera causa la ultrafiltración inadecuada; mientras que los lactantes fracasan (20%) mayoritariamente debido a infección o problemas de catéter. Los lactantes reciben en un porcentaje mayor alimentación enteral por sonda (38% vs. 3%) o gastrostomía (22% vs. 7%); tienen mayor incidencia de peritonitis (1,14 vs. 0,4 episodios-paciente); mayor porcentaje de recambio de catéteres y niveles superiores de parathormona: 374 vs. 175 pg/ml; además, los lactantes, al contrario que los niños

mayores, aumentan de peso corporal durante el tratamiento (delta score Z: + 0,34 vs. -0,01) sin perder talla (delta Z + 0,01 vs. -0,11). Paradójicamente, el mayor Kt/V de los lactantes (2,98 vs. 2,74) se asocia a menor consumo de glucosa hipertónica (17% vs. 23%), menor disminución de la función renal residual y menor prevalencia de hipertensión (32% vs. 65%) durante el tratamiento.

**Conclusiones:** La edad al inicio del tratamiento con DP condiciona la evolución final y las complicaciones durante el tratamiento. El lactante tiene una supervivencia excelente y, pese a una mayor incidencia de infección, el riesgo de fracaso de la técnica es inferior.

## SINTOMATOLOGÍA MICCIONAL EN ADULTOS JÓVENES. RESULTADOS PRELIMINARES

D. Moreno, J. Martínez, V. Fernández, E. Hierro, E. Garrido, P. Lobo, M. Fernández  
*CAULE, León, España*

**Introducción:** Los trastornos miccionales, especialmente la enuresis, son relativamente frecuentes durante la infancia. Hay poca información sobre la prevalencia de estas alteraciones en el inicio de la edad adulta y los pediatras solemos desconocer la evolución de los niños que las presentan cuando abandonan las consultas de pediatría. El objetivo del presente estudio es conocer la prevalencia de la distinta sintomatología miccional entre un grupo de adultos jóvenes de nuestro medio.

**Material y métodos:** Ochenta y cinco (10 varones) estudiantes de 1.º y 2.º curso de Enfermería de la Universidad de León (rango de edad: 19-39 años) (mediana de edad: 20 años) aceptaron responder a una encuesta anónima sobre sintomatología miccional (terminología de la ICCS), que incluía información sobre presencia de:

- Frecuencia miccional elevada o disminuida.
- Escapes urinarios nocturnos y/o diurnos.
- Urgencia miccional, maniobras de retención y nicturia.
- Dificultad para el inicio de la micción, prensa abdominal y alteraciones del chorro miccional.
- Dolor genital y tenesmo vesical.
- Escapes de orina inmediatos a la micción.
- Estreñimiento y encopresis.

Los participantes en la encuesta respondieron también a si habían realizado algún tratamiento de la sintomatología miccional en caso de presentarla.

**Resultados:** Reconocieron presentar algún tipo de sintomatología miccional 34 de los 85 estudiantes encuestados (40% del total, 42,6% de las mujeres). Entre los varones, solo uno indicó que presentaba frecuencia miccional baja y que utilizaba prensa abdominal durante las micciones, y otro señaló que presentaba nicturia. La sintomatología miccional más habitual fue la nicturia (23/75 mujeres y 1/10 varones). Presentaban urgencia miccional 10 de las 75 mujeres (13,3%), en 7 de los casos acompañada habitualmente de maniobras de retención. Ninguno de los estudiantes presentaba escapes nocturnos de orina y solo una mujer reconocía presentar incontinencia diurna. Síntomas más infrecuentes fueron la frecuencia miccional elevada (3/73 mujeres), la frecuencia miccional baja (1/73 mujeres y 1/10 varones), el

uso de prensa abdominal (3/85) o la presencia de dolor genital y/o tenesmo vesical (2/85). Ningún estudiante refirió alteraciones en el chorro miccional ni encopresis y 4 presentaban estreñimiento. Ninguno de los 34 estudiantes con sintomatología miccional había recibido algún tipo de tratamiento.

**Conclusiones:** Aunque se trata todavía de resultados preliminares, llama la atención la alta frecuencia de sintomatología miccional entre los participantes en el estudio y especialmente entre las mujeres, junto con la total ausencia de medidas terapéuticas en todos los jóvenes con clínica miccional. Más de un 10% de las mujeres encuestadas presentaban urgencia miccional y, por tanto, probablemente también una vejiga hiperactiva. La enuresis nocturna parece ser un trastorno excepcional a esta edad en nuestro medio.

### TALLA FINAL EN PACIENTES CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA Y TRASPLANTE HEPÁTICO TRATADOS CON HORMONA DE CRECIMIENTO

C. Fernandez Cambor, M. Navarro Torres, L. Espinosa Román, A. Peña Carrión, C. Meseguer García, A. Alonso Melgar, M. Melgosa Hijosa  
*Hospital La Paz, Madrid, España*

**Objetivo:** Eficacia del tratamiento y talla final con hormona de crecimiento (rh-GH) en niños portadores de trasplante hepático con enfermedad renal crónica (ERC) y retraso de crecimiento. Valoración de los factores que influyen en la respuesta a la rh-GH.

**Material y método:** Análisis retrospectivo de 16 pacientes (10 varones; 6 mujeres) con trasplante hepático de 5,7 ± 3,1 (0,9-10,5) años de evolución + ERC: Cr-EDTA 56 ± 16 ml/min/1,73 m<sup>2</sup> (30-78)+ talla inferior a -2 desviaciones y/o velocidad de crecimiento inferior al P25 para su edad y sexo. Enfermedad hepática de base: Alagille: 4, AVBEH: 4, Colestasis intrahepática familiar progresiva: 7, hepatitis: uno. Edad al inicio del tratamiento con rh-GH 12,4 ± 2,2 años (8,4-15,5). Dosis de prednisona: 0,2 ± 0,19 mg/48 h. Tiempo de tratamiento con rh-GH: 3,7 ± 3,2 años (1,5-9,1 años).

#### Resultados:

|               | Inicial (n=16) | 1 año (n=16)  | 2 años(n=15)  | p      |
|---------------|----------------|---------------|---------------|--------|
| SD talla      | -3,5 ± 1,1     | -2,9 ± 1,2    | -2,5 ± 1,3    | < 0,05 |
| FG (Schwartz) | 67 ± 23        | 70 ± 17       | 70 ± 18       | NS     |
| PTH           | 41 ± 4         | 44 ± 6        | 47 ± 6        | NS     |
| IGF-1         | 449 ± 221      | 810 ± 276     | 722 ± 238     | < 0,05 |
| Dosis GH      | 0,038 ± 0,1    | 0,046 ± 0,006 | 0,047 ± 0,005 | NS     |
| Veloc. crec.  | 4,3 ± 2,2      | 8,3 ± 2       | 7,3 ± 1,1     | < 0,05 |

Ningún paciente presentó disfunción tiroidea ni aumento significativo de HbA1C, hipertensión intracraneal, cojera o episodio de rechazo. No se observaron diferencias en la respuesta a la hormona por sexo, edad al inicio del tratamiento, FG, dosis de rh GH o desviación de talla inicial. La talla final de los 16 pacientes fue de 160 ± 7,7 cm (149-174) en los varones y 155 ± 7,6 en las mujeres (146-163), que supone una diferencia de -4,9 ± 4,4 y -8 ± 9,2 cm con su talla media parental, respectivamente. Antes del tratamiento, los pacientes presentaban una talla media -3,5 ± 1,1 SD alcanzando al final del crecimiento una talla media de

-1,8 ± 1,3, con un incremento de 1,7 ± 1,2 SD en la desviación inicial de talla respecto a su talla diana.

### AFECTACIÓN RENAL DE LA ESCLEROSIS TUBEROSA

B. Huertes Díaz, J.E. Cabrera Sevilla, A. Peña Carrión, C. García Meseguer, L. Espinosa Román, A. Alonso Melgar, C. Fernández Clambor, M. Navarro Torres  
*Hospital Universitario La Paz, Madrid, España*

**Introducción:** La esclerosis tuberosa (ET) es una enfermedad neurocutánea, de herencia autosómica dominante, ocasionada por la mutación en 2 genes (TSC1 y TSC2), que cursa con la aparición de tumores a nivel de SNC, oftalmológico, cardíaco, renal, pulmonar, hepático y dermatológico. A nivel renal pueden aparecer angiomiolipomas y/o quistes. **Objetivos:** Analizar el tipo y el grado de la afectación renal durante la edad pediátrica de los pacientes remitidos con ET.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo de la manifestación renal de 20 pacientes con ET diagnóstica mediante criterios clínicos entre los años 1975 y 2011.

**Resultados:** Se trata de 10 varones y 10 mujeres, con media de edad al diagnóstico de 2,6 años (±DS 3,03), edad media en último control de 13,8 años (±DS 4,51) y tiempo de seguimiento medio de 5,8 años (±DS 3,97). Diecisiete pacientes fueron remitidos por Servicio de Neurología y 3 desde Pediatría. Ningún paciente fue remitido por hallazgo ecográfico casual de angiomiolipoma. Mediante ecografía, se detectó angiomiolipoma en 12 (60%) y quistes renales en 8 (40%). Tres presentaban el síndrome de los «genes contiguos», presentando nefromegalia quística en el momento del diagnóstico (media 6 meses). No encontramos ningún caso de cáncer renal en edad pediátrica. Los pacientes que solo tenían angiomiolipomas no presentaron dolor abdominal ni hematuria ni ninguna otra anomalía a lo largo de su seguimiento. Los portadores de la variante poliquistica desarrollaron hipertensión arterial (HTA) y enfermedad renal crónica (ERC), uno de ellos alcanzando la enfermedad renal terminal a los 15 años. Solo encontramos HTA en otro paciente con microquistes bilaterales, sin que ningún otro paciente desarrollase ERC en edad pediátrica.

**Conclusiones:** En nuestra serie, encontramos afectación renal en un 70% de los pacientes con ET. El hallazgo más frecuente es el angiomiolipoma, que suele permanecer asintomático a lo largo de la edad pediátrica. Menos frecuentes son los quistes renales, aunque estos se asocian a mayor riesgo de HTA y, en caso de asociar nefromegalia quística, de evolucionar a ERC.

### RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO FAMILIAR LIGADO AL CROMOSOMA X. TRATAMIENTO CON CINACALCET VS. PARICALCITOL

S. Chocrón, V. Torregrosa, A. Madrid, E. Lara, R. Vilalta, M. Muñoz, A. Martínez Urgell, J. Nieto  
*Hospital M-I Vall d'Hebron, Barcelona, Hospital Clínic, Barcelona, España*

**Introducción:** El conocimiento del papel fisiológico del FGF-23 en el metabolismo Ca-P nos permite modificar el enfoque terapéutico de enfermedades como RHF-X. En esta enfermedad, el objetivo es corregir el raquitismo con P oral y 1,25Vit D, pero este tratamiento es un potente inductor de la síntesis de FGF-23 que, además de su efecto fosfatúrico, inhibe a la 1-alfa hidroxilasa. También altas dosis de P estimulan la síntesis de PTH, con potente efecto fosfatúrico y estimulante de la síntesis de FGF 23, generando de este modo un doble círculo vicioso.

**Objetivos:** 1) Valorar la variación de los niveles de FGF-23 en 2 grupos de pacientes sometidos a descenso del aporte de fósforo oral y sustitución de VD activa por nativa: grupo A: pacientes con paricalcitol; grupo B: pacientes con bloqueo de PTH con cinacalcet. 2) Comparar niveles de FGF-23 entre los 2 grupos. 3) Valorar si las modificaciones del FGF-23 se traducen en cambios del P sérico, TmP y RTP.

**Pacientes y método:** Se seleccionó a pacientes con diagnóstico de RHF-X con confirmación genética. Se distribuyeron aleatoriamente en 2 grupos: grupo A: paricalcitol y grupo B: cinacalcet. A todos se les disminuyó el P a 30 mg/kg/día y se sustituyó calcitriol por VitD3. Los controles se practicaron antes del cambio terapéutico, a las 2 semanas y cada 3 meses. Incluía: peso y talla, bioquímica (P, Ca, Ca+, creatinina, FFAA), hormonas (PTH, 25VD, 1,25VD, osteocalcina) y pruebas funcionales (FG, RTP, TmP). El estudio de imágenes se practicó al inicio y al año (Rx muñeca, eco-renal y densitometría).

**Conclusiones:** 1) El FGF-23 disminuyó en ambos grupos, siendo más pronunciado en el grupo cinacalcet. 2) Se obtuvo mayor repercusión del P sérico en el grupo cinacalcet. 3) Con ambos tratamientos se controló la enfermedad. 4) La reducida muestra de pacientes no permite mayores conclusiones y refleja la necesidad de un estudio multicéntrico.

## DÉFICIT DE LECTINA FIJADORA DE MANOSA (MBL) EN INFECCIONES DEL TRACTO URINARIO (ITUS) RECURRENTES. DESCRIPCIÓN DE 3 CASOS

E. Pérez González, M. Marín Patón, B. Sánchez Sánchez  
*Hospital Virgen Macarena, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España*

**Introducción:** La activación del complemento se realiza por la vía clásica, conectando el sistema inmune a través de interacción con inmunocomplejos; la ruta alternativa, actuando directamente con la superficie del microorganismo y a través de la ruta de las lectinas, una variante de la ruta clásica, que se inicia sin necesidad de anticuerpos y pertenece al sistema de inmunidad natural. Presentamos 3 casos de niñas con déficit de MBL que se manifestaron como infecciones urinarias de repetición.

**Resumen de casos:** 1.º caso: ITU de repetición no febriles a gérmenes sensibles a pesar de profilaxis antibiótica. AP: ureteropieloplastia izquierda en el primer año de vida. Ureterohidronefrosis residual bilateral no obstructiva. Disinergia detrusor-esfinteriana con estudio posmiccional sin residuo vesical. CUMS normal. 2.º y 3.º caso: niñas de 6 y 9 años con ITU de repetición, algunas febriles a gérmenes

sensibles, con profilaxis. DMSA, ecografía renal, urodinamia y CUMS normales. Función renal: Cl Cr: > 90 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>, Ca/Cr normales. Estudio inmunológico en los 2 primeros casos: Normalidad en niveles de inmunoglobulinas y subclases de IgG G, estudio de subpoblaciones y marcadores linfocitarios, funcionalidad linfocitaria, así como en la capacidad oxidativa de los granulocitos. Niveles muy disminuidos de MBL, déficit severo (valores normales > 1.000 ng/ml, < 50 ng/ml déficit severo). Estudio inmunológico del 3.º caso: normalidad en niveles de inmunoglobulinas y subclases de IgG G, estudio de subpoblaciones y marcadores linfocitarios, funcionalidad linfocitaria y en la capacidad oxidativa de los granulocitos. Niveles disminuidos de MBL, de respondedor bajo (270 ng/ml).

**Conclusiones:** La deficiencia de MBL ocasionada por polimorfismos en el gen MBL2, se asocia a mayor riesgo de infecciones. El tratamiento de su déficit puede realizarse mediante terapia de reemplazo por vía intravenosa con MBL, la cual tiene una vida media de una semana. Habría que plantearse el coste-beneficio y definir su utilización en casos muy severos. El tratamiento en los casos referidos se inició con vacuna bacteriana individualizada sublingual, con resolución de la clínica en 2/3 de estos, utilizando profilaxis antibiótica en el último de los pacientes.

## EXPRESIÓN CLÍNICA DE LA MUTACIÓN DEL GEN HFN-1BETA

M. Muñoz, A. Madrid, A. Rico, E. Lara, R. Vilalta, A. Martínez Urgell, S. Chocrón, J. Nieto  
*Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España*

**Introducción:** El gen del factor nuclear 1β hepatocitario (HFN-1β) o TCF2 se expresa durante el desarrollo fetal y regula la expresión génica en diferentes órganos (riñón, páncreas, hígado...). La mutación del gen causa una afectación quística renal y diabetes tipo MODY, pero con variabilidad fenotípica que va desde fetos con malformaciones graves hasta adultos asintomáticos. La afectación renal es muy dispar, manifestándose desde una función normal hasta la aparición de una insuficiencia crónica terminal neonatal. Las manifestaciones clínicas pueden iniciarse de forma extrarrenal, como una diabetes mellitus tipo MODY, una transaminitis asintomática o hasta una colestasis neonatal progresiva. La hiperuricemia o la hipomagnesemia pueden ser presentaciones más infrecuentes.

**Métodos y resultados:** Estudiamos a 5 pacientes con confirmación genética, incluyendo forma de presentación y variabilidad fenotípica. Destaca predominio del sexo masculino (80%). La forma de presentación renal va desde el diagnóstico prenatal de una displasia multiquística renal (40%) hasta una alteración de la función o de la ecografía renal en un paciente diabético (60%). Todos presentaron displasia renal con o sin quistes. La función renal fue normal en 3. El 80% se asoció a afectación del páncreas endocrino, manifestada por diabetes MODY diagnosticada durante la adolescencia y el 66% requirió tratamiento con insulina. El 40% presentó afectación hepática asintomática, manifestada con transaminitis. La hipomagnesemia leve aparece en 2 casos y de forma leve.

**Conclusión:** El hallazgo de la mutación del HFN-1beta constituye un factor diagnóstico sin correlación directa entre los hallazgos genotípicos y fenotípicos. La afectación renal y endocrina se produce en la mayoría de los casos. Pudimos distinguir 2 grupos de pacientes: los casos severos con deterioro de la función renal que se diagnostican precozmente y el grupo que posee una función renal normal, siendo el primer diagnóstico la diabetes tipo MODY durante la adolescencia. Dicho síndrome, aunque infrecuente, constituye una entidad en la que siempre se debe pensar en los casos de displasia renal.

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON AISLAMIENTO BLEE EN UROCULTIVO EN LOS 3 ÚLTIMOS AÑOS EN NUESTRA POBLACIÓN

C. Canduela Fernandez, I. Iturralde Orive, A. Rodríguez Achaerandio, J. Alustiza Martínez, J.M. Manterola Martija, M. Amalia Pérez Sáez, M. Alkorta Gurrutxaga, A.M. Iturzaeta Gorrochategui  
*Hospital Alto Deba, Hospital Mendara, Hospital Zumarraga, Arrasate, Gipuzkoa, España*

**Objetivo:** Conocer las distintas variables clínico epidemiológicas que se asocian a la presencia de gérmenes productores de BLEE en las infecciones de orina de nuestra población e identificar los posibles factores de riesgo.

**Material y método:** Estudio descriptivo retrospectivo de todos los urocultivos pediátricos practicados entre enero del 2009 y diciembre del 2011, procedentes del medio intra/extrahospitalario en la Comarca Oeste de Guipúzcoa. En caso de aislamiento de cepa productora de BLEE, se analizaron las siguientes variables: edad, sexo, enfermedades previas (afección nefrourológica, sepsis, inmunosupresión, etc.), factores de riesgo en los 3 meses previos (hospitalización, tratamiento antibiótico, infección urinaria, supresión profilaxis antibiótica), germen, antibiograma, tratamiento antibiótico administrado y evolución clínica.

**Resultados:** Durante este período, se hallaron 1.130 urocultivos positivos; 21 por bacterias BLEE (1,85%); 19 casos de *E. coli* productora de BLEE (1,68%) y 2 casos con *Klebsiella* productora de BLEE (0,17%).

Existe un claro predominio en el sexo femenino (15/6) y una edad media de 6,2 años (rango 2 días a 12,5 años); el 94,73% fueron infecciones comunitarias. Presentaban afección nefrourológica previa 2 casos: uno con RVU bilateral grado III y otro con ectasia piélica izquierda, ambos en tratamiento profiláctico con SMX/TMP. En el resto, la ecografía practicada durante este episodio descartó afección de base. En 2 pacientes se encontró presencia, en los 3 meses previos, de alguno de los factores de riesgo favorecedores de infección por cepas BLEE: 1.º paciente: politraumatismo e ingreso previo en UCIP, presentando infección urinaria nosocomial (*Sternotrophomona maltophilus* tratada con levofloxacino) y 2.º paciente: ITU previa por *E. coli*, tratada con ceftriaxona parenteral y posteriormente con cefixima oral.

Ninguno de los casos presentó complicaciones, siendo la evolución clínica satisfactoria.

**Discusión:** En nuestro medio, la incidencia de gérmenes productores de BLEE es escasa y no se ven especialmente favorecida por la existencia de los factores de riesgo referidos en la literatura. A pesar de estos hallazgos, deberemos permanecer alerta y sospechar de su presencia ante fracasos terapéuticos con el uso de antimicrobianos habituales en ITU, ya que en distintos estudios realizados se ha observado un incremento importante del aislamiento de estos gérmenes en las infecciones urinarias.

## NEFROPATÍA IGM EN PEDIATRÍA

S.G. Martínez Mejía, M. Sandiumenge Durán, B. Valenciano Fuente, S.M. Rivero Rodríguez, S. Henríquez Santana, L. Ramos Macías, A. Rodríguez González  
*Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España*

**Objetivo:** Analizar la evolución de la nefropatía IgM (N IgM) en pediatría.

**Pacientes y métodos:** Pacientes con N IgM diagnosticada por biopsia en la edad pediátrica (0-14 años) y sin enfermedad sistémica asociada. Los pacientes se clasificaron según su clínica inicial como síndrome nefrótico (SN) u otras manifestaciones (proteinuria [P] y/o hematuria [H]). Analizamos: tiempo de inicio-biopsia; hallazgos histológicos (Hx); tratamientos recibidos y respuesta a los mismos; tiempo de seguimiento, y presencia de hipertensión arterial (HTA) y/o insuficiencia renal (IR) al comienzo y al final del seguimiento.

**Resultados:** Se incluyó a 16 pacientes. Clínica inicial de SN: 11 (68,75%), 7 v y 4 m, e. m. de 5 años y 8 meses; tiempo medio inicio-biopsia 15 meses y tiempo medio de seguimiento 5 años y 7 meses. La función renal (FR) fue normal durante todo el seguimiento. Se detectó HTA inicial en 2 pacientes y en uno al final del seguimiento. Los hallazgos Hx, además de los depósitos mesangiales de IgM, fueron 8/11 (72,7%) cambios mínimos (CM), 1/11 (9%) hiper celularidad mesangial (HM), 1/11 (9%) alteraciones vasculares (AV) y 2/11 (18,2%) otros depósitos (C3, IgG y C3). Todos recibieron corticoterapia, 4 recibieron antiproteinúricos y 8 inmunosupresores. Solo un paciente fue corticosensible inicial, 7 desarrollaron corticodependencia y 3 fueron corticorresistentes. Al final del seguimiento, únicamente en un paciente persiste proteinuria. Con clínica inicial de hematuria y/o proteinuria: 5 (31,25%), 1 v y 4 m, e.m. de 8 años y un mes; tiempo medio inicio-biopsia 23 meses, y tiempo medio de seguimiento 10 años y un mes. Todos presentaron PA y FR normales durante todo el seguimiento. Los hallazgos Hx, además de los depósitos mesangiales de IgM, fueron en 3/5 (60%) CM, 1/5 (20%) HM y 1/5 (20%) AV. Un paciente precisó tratamiento con antiproteinúricos.

**Conclusiones:** La manifestación clínica más frecuente entre los pacientes con diagnóstico Hx de N IgM ha sido la de SN. No parece haber relación entre los hallazgos Hx y la respuesta al tratamiento esteroideo.

La FR de todos los pacientes ha sido normal independientemente de su forma de presentación y de los hallazgos Hx.



## TRASPLANTE RENAL EN UN PACIENTE CON SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO (SHU) POR ANTICUERPOS ANTIFACTOR H

L. Espinosa Román, M. Melgosa Hijosa, A. Peña Carrión, A. Alonso Melgar, C. Fernández Cambor, M. López Trascasas, P. Sánchez Corral, M. Navarro Torres  
*Hospital La Paz, Madrid, España*

**Introducción:** El SHU atípico representa una entidad con una alta tasa de recidiva tras un trasplante renal. Presentamos la evolución del trasplante renal en un niño con Ac antifactor H (AFH).

**Material y métodos:** Varón sin antecedentes de interés que debuta a los 4,5 años con un SHU atípico, tratado con intercambios plasmáticos (IP) y diálisis, con mejoría clínica tras 1,5 meses de evolución. A los 20 días presenta un segundo brote, tratado con IP y diálisis peritoneal. Tras 9 meses en diálisis, recupera la función renal, quedando con una ERC en estadio 2. Tras 2 años y 9 meses asintomático, presenta un tercer brote de SHU, tratado con metilprednisolona e IP, evolucionando a enfermedad renal terminal. Se objetiva la existencia de Ac AFH, así como déficit de CFHR1/R3 en homocigosis. Durante 23 meses en diálisis mantiene niveles de auto-Ac > 2.000, a pesar del tratamiento con IP, rituximab y micofenolato. A pesar de estos títulos de Ac, solo presentó un cuadro de anemia contrombocitopenia coincidiendo con una peritonitis, que se resolvió tras tratamiento antibiótico. Mantiene haptoglobina baja durante toda la evolución.

**Resultados:** Realizamos un trasplante renal de cadáver, utilizando rituximab e IP pretrasplante, inducción con Ac anti-CD25 y triple terapia (TAC, MMF, PRED). Presenta diuresis inmediata con Cr de 0,4 mg al 5.º día. Realizamos otros 6 IP postrasplante en días alternos. Los Ac AFH eran de 1.430 el día del trasplante, bajando hasta 323 post-IP. Aumentan tras la suspensión hasta 3.865, con ligera disminución de los niveles de factor H, por lo que recibió 3 dosis IV de ciclofosfamida mensuales, sin respuesta. A pesar de estos Ac, el paciente no ha presentado brotes de SHU, manteniendo cifras de C3 y haptoglobina normales. Tras 12 meses de evolución, mantiene filtrado glomerular normal, con Ac AFH persistentemente por encima de 3.000 con factor H en límite bajo.

**Conclusiones:** La evolución del título de Ac AFH en este paciente no se correlaciona con la actividad de la enfermedad y deben existir otros factores que desencadenan la recaída. La búsqueda de estos factores es fundamental para poder decidir la intervención terapéutica más correcta.

## UTILIDAD DEL ESTUDIO GENÉTICO EN LA POLIQUISTOSIS RENAL DE PRESENTACIÓN NEONATAL

S. González Pastor, G. Pintos Morell, M. Roguera, R. del Alcazar Muñoz, A. Mangas, R. Torra, E. Ars, E. Barluenga Torres  
*Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, CAP Sant Cugat, Fundació Puigvert, Barcelona, España*

**Introducción:** En la actualidad sabemos que existen múltiples alteraciones moleculares causantes de enfermedad poliquística renal de presentación precoz. Presentamos un paciente de 21 meses con riñones grandes, hiperecogénicos y con patrón familiar de enfermedad poliquística dominante.

**Caso clínico:** Debido a 2 episodios de pielonefritis aguda en el primer semestre de vida se realiza ecografía renal en la que se detecta riñones aumentados de tamaño y pirámides muy hiperecogénicas, con microquistes o dilatación de túmulos colectores. La función renal es normal pero cursa con hipertensión arterial significativa. La ecocardiografía muestra miocardiopatía hipertrófica concéntrica del ventrículo izquierdo. Se realiza un estudio familiar y se detecta que tanto la madre como el abuelo materno presentan pequeños quistes corticales renales bilaterales, y además quistes hepáticos en la madre. Ante los antecedentes familiares, se realiza análisis mutacional de los genes HNF1beta, PKD1 y PKD2 en el probando, siendo negativo, por lo que se descarta el diagnóstico de poliquistosis renal autosómica dominante. Dado este resultado y el fenotipo del paciente compatible con poliquistosis renal autosómica recesiva, se realiza un estudio mutacional del gen PKHD1. Se detectan una mutación patogénica conocida en heterocigosis de origen materno y una variante de efecto clínico desconocido en heterocigosis de origen paterno, que hace altamente probable que el paciente padezca una poliquistosis renal autosómica recesiva.

**Discusión:** La presencia de riñones aumentados de tamaño, con microquistes bilaterales, en un paciente con un familiar de primer grado con poliquistosis sugiere el diagnóstico de poliquistosis renal autosómica dominante, lo que motivó la primera sospecha diagnóstica en nuestro caso, aunque esta no suele detectarse hasta la segunda o tercera décadas de la vida. El estudio genético muestra 2 mutaciones en el gen de la poliquistosis renal autosómica recesiva. Estos resultados no explican la presencia de quistes renales en la madre y el abuelo materno, puesto que los portadores de una única mutación en el gen PKHD1 no desarrollan quistes renales, por lo que se decide ampliar el estudio genético en éstos. Como conclusión, debemos resaltar la gran utilidad del estudio genético en casos de poliquistosis renal de presentación precoz.

## RESPUESTA Y EVOLUCIÓN DEL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE TRAS TRATAMIENTO SECUENCIAL ANTICALCINEURÍNICO-RITUXIMAB

M.C. Carrasco Hidalgo-Barquero, A. Romero García, E. Hidalgo-Barquero del Rosal, J.M. García Blanco, Isabel Zamora  
*Hospital Materno Infantil Badajoz, Badajoz, España, Complejo Hospitalario Infanta Cristina, Centro de Salud Pilas, Sevilla, España, Hospital La Fe, Valencia, España*

**Introducción:** El síndrome nefrótico idiopático (SIN) es la afección a la que con más frecuencia no enfrentamos los nefrólogos pediátricos y, en muchas ocasiones (pacientes corticorresistentes &#8211; CR-), con grandes dificultades,

lo que nos anima a la búsqueda continua de fármacos inmunosupresores (IS) como el rituximab, a pesar de su baja efectividad comunicada hasta la fecha en el SNCR.

**Caso clínico:** Varón de 5 años en la actualidad, diagnosticado a los 23 meses de síndrome nefrótico CR, con lesiones de glomerulosclerosis segmentaria y focal. Estudio genético negativo para el gen NPHS2. Presenta además sling de la arteria pulmonar causante de múltiples episodios de broncoespasmo. No responde a ciclofosfamida, ciclosporina ni micofenolato. Evolución tórpida, con tromboflebitis en miembros en 2 ocasiones, necesidad de múltiples perfusiones de albúmina por ascitis severa; anemia importante que precisa de eritropoyetina continuada; hiperfiltración severa ( $CCr > 300 \text{ ml/min/1,73 m}^2$ ) y persistencia de proteinuria en rango nefrótico a pesar de asociar anti-proteinúricos a dosis elevadas (enalapril a  $0,6 \text{ mg/kg/día}$ ; losartán  $2 \text{ mg/kg/día}$ ; espironolactona  $2 \text{ mg/kg/día}$ ). Tratamiento continuado con L-tiroxina, feroterapia oral, vitamina B12, ácido fólico, antiagregantes (AAS), calcio y vitamina D, y ocasionalmente heparina (BPM), hidroclorotiazida y furosemida. A los 2,5 años se incluye en estudio terapéutico prospectivo piloto en SNCR (tratamiento secuencial con anticalcineurínico-rituximab). Tras iniciar ciclosporina ( $100 \text{ mg/m}^2/\text{día}$ ) asociada a prednisona ( $0,2 \text{ mg/kg/48 h}$ ), se consigue en 6 meses remisión parcial del SN. Posteriormente, se administran 4 dosis de rituximab ( $375 \text{ mg/m}^2$ ), desapareciendo la proteinuria sin efectos adversos. Control CD-19 prerituximab 34,3%; posrituximab 0%. Se ha mantenido sin proteinuria y con controles de CD-19 por debajo de los niveles normales (14-44%) durante 8 meses posrituximab, permitiéndonos suspender gran parte de la medicación. Coincidiendo con la normalización de los niveles de CD-19, presenta la primera recaída comprobando que es corticosensible (CS). Ha presentado 3 recaídas en un año, todas CS. Como efectos secundarios, retraso de talla y osteopenia.

**Comentarios:** Nuestro paciente CR responde a rituximab. La remisión durante el período de descenso de los linfocitos CD-19 y la corticosensibilidad posterior reafirman la responsabilidad de los linfocitos B en esta afección.

## NEFROPATÍA IGA Y NEFROPATÍA PURPÚRICA: REVISIÓN DE LOS ÚLTIMOS 20 AÑOS EN EL HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BADAJOZ

M. Carrasco Hidalgo-Barquero, F. Hamed Hamed, E. Hidalgo-Barquero del Rosal, J.M. García Blanco  
*Complejo Hospitalario Universitario Infanta Cristina, Badajoz, España*

**Introducción:** La nefropatía mesangial IgA, descrita por primera vez en 1968 por Berger, es una glomerulonefritis que se caracteriza por el depósito predominante de IgA en el mesangio glomerular con morfología granular. Hay 2 nefropatías primarias con depósitos mesangiales de IgA: la enfermedad de Berger o nefropatía IgA idiopática (NIgA) y la nefritis de la púrpura de Schonlein-Henoch (PSH). Ambas están relacionadas patogénicamente y posiblemente se trate de la misma enfermedad, pero con diferencias en las manifestaciones clínicas.

**Métodos:** Se estudió retrospectivamente a los pacientes diagnosticados de nefropatía IgA y nefropatía purpúrica en el Hospital Materno Infantil de Badajoz durante los últimos 20 años. Nuestra muestra está compuesta por un total de 43 niños diagnosticados de estas nefropatías: 20 de nefropatía IgA y 23 de nefropatía purpúrica.

**Comentarios:** En cuanto al sexo, encontramos leve predominio en varones (25 frente a 18 mujeres). La edad de comienzo de PSH fue 3,86-13,94 años (media 7,59 años), con aparición de nefropatía: 47,8% (11 casos) en el primer brote de PSH; 43,5% (10 casos) en los primeros 6 meses; 8,7% (2 casos) en los 18 meses tras el comienzo. Con respecto a la edad de NIgA, fue de 2,28-13,65 años (media 8,53). En los pacientes con NPSH predominó la microhematuria con proteinuria como forma de presentación en un 73,9% y la hematuria macroscópica en la NIgA en un 70%. Respecto a los valores de IgA sérica, hemos encontrado en el caso de la NIgA un 38% (8 casos) con valores elevados y un 21,7% (5 casos) en las nefropatías purpúricas. Del grupo de NIgA precisaron biopsia renal por mala evolución o múltiples brotes, 7 casos (35%) y del grupo NPSH 3 casos (13,6%).

**Conclusión:** Los resultados obtenidos se asemejan a lo descrito en la literatura en cuanto a edad, infección previa, elevación de IgA sérica y formas más frecuentes de presentación.

## ECULIZUMAB Y TRASPLANTE HEPÁTICO DE DONANTE VIVO EN SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO

A. Madrid, R. Vilalta, E. Lara, S. Chocron, M. Muñoz, A. Martínez Urgell, J. Nieto  
*Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España*

**Antecedentes y contexto:** El síndrome hemolítico urémico atípico (SHUa) es una enfermedad genética causada por un defecto en los reguladores del complemento y caracterizada por microangiopatía trombótica sistémica (MAT), con daño tisular múltiple y con una alta morbimortalidad. La infusión o el recambio plasmático (IP/RP) no es capaz de impedir la progresión al fallo renal terminal o incluso a la muerte del paciente en un 33-40% de los casos. Eculizumab, un anticuerpo monoclonal dirigido a C5 impide la activación terminal del complemento, requiere tratamiento permanente y reintensificación en los períodos estimuladores del complemento (p. ej., infecciones) y puede potencialmente desarrollar anticuerpos bloqueantes. El trasplante hepático de donante relacionado no afectado (THDR) es un procedimiento a considerar en estos pacientes (1), dado que diferentes factores reguladores, defectuosos en los afectados, se sintetizan en el hígado.

**Caso clínico:** Paciente de 4 años que comenzó con MAT, con fallo renal, miocardiopatía dilatada y paro cardíaco; fue tratada con RP que no paró la MAT. Se detectó mutación c.3355G>A, exón 22 en el factor H regulador del complemento. Eculizumab detuvo la MAT y se normalizaron las funciones renal y cardíaca. Asumiendo que el trasplante hepático podía proveer un factor H circulante normal, la paciente recibió un THDR proveniente de su madre,

estudiada y no afectada, con excelentes funciones hepática, renal y cardíaca en el seguimiento.

**Conclusiones:** El THDR puede ser considerado en pacientes con SHUa y con mutación del factor H. Eculizumab puede ser un paso intermedio en el tratamiento de estos pacientes. Otras estrategias, como la obtención de factor H para infusión, están en desarrollo.

## USO DE INHIBIDORES DEL MTOR PARA EL TRATAMIENTO DEL SÍNDROME NEFRÓTICO EN NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

N. Espinosa de los Monteros, M. Antón Gamero, E. García Martínez, M. Azpilicueta Idarreta, R. Ortega Salas, M.A. Gálvez Moreno

*Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España*

**Introducción:** La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad neurocutánea autosómica dominante. El gen Nf1 se localiza en la región 17q11.2 y codifica la neurofibromina, proteína que actúa como supresor tumoral, regulando los mecanismos de señal intracelular que controlan el crecimiento y la división celular (Ras, mTOR). En la NF1, la neurofibromina con función aberrante favorece la aparición de tumores como consecuencia de la disregulación de dichos mecanismos. La expresión clínica es variable y no está descrita la asociación con síndrome nefrótico.

**Caso clínico:** Niño de 3 años con NF1 que comenzó con síndrome nefrótico corticodependiente. Aceptable evolución inicial con corticoprofilaxis, aunque precisó dosis crecientes en los siguientes 6 años. A pesar de la mala evolución, se desestimó el tratamiento inmunosupresor por el riesgo de desarrollo de tumores. A los 10 años de evolución y ante los efectos secundarios importantes de los corticoides, se realizó una biopsia renal que mostraba cambios mínimos y se inició tratamiento con levamisol que no logró controlar la corticodependencia a dosis altas. A los 16 años de edad, presentaba un síndrome de Cushing iatrógeno con obesidad (IMC 28,9 kg/m<sup>2</sup>), talla baja (SDS -3,39) e hipogonadismo. En ese momento, y tras conocer las bases del ensayo clínico americano del tratamiento de los neurofibromas con sirolimús, se inició tratamiento fuera de indicación con dicho fármaco. La evolución fue muy favorable, consiguiendo en un año la retirada completa de los corticoides tras tratamiento sustitutivo inicial con hidrocortisona. Mejoró el crecimiento consiguiendo estirón puberal y recuperación parcial del SDS de la talla (-2,42), con tratamiento con GHRH e inicio del desarrollo puberal, sin presentar nuevas recaídas del síndrome nefrótico. Se descartaron anomalías vasculares y tumores del sistema nervioso central.

**Comentarios:** El uso de inmunosupresores en la NF1 incrementa el riesgo de tumores. Sin embargo, los nuevos tratamientos que tienen como diana el control de las células tumorales mediante la inhibición de los mecanismos de regulación de división celular ofrecen un futuro prometedor. En nuestro paciente, con una rara asociación de NF1 y síndrome nefrótico, el uso de sirolimús ha permitido un adecuado control del síndrome nefrótico.

## COMPORTAMIENTO CLÍNICO Y EVOLUCIÓN DEL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICOSENSIBLE EN PACIENTES PEDIÁTRICOS DE NUESTRO CENTRO

M. Azpilicueta Idarreta, C. de la Torre Morales, N. Espinosa de los Monteros Aliaga Cano, E. García Martínez, M. Antón Gamero

*Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España*

**Introducción:** Con el objetivo de conocer el comportamiento clínico y la evolución de nuestros pacientes, hemos realizado un estudio descriptivo retrospectivo del síndrome nefrótico corticosensible.

**Material y métodos:** Se revisó a los niños en seguimiento por síndrome nefrótico desde el año 1999 hasta la actualidad. Los criterios de exclusión fueron edad menor de un año, corticorresistencia al comienzo, síndrome nefrótico secundario y seguimiento menor de 6 meses. Se recogieron y analizaron de forma descriptiva datos demográficos, recaídas, ciclos de corticoides administrados, tratamiento inmunosupresor, realización de biopsia, presencia de clínica de atopia y complicaciones.

**Resultados:** Un total de 42 pacientes fueron incluidos, con una mediana de edad al comienzo de 3,4±2,2 años, y una mediana de seguimiento de 6,17±3,78 años. La ratio hombres/mujeres fue 1,6:1. El 52,4% de los pacientes presentaron corticodependencia, el 43% de ellos a dosis altas. La mediana de recaídas fue de 6,7±1,42. Un 40,5% de los pacientes presentaba clínica de atopia. No se halló diferencia estadística en el número de recaídas entre estos pacientes y los no atópicos. Precisaron tratamiento inmunosupresor el 45% de los pacientes, de los que el 63,1% precisó un inmunosupresor, el 15,78% 2 y el 21% 3 o más. La ciclofosfamida fue el más usado como primera línea, seguido de micofenolato y levamisol. También se utilizaron ciclosporina, tacrolimús y rituximab. Se realizaron 10 biopsias en 9 pacientes, siendo el hallazgo más frecuente la lesión de cambios mínimos. Hubo complicaciones en 11 casos (26%), las más frecuentes fueron síndrome de Cushing e hipocrecimiento. Cinco pacientes (11,9%) presentan al final del seguimiento una talla por debajo de 2 desviaciones estándar para la edad.

**Comentarios:** La mayoría de los pacientes pediátricos corticosensibles recaen frecuentemente, precisando altas dosis de corticoides durante largos períodos y adición de tratamiento inmunosupresor para controlar la enfermedad. Estos pacientes tienen alto riesgo de presentar efectos secundarios graves derivados del tratamiento y suponen un reto para la Nefrología Pediátrica. Las manifestaciones de atopia son frecuentes en estos pacientes, aunque no se ha demostrado que sea un factor de riesgo de corticodependencia.

## NEFROPATÍA IGA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

M.L. Matoses Ruiperez, S. Mendizabal Oteiza, E. Román Ortiz, J. Lucas García, P. Ortega López

*Hospital La Fe, Valencia, España*

**Introducción:** Constituye la forma más frecuente de glomerulonefritis primaria, con evolución más favorable en edad

pediátrica respecto edad adulta, en la que 20-50% manifiestan enfermedad renal crónica evolutiva. Los hallazgos patológicos se correlacionan con el pronóstico y la evolución clínica, lo que ha motivado las clasificaciones anatomopatológicas de consenso.

**Objetivo:** Analizar los hallazgos patológicos de la biopsia renal y su valor pronóstico en la evolución de nuestros pacientes con nefropatía IgA.

**Metodología:** Realizamos un estudio descriptivo retrospectivo para valorar las características epidemiológicas, clínicas, histopatológicas en 73 pacientes con nefropatía IgA (NIgA) confirmada mediante biopsia renal. Variables del estudio: sintomatología, tipo histológico (clasificación de Oxford), función renal, proteinuria, HTA y evolución a enfermedad renal crónica.

**Resultados:** Edad media al diagnóstico: 8,9 años, 61% varones. Antecedentes familiares de NIgA en el 4,1% y cribado positivo para microhematuria en el 27,4%. El cuadro clínico se inicia con episodio de macrohematuria en 74% de casos, 21% hallazgo casual de microhematuria y/o proteinuria, síndrome nefrótico 4% y un caso síndrome nefrítico. Insuficiencia renal aguda al inicio en un 19,2%. La histopatología de bajo grado es el hallazgo más frecuente (49,3%). La proteinuria fue indicación de biopsia renal en el 31,5%. Reciben tratamiento 35 pacientes (47,9%), siendo los anti-proteinúricos la terapia más utilizada (IECA y/o ARA-II). Cuatro pacientes recibieron inmunosupresores (3 corticoides, 2 ciclosporina y uno micofenolato).

Tras un seguimiento medio de 7 años (1-23 años), presentan remisión de enfermedad el 19,1%, desarrollan proteinuria el 57,5%, HTA el 4,1% y el 6,8% evolución a ERC. En nuestra serie, ningún factor clínico ni anatomopatológico condiciona mayor descenso de filtrado glomerular. La menor edad y la proteinuria al diagnóstico condicionan la aparición y la persistencia de proteinuria evolutiva.

**Conclusiones:** La NIgA durante la edad pediátrica tiene curso favorable y escasa gravedad evolutiva. La menor edad y la proteinuria inicial suponen un factor desfavorable a largo plazo por proteinuria persistente. La macrohematuria aislada recidivante no constituye factor negativo pronóstico, de no acompañarse de insuficiencia renal aguda. Es poco frecuente la evolución a ERC en edad pediátrica.

## SKIPPING DEL EXÓN 10 DEL MARN COL4A5 EN HETEROCIGOSIS COMO MANIFESTACIÓN CLÍNICA MÁS SILENTE DE ENFERMEDAD DE ALPORT LIGADA A X

E. Pérez González, M. Marín Patón, E. Ars, R. Torrá, P. Ruiz Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España, Fundació Puigvert, Barcelona, España

**Introducción:** El colágeno tipo IV es una familia constituida por 6 cadenas alfa. El Síndrome de Alport se debe a alteraciones en los genes COL4A3, COL4A4 y COL4A5. Es una afección sistémica que se manifiesta con hematuria, proteinuria e insuficiencia renal progresiva, sordera neurosensorial y alteraciones oculares. Constituye la causa de IRCT en el 1-2% de los pacientes en tratamiento renal sustitutivo en Europa. La herencia suele ser ligada al cromosoma X.

**Resumen del caso:** Varón de 10 años que consulta por hematuria de 4 años de evolución. Exploración normal. Peso y talla en percentiles normales. PA 90/51. AF: dos tíos maternos: ERC terminal no filiada. Edad de inicio de tratamiento sustitutivo a los 30 y 42 años. No hipoacusia. No alteraciones oculares. Exploraciones complementarias: ecografía abdominal, Ca/Cr, tiempos de coagulación, Ig y complemento, normales. Morfología hematíes en orina: Hematuria glomerular: Cl Cr > 90 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>, frotis de sangre periférica normal. Estudio ORL sin sordera neurosensorial bilateral. Estudio oftalmológico sin hallazgos. Estudio genético: gen analizado: COL4A5. Análisis mutacional: extracción de ARN de raíz de cabello.

**Comentarios:** El paciente es portador de la variante de secuencia c.558T>C (a nivel de ADN genómico) en hemicigosis en el exón 10 del gen COL4A5. Esta variante no altera el aminoácido correspondiente, la glicina 186 (p.Gly186Gly). No obstante, al analizar el efecto que produce dicha variante en el mARN COL4A5 (obtenido de la muestra de raíces de cabello), provoca una alteración en el mecanismo de splicing del pre-mARN COL4A5. Esta alteración consiste en el skipping (eliminación) del exón 10 del mARN COL4A5, aunque este mARN se observa en heterocigosis, es decir, que se observa tanto el mARN COL4A5 normal como el mARN COL4A5 con el skipping del exón 10. Esto produce delección de 21 aminoácidos, resultando una proteína de 1664 aa en lugar de los 1.685 que tiene la proteína normal. Esta variante de secuencia no ha sido descrita en la literatura y se trata de una mutación nueva. Los 2 tíos afectados del consultante también están afectados y son portadores de dicha variante. Esto provoca una clínica más silente de la enfermedad, con ERCT después de los 30 años.

## EVALUACIÓN DE LAS ECOGRAFÍAS PRENATALES EN LAS MALFORMACIONES NEFROUROLOGICAS

C. Criado Muriel, S. de Pedro del Valle, R. Elices Crespo, P. Prieto Matos Hospital Clínico de Salamanca, Salamanca, España

**Introducción:** Las malformaciones nefrourológicas (MNU) constituyen una de las principales causas de insuficiencia renal crónica en la infancia. El diagnóstico precoz es de gran importancia, ya que nos permite actuar tempranamente, favoreciendo el pronóstico en muchas de ellas. Desde la instauración de los controles ecográficos rutinarios durante la gestación, el diagnóstico de estas malformaciones no solo ha aumentado notablemente, sino que se diagnostican de forma más precoz.

**Objetivo:** Conocer las características de las MNU seguidas en nuestra consulta, así como evaluar la concordancia entre los hallazgos ecográficos prenatales con los posnatales.

**Material y métodos:** Se seleccionan al azar 80 pacientes seguidos en la consulta de nefrología infantil con MNU. Se estudian las ecografías prenatales y se analizan las concordancia con los hallazgos posnatales.

**Resultados:** Se analizó a 78 pacientes. El 69,2% eran varones. El 67,6% no presentaban antecedentes familiares de uropatía. Se identificaron 81 MNU, de las que el 24,7% eran dilataciones de la vía urinaria en seguimiento. De las

patológicas, las más frecuentes fueron el reflujo vesicoureteral (29,1%) y la estenosis pieloureteral (21,3%). De estas, el 42,6% presentó ecografías prenatales normales y fueron diagnosticadas fundamentalmente por los estudios realizados tras una pielonefritis. El 67,9% de nuestros pacientes presentaban algún tipo de alteración en las ecografías prenatales; 35 (66%) dilatación de la vía urinaria y 18 (34%) otra MNU (agenesia, displasia, riñón en herradura, doble sistema y quistes renales). El 94,2% de las dilataciones se confirmaron posnatalmente y el 88,8% del resto de las MNU, aunque en 2 casos se cambió el presunto diagnóstico prenatal. Respecto al grado prenatal de las dilataciones de la vía urinaria, solo en un caso se bajó con la ecografía posnatal, en 6 se aumentó, y en el resto se mantuvo. Solo en 2 casos con dilataciones prenatalmente bilaterales, posnatalmente solo se apreció de forma unilateral.

**Conclusiones:** Aunque con la ecografía fetal se ha avanzado mucho en el diagnóstico precoz de las MNU, muchas de ellas pueden no apreciarse durante el embarazo, por lo que no se pueden descartar con estudios prenatales normales.

## BIOMARCADORES URINARIOS EN LA NEFROPATÍA POR REFLUJO. REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

E. Parada Ricart

*Hospital Joan XXIII, Tarragona, España*

**Introducción:** La identificación de marcadores en el reflujo vesicoureteral (RVU)/nefropatía por reflujo (NR) no invasivos y con correlación con el pronóstico nos permitiría valorar mejor la evolución y la respuesta a las diferentes opciones de tratamiento en estos pacientes. Con este objetivo, se realiza una búsqueda bibliográfica de posibles marcadores urinarios para el seguimiento de la NR/RVU.

**Material y métodos:** Búsqueda bibliográfica en PubMed, EMBASE y Índice Médico Español de artículos que valoren biomarcadores urinarios en pacientes con RVU/NR publicados hasta diciembre de 2011. Se incluyen aquellos artículos originales en los que se relacionan dichos marcadores con afectación renal valorada por DMSA, UIV, filtrado glomerular, creatinina plasmática o aparición de HTA en pacientes con RVU/NR.

**Resultados:** Se identifican 33 posibles biomarcadores urinarios de daño renal de cualquier etiología, 21 de ellos con artículos que evalúan su papel en la NR/RVU(\*) y correlacionados con daño renal establecido: osmolaridad orina\*, albúmina\*, beta-2-microglobulina\*, alfa-1-microglobulina\*, N-acetil-D-glucosaminidasa\*, gamma-glutamyl transferasa\*, alanino-amino-peptidasa\*, fosfatasa alcalina\*, lactato deshidrogenasa\*, glutathione s-transferasa, endotelina-1\*, retinol binding protein (rbp)\*, brush border antigens\*, c-amp, fibronectina\*, adrenomedulina\*, factor de crecimiento vascular endotelial (VEGF)\*, factor de crecimiento epitelial (EGF)\*, fetuin A, interleucinas 6, 8 y alfa-1\*, procolágeno III, neutrophil gelatinase-associated lipocalin (NGAL)\*, kidney injury molecule-1, cistatin c, transforming growth factor (TGF)\*, leucine-arylamidase, dipeptidyl-peptidase-IV, TNF-alfa, y receptor del TNF-alfa\*, metaloproteinasas 2 y 9, inhibidor tisular de la metaloproteinasas 1 y 2, laminina\* y acuaporina 2.

La osmolaridad urinaria, alfa-1-microglobulina y RBP aparecen como marcadores urinarios útiles en el seguimiento de pacientes con RVU/NR, con buena correlación con las lesiones en el DMSA y/o alteración del filtrado glomerular. El NGAL, TGF, EGF y VEGF, a falta de estudios que confirmen los datos publicados hasta el momento, parecen buenos candidatos para profundizar en su estudio.

**Conclusiones:** El desarrollo de técnicas proteómicas abre una puerta en el estudio de la NR que nos permitirá realizar de forma poco invasiva el seguimiento de estos pacientes.

## RENTABILIDAD CLÍNICA DE LOS ESTUDIOS URODINÁMICOS EN NUESTROS PACIENTES

N. Lecumberri García, V. Díez Bayona, A. Herrero Varas, J. Álvarez García, L. Ayuso González, J. Hualde Olascoaga, A. Iceta Lizarraga, A. Pérez Martínez

*Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España*

**Introducción:** Los estudios urodinámicos en pediatría tienen indicaciones estrictas debido a que son molestos, invasivos y no exentos de complicaciones. Revisamos nuestra casuística de los últimos 5 años (2007-2011), valorando los hallazgos de la exploración funcional y comparándolos con la clínica, para decidir si contribuyeron al diagnóstico y/o a la elección de un adecuado tratamiento médico.

**Material y métodos:** Estudio retrospectivo de los pacientes pediátricos sometidos a urodinamia (flujometría y cistomanometría) en los últimos 5 años. Los datos clínicos, ecográficos y los obtenidos de la urodinamia, registrados en historia clínica informatizada, se analizaron con el programa SPSS®.

**Resultados:** Realizamos 159 exploraciones en 121 pacientes (65 varones y 56 mujeres) de edades comprendidas entre los 3 meses y los 15 años con diagnóstico de incontinencia, enuresis compleja, vejiga neurógena y reflujo vesicoureteral de mala evolución. En 12 casos realizamos solo una flujometría como parte del seguimiento postoperatorio de hipospadias. Un 85,5% de las pruebas realizadas dio un diagnóstico definitivo aportó datos útiles u orientó el tratamiento más adecuado, pero en el 14,5% de los enfermos los datos obtenidos no fueron muy relevantes. Cuatro de los estudios no fueron valorables por falta de colaboración.

**Discusión:** La urodinamia en pediatría es un procedimiento complejo. La preparación previa incómoda, la escasa colaboración de un paciente asustado y las molestias que acarrea durante la misma y en las horas siguientes obligan a seleccionar sus indicaciones. Al ser el hospital de referencia en nuestra comunidad, podemos supervisar la indicación de cada prueba, apurando las herramientas básicas de diagnóstico de disfunción vesical. Consideramos que son indicaciones estrictas la incontinencia de causa desconocida, la enuresis compleja, la vejiga neurógena (diagnóstico inicial independientemente de la edad y seguimiento hasta la edad adulta) y aquellos enfermos refractarios (infecciones recidivantes, reflujo vesicoureteral persistente, etc.) en los que se hayan agotado todas las opciones diagnósticas no invasivas. Es en estos pacientes en los que obtenemos una mayor rentabilidad clínica.

## BIOPSIA RENAL EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO EN EL SIGLO XXI

L. Ramos Macías, A. Rodríguez González, B. Valenciano Fuentes, C. Moreno Cantó, S. Martínez Mejía, S. López-Alonso García-Manterola, M. Sandiumenge Durán, J.L. Afonso Martín

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

**Introducción:** El síndrome nefrótico (SN) es la enfermedad glomerular más frecuente en niños. La biopsia renal (BR) es una técnica diagnóstica fundamental en el estudio de las enfermedades renales.

**Material y métodos:** Se revisan retrospectivamente las BR realizadas a los pacientes (P) con diagnóstico de SN en el período 2000-2011. Las biopsias se realizaron con control ecográfico y por punción percutánea en todos los casos.

**Resultados:** En ese período se realizaron 88 BR, de las cuales 24 (27,2%) se indicaron en pacientes con diagnóstico de SN, 15 varones (62,5%) y 9 mujeres (37,5%). La edad media en el momento de realización de la BR fue de 5,29 años (6 meses-14 años); 23 BR (95,8%) fueron primera biopsia; el paciente que se rebiopsió fue por muestra insuficiente previa. La indicación para la realización de la BR fue corticodependencia en 14 P (58%), corticorresistencia en 6 P (25%) y otros en 4 P (16,6%): una insuficiencia renal aguda, una proteinuria nefrótica y 2 por la edad, < 18 meses y > 12 años.

Los diagnósticos anatomopatológicos fueron: 14 (58,3%) mínimos cambios glomerulares (MC), 2 (8,3%) glomeruloesclerosis segmentaria y focal (GESF), 2 (8,3%) esclerosis mesangial difusa (EMD), 4 (16,6%) glomerulonefritis mesangial IgM y 2 (8,3%) nefropatía C1q. Desde el punto de vista de función renal (FR), 23 pacientes (95,8%) mantienen FR normal. Un paciente con un síndrome nefrótico congénito secundario a EMD recibió un trasplante renal. Un paciente afectado de displasia de Schimke falleció, estando en insuficiencia renal terminal y tratamiento con hemodiálisis. No se produjo ninguna complicación asociada a la técnica de la biopsia.

**Conclusiones:** La nefropatía MC sigue siendo el diagnóstico anatomopatológico más frecuente. Buena evolución de FR en este grupo de pacientes. ¿Deberíamos revisar los criterios para la realización de la BR en este grupo de pacientes?

## NEFROPATÍA LÚPICA: EVOLUCIÓN CLÍNICA A PROPÓSITO DE NUESTRA CASUÍSTICA

A. Madrid, S. Chocrón, E. Lara, M. Muñoz, R. Vilalta, G. Vallés, A. Martínez Urgell, J. Nieto

*Hospital Materno-Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España*

**Introducción:** El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad autoinmune que puede afectar a cualquier órgano y cuyos criterios diagnósticos son los propuestos y definidos por la ARA y que tienen aceptación universal. En la población pediátrica, es de gran relevancia la afectación renal que marca el pronóstico evolutivo y la pauta terapéutica.

**Objetivo:** 1) Evaluar la evolución de pacientes con nefropatía lúpica (NL), y 2) valorar el grado de lesión renal inicial y la respuesta al tratamiento de inducción y de mantenimiento y pronóstico de estos pacientes.

**Material, métodos y resultados:** Se revisan las historias clínicas de 18 pacientes que debutaron con NL según criterios ARA. Se revisó la lesión histológica y su correlación con la función renal. Todos mostraron hematuria y proteinuria: tipo I (1) 150 mg/h/m<sup>2</sup>; tipo II (2) 100-300 mg/h/m<sup>2</sup>; tipo III (2) 40-100 mg/h/m<sup>2</sup> (3) 100-300 mg/h/m<sup>2</sup> y 1 > 300 mg/h/m<sup>2</sup>; tipo IV (1) 40-100 mg/h/m<sup>2</sup> (4) 100-300 mg/h/m<sup>2</sup> y 1 > 300 mg/h/m<sup>2</sup>; tipo V (1) 300 mg/h/m<sup>2</sup>, y 1 riñón terminal de 100 mg/h/m<sup>2</sup>.

**Conclusiones:** Los datos mostrados por los pacientes en los cuales se relacionó su lesión renal inicial con el tratamiento empleado inicialmente y de mantenimiento sugieren que tanto los tipos I y II evolucionaron satisfactoriamente, sin mostrar complicaciones, el tipo III con 6 pacientes con 4 complicaciones y un fallecimiento, 5 de ellos con bolus de corticoides (BC) + ciclofosfamida (CFF), y otro grupo BC + MMF, y solo a uno que no mostró buena respuesta inicial con C + ciclosporina A (CYA) se le añadió CFF. El siguiente grupo con lesión tipo IV, igualmente con 6 pacientes, 3 con BC + CFF y los otros 3 con CFF + MMF, desarrollando 6 complicaciones y un fallecimiento. El tipo V, con un paciente y tratamiento con BC + CFF, alcanzó la IRCT-Tx renal. Y, por último, 2 pacientes con riñón terminal, uno por causa de su NL y que fue a IRCT-Tx renal, y la otra paciente, que comenzó durante la hemodiálisis, la cual era secundaria a su enfermedad renal primaria con previo Tx renal en rechazo crónico.

## RESULTADOS DEL TRATAMIENTO CON MICOFENOLATO EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICODEPENDIENTE

M. Gil Calvo, L. González Calvete, D. Dacruz Álvarez, V. Crujeiras Martínez  
*Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España*

**Introducción:** El objetivo de este trabajo es valorar la eficacia del tratamiento con micofenolato mofetilo (MMF) en el síndrome nefrótico idiopático corticodependiente (SNCD).

**Material y métodos:** Revisamos retrospectivamente a 5 pacientes diagnosticados de SNCD, de los cuales 2 eran mujeres y 3 varones, de edad media al diagnóstico de 4,5 años (rango 2-11,33) y la edad media al inicio del tratamiento de 8,08 años (4,25-15,58). Todos ellos recibieron MMF entre uno y 2 años a una dosis entre 900 y 1200 mg/m<sup>2</sup>/día. Cuatro de ellos habían recibido tratamiento previamente con levamisol y 2 de ellos con ciclofosfamida.

**Resultados:** Todos los pacientes respondieron al tratamiento con micofenolato, obteniéndose una reducción de la dosis de prednisona de un 76,44% de media durante el primer año respecto a la dosis recibida durante el año previo. En 2 de los 3 pacientes seguidos durante 24 meses se consiguió suprimir la administración de esteroides, y en el tercero se consiguió una reducción significativa (95%) respecto a la

dosis previa al año de tratamiento con MMF. Ningún paciente recayó durante el primer año y solo se observaron efectos secundarios leves (vómitos y dolor abdominal) en uno de ellos.

**Conclusiones:** Encontramos una respuesta favorable de los pacientes con SNCD al tratamiento con MMF con escasos efectos secundarios, que hace que nos planteemos la posibilidad de utilizarlo antes que otros inmunosupresores.

## TRATAMIENTO CON MICOFENOLATO MOFETILO Y ESTEROIDES EN 2 PACIENTES PEDIÁTRICOS CON GLOMERULONEFRITIS MEMBRANOPROLIFERATIVA (GNMP) IDIOPÁTICA TIPO I

C. G. Cadenillas Cifuentes, J. Vara Martín, J.M. Avilla Hernández, R.L. Muley Alonso  
*Hospital 12 de Octubre, Hospital de Móstoles, Madrid, España*

La glomerulonefritis membranoproliferativa (GNMP) es una entidad poco frecuente, caracterizada por un curso variable, desde proteinuria y hematuria asintomática, síndrome nefrítico agudo, síndrome nefrótico, insuficiencia renal crónica o glomerulonefritis rápidamente progresiva, presentando histológicamente lesiones proliferativas difusas, engrosamiento de los ovillos capilares y dobles contornos. Actualmente, tiene una incidencia, en la literatura, de aproximadamente del 7 al 10% del total de las biopsias realizadas, siendo la incidencia de la GNMP idiopática menor, alrededor del 4 al 7% del total de síndrome nefróticos en niños y adultos jóvenes, respectivamente. La enfermedad renal crónica terminal tiene una prevalencia del 2,8% de pacientes en diálisis y el 3,3% en trasplante renal.

Presentamos dos casos de GNMP idiopática tipo I, diagnosticados en la Sección de Nefrología Pediátrica de nuestro centro hospitalario en los últimos 3 años. El primero es un varón que comienza a los 12 años con síndrome nefrótico clínico y 4 g/día de proteinuria, hematuria e hipertensión arterial, función renal normal y C3 bajo. En la biopsia renal, presenta glomerulos con aumento del mesangio celular e imágenes de doble contorno. En la microscopía electrónica, abundantes depósitos subendoteliales electrodensos. Ha sido tratado con bloqueo del eje renina angiotensina, esteroides e introducido de forma precoz micofenolato mofetilo. Tras 3 años de tratamiento, ha mantenido función renal normal, la proteinuria es menor a 1 g/día y se encuentra asintomático. El segundo es una niña que comienza a los 12 años con síndrome nefrótico clínico y 7 g/día de proteinuria, función renal normal y C3 bajo. En la biopsia renal, presenta abundantes imágenes de doble contorno, proliferación mesangial intensa, fenómenos exudativos y depósitos subendoteliales en la microscopía electrónica. Tratada con bloqueo del eje renina angiotensina, esteroides e introducción precoz de micofenolato mofetilo, retirándose los esteroides tras 28 meses y añadiéndose antialdosterónicos. Tras 3 años de tratamiento, la paciente mantiene función renal normal y control parcial de la proteinuria, actualmente con 4 g/día, sin edemas y asintomática.

La GNMP idiopática es una entidad poco común, que evoluciona frecuentemente hacia la enfermedad renal crónica. Probablemente, el micofenolato mofetilo, asociado a una pauta de esteroides, sea un tratamiento que ayude a detener la progresión de la enfermedad.

## INSUFICIENCIA RENAL AGUDA NO OLIGÚRICA POR SOBREDOSIFICACIÓN DE METAMIZOL

S.G. Martínez Mejía, S. Alonso-Graña López-Manteola, B. Valenciano Fuente, S.M. Rivero Rodríguez, A. Rodríguez González, M. Sandiumenge Durán, M. Granados Aguirre  
*Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España*

**Introducción:** El uso de analgésicos y antiinflamatorios, de venta libre en España, está ampliamente extendido en la población. Dada la variedad de grupos farmacológicos, se asocian diversos efectos adversos, destacando la insuficiencia renal aguda (IRA), infrecuente pero grave, producida por diferentes mecanismos, tanto por AINE como por analgésicos de otros grupos.

**Descripción del caso:** Niña 13 años y 10 meses que acude a urgencias por presentar dolor abdominal, vómitos y decaimiento de 48 h de evolución. Refiere que tras colocación de ortodoncia 7 días antes, ingirió en un plazo aproximado de 12 h, los siguientes analgésicos: 7 comprimidos de metamizol 550 (4.025 g, 67 mg/kg), 3 de naproxeno 550 mg (1.650 g, 27,5 mg/kg), paracetamol (1.500 mg, 25 mg/kg), codeína (90 mg, 1,5 mg/kg). En la exploración, presenta regular estado general, constantes normales y signos de deshidratación leve; abdomen con dolor difuso a la palpación profunda, más intenso en el flanco derecho, sin peritonismo, y puño percusión renal bilateral, positiva. Las pruebas complementarias al ingreso ponen de manifiesto: urea 95 mg/dl, creatinina 4,14 mg/dl, iones y gasometría normales. Orina: proteínas 500/ $\mu$ l, hematíes aislados. osmolaridad S/O: 304/278, EF Na: 6,93%. Hemograma: normal. VSG 32 mm/h. PCR 8,8 mg/dl. ECO renal: ambos riñones con aumento difuso de tamaño, obliteración del hilio graso por edema intersticial y aumento de ecogenicidad cortical. Biopsia renal (MO): ligeros cambios reactivos tubulares sin otras alteraciones significativas, inmunofluorescencia negativa.

**Evolución:** Los valores normales de PA, el mantenimiento de la diuresis durante toda la evolución y el buen control metabólico permitieron el manejo conservador de la IRA. Los valores máximos de urea y creatinina fueron de 129 mg/dl y 6,91 mg/dl, respectivamente, y un pH 7,24 y HCO<sub>3</sub> 19 a las 24 h del ingreso, con posterior disminución progresiva y normalización al décimo día.

**Discusión:** La insuficiencia renal aguda asociada a intoxicación por metamizol, una pirazolona, se caracteriza por: intervalo asintomático, síntomas inespecíficos, dolor lumbar, IRA sin oliguria, aumento ecográfico del tamaño renal y recuperación de la función renal. La toxicidad renal puede verse potenciada por la combinación de analgésicos de diferentes grupos, dando lugar a variaciones en la forma de presentación de la IRA.

## ESTENOSIS DEL MEATO URETRAL SECUNDARIA A LIQUEN ESCLEROSO NO ASOCIADA A FIMOSIS EN PACIENTE PEDIÁTRICO

M. Fernández Fernández, A. Pérez Bustillo, L.M. Rodríguez Fernández, J. Martínez Sáenz de Jubera, F.J. Gallo Rolania  
*Complejo Asistencial Universitario de León, León, España*

El liquen escleroso (LE) es la causa más común de fimosis patológica en el niño. La mayoría de los casos se encuentran limitados al prepucio y glande, siendo posible su extensión al meato y más raramente a la uretra anterior. A pesar de ser una entidad fácilmente reconocible, en numerosas ocasiones esta no es diagnosticada en primera instancia, lo que conlleva un retraso en el tratamiento con la posibilidad de aparición de clínica obstructiva. La circuncisión es el tratamiento más eficaz en el caso de fimosis secundaria a LE, aunque si el meato uretral está afectado pueden requerirse intervenciones quirúrgicas más complejas, incluida la uretroplastia.

Varón de 13 años, remitido a la consulta de Nefrología Infantil, por presentar chorro miccional débil, aumento de la frecuencia urinaria diurna, nicturia y urgencia miccional. El paciente refería aparición de lesiones cutáneas en el prepucio y el glande, que mejoraron espontáneamente en un primer momento, reapareciendo posteriormente. No relacionaba las lesiones con el empeoramiento de los síntomas miccionales. A la exploración, presentaba máculas eritematosas en el glande y una placa blanquecina hiperqueratósica con erosión central en el prepucio, sin fimosis asociada. La biopsia del prepucio confirmó el diagnóstico de LE. Inicialmente, se pautó tratamiento con corticoides tópicos, con mejoría parcial de la clínica miccional y de las lesiones cutáneas. Debido a la persistencia de chorro miccional débil y en spray se realizó uretrografía miccional que mostraba estenosis del meato uretral con dilatación de la uretra proximal. El paciente fue derivado a la consulta de Urología. Mientras se encontraba en lista de espera para intervención quirúrgica, acudió al Servicio de Urgencias por dificultad para la micción con chorro miccional filiforme y dolor intenso al final de la micción, requiriendo dilatación urgente del meato uretral y posterior meatoplastia. Lo que convierte a nuestro caso en peculiar es la existencia de estenosis del meato uretral sin fimosis asociada en un paciente pediátrico. Aunque la fimosis es la manifestación más frecuente de LE, la presencia de síntomas obstructivos miccionales asociados a lesiones en el glande debe hacer que pensemos en el diagnóstico de LE, aun en ausencia de la misma.

## PROTEINURIA ORTOSTÁTICA. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ECOGRÁFICAS

E. Lucas Sáez, S. Ferrando Monleon, J. Fons Moreno, V. Ricart Selma, I. Costa Alcacer, A. Torregrosa Andrés, J. Marin Serra, J. Sánchez Zahonero  
*Hospital Manises, Hospital La Ribera, Hospital Clínico, Hospital Peset, Valencia, España*

**Introducción:** La proteinuria ortostática es la causa más frecuente de proteinuria en niños y adolescentes. Es una

condición benigna, que raramente excede 1 g/día. El atrapamiento de la vena renal izquierda es una causa frecuente, por lo que la ecografía renal con Doppler es útil para el diagnóstico.

**Caso clínico 1:** Niña de 13 años, con proteinuria detectada por lumbalgia inespecífica. Exploración clínica normal, normotensa. Hemograma, bioquímica plasmática, inmunoglobulinas, ANA, complemento, ecografía reno-vesical: normal. Orina: prot/creat 3. Proteinuria 37 mg/m<sup>2</sup>/h. FG normal. Test ortostatismo positivo. Ecografía-Doppler: vena renal izquierda retroaórtica. Tras 9 meses, con proteinuria cercana a rango nefrótico, se inicia renoprotección, que se retira por hipotensión. A los 3 meses, 13 mg/m<sup>2</sup>/h. Actualmente no proteinuria.

**Caso clínico 2:** Niña de 13 años, con microhematuria intermitente de 2 años de evolución, diagnosticada por dolor abdominal funcional, a la que se asocia proteinuria leve. Exploración clínica normal, normotensa. Hemograma, bioquímica plasmática, IgA, ANA, ANCA, complemento, ecografía reno-vesical: normal. Orina: prot/creat 0,26. Proteinuria 10 mg/m<sup>2</sup>/h. FG normal. Test ortostatismo positivo. El eco-Doppler renal normal en decúbito-bipedestación confirma sospecha de Cascanueces. Último control no proteinuria ni microhematuria.

**Caso clínico 3:** Niña de 12 años, con proteinuria intermitente de 5 años de evolución, diagnosticada por edemas palpebrales autolimitados. Exploración clínica normal, normotensa. Hemograma, bioquímica plasmática, complemento, ecografía renal normal. Orina: prot/creat 0,27. Prot 5 mg/m<sup>2</sup>/h. FG normal. Test ortostatismo no proteinuria. En último año, proteinuria persistente y ascendente, con test ortostatismo positivo. Eco-Doppler: normal. Se inicia renoprotección, efectiva, pero retirada por hipotensión. Se repite Doppler normal en decúbito. Se repite en bipedestación, confirmando sospecha de síndrome de Cascanueces. Última proteinuria 13 mg/m<sup>2</sup>/h.

**Comentarios:** Aunque podemos encontrar diversas anomalías en la salida de la vena renal izquierda, el hallazgo ecográfico más característico es su atrapamiento en la pinza aórtico-mesentérica, conocido como síndrome de cascanueces. Conviene realizar la ecografía en bipedestación y lordosis forzada para la correcta valoración de esta compresión intermitente.

La benignidad del proceso desaconseja el tratamiento y las exploraciones complementarias más agresivas, puesto que tiende a resolverse espontáneamente. Sin embargo, controles periódicos de presión arterial y función renal son aconsejables mientras persista la proteinuria.

## ENFERMEDAD DE DENT 2. TIRANDO DEL HILO

M. Antón Gamero, E. García Martínez, M. Azpilicueta Idarreta, F.J. González Paredes, V.M. García Nieto, F. Claverie Martín  
*Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España, Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España*

**Introducción:** La enfermedad de Dent es una tubulopatía proximal incompleta caracterizada por proteinuria de bajo



peso molecular, hipercalcemia, nefrolitiasis, nefrocalcinosis y posible evolución a enfermedad renal crónica. Es causada por mutaciones en el gen CLCN5 (Dent 1) y en el gen OCRL (Dent 2) localizados en el cromosoma Xp11.22 y Xq26, respectivamente. Tiene gran variabilidad en la expresión clínica, lo que junto a su baja incidencia dificulta el diagnóstico.

**Caso clínico:** Niño de 3 años, con hallazgo casual de proteinuria nefrótica asintomática sin síndrome nefrótico. El estudio básico de función renal reveló hipercalcemia sin otros datos de tubulopatía. La discordancia entre la cuantificación de la proteinuria y la tira reactiva de orina (proteínas++) apuntó hacia una proteinuria de bajo peso molecular, que se confirmó con la cuantificación elevada de NAG urinaria. Se realizó el análisis del gen OCRL del paciente y sus familiares mediante amplificación con PCR de sus exones y secuenciación automática. Identificamos en el paciente la mutación p.P693L en el exón 18, que no ha sido descrita previamente, confirmando la sospecha clínica de enfermedad de Dent 2.

Su tío materno tenía cataratas congénitas intervenidas en la infancia y había sido diagnosticado de síndrome nefrótico corticorresistente con proliferación mesangial difusa en otro centro. Tenía antecedentes de múltiples cólicos renales, nefrolitiasis expulsiva y actualmente tenía una enfermedad renal crónica estadio 3 en tratamiento con micofenolato. Posteriormente confirmamos que también presentaba proteinuria tubular e hipercalcemia. El análisis genético mostró que también tenía la mutación p.P693L por lo que fue diagnosticado de enfermedad de Dent 2 y se suspendió el tratamiento inmunosupresor. La madre del paciente era portadora de la mutación y no tenía proteinuria ni hipercalcemia. El padre y hermano mayor no presentaron la mutación y eran sanos.

**Comentarios:** La sospecha de proteinuria de bajo peso molecular y el antecedente familiar de enfermedad renal y cataratas en un varón nos permitió orientar el diagnóstico a una enfermedad de Dent 2 que pudo ser confirmada con el estudio genético. Las manifestaciones extrarrenales como las cataratas son más frecuentes en el fenotipo Dent 2. Identificamos una nueva mutación del gen OCRL.

Parte de este estudio fue financiada por el Fondo de Investigación Sanitaria PI11/00342 (Cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional). Nuestro grupo es parte de RENALTUBE ([www.renaltube.com](http://www.renaltube.com)).

## SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO DE EVOLUCIÓN ATÍPICA CAUSADO POR UNA MUTACIÓN DE SPLICING EN EL GEN NPHS1

F.E. Fraga Bilbao, E. Ars, S. Santín, G. Bulich, R. Torra, S. Hernández Cáceres, M.I. Luis Yanes, V.M. García Nieto *Hospital Universitario de Canarias, Fundació Puigvert, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España*

**Introducción:** El síndrome nefrótico congénito tipo finlandés, de herencia autosómica recesiva, está causado por mutaciones en el gen NPHS1 que codifica la nefrina. Los afectados son recién nacidos prematuros con proteinuria masiva

que comienza in útero. El cuadro es resistente a cualquier tratamiento y evoluciona rápidamente a la ERC terminal.

**Caso clínico:** Paciente varón de 19 años que, a los 4 meses, fue valorado por el hallazgo casual de proteinuria (1,9 g/l) e hipoalbuminemia, en ausencia de edemas. Su peso al nacer fue de 2.700 g. Ambos progenitores proceden de la misma área geográfica. En la ecografía renal, los riñones eran simétricos con pirámides renales marcadas. Se inició tratamiento con esteroides y, ante la falta de respuesta, recibió ciclofosfamida y ciclosporina. Se realizó una primera biopsia renal compatible con nefropatía de cambios mínimos. Se inició tratamiento con ramipril, candesartán, indometacina y fibratos. La proteinuria se ha mantenido estable (1,9-3 g/l), sin manifestaciones clínicas importantes. Recientemente, se repitió la biopsia renal sin cambios histológicos objetivos y se instauró tratamiento con micofenolato con una respuesta, asimismo, nula. Durante todo el período de seguimiento ha mantenido una función glomerular renal normal. Estudio genético: el paciente es portador en homocigosis de la variante de secuencia c.1930+5G>A (IVS14+5G>A) en el intrón 14 del gen NPHS1. Esta variante altera el splicing del pre-mARN NPHS1, causando la delección de 31 nucleótidos del exón 14 (r.1900\_1930del31), por lo que se prevé que dará lugar a una proteína nefrina truncada con 645 aminoácidos en lugar de los 1.241 que tiene la proteína normal. Los padres y la hermana son portadores en heterocigosis de la misma variante.

**Conclusión:** Establecemos la hipótesis de que esta mutación «leve» en homocigosis permite la coexistencia de una cierta proporción de mARNs NPHS1 wild-type junto con el mARN mutado y, por tanto, con un cierto nivel de nefrina funcional. La mayoría de los pacientes con mutaciones NPHS1 muestran un fenotipo muy severo. En los últimos años se han descrito pacientes con, al menos, una mutación «leve» NPHS1 y una evolución más lenta hacia la ERC terminal.

## HEMATURIA MACROSCÓPICA: EVALUACIÓN DE NUESTRO ACTUAL PROTOCOLO Y CRITERIOS DE INGRESO

M.T. Alarcón Alacio, M.T. Penela Vélez de Guevara, N. Nieto Gabucio, M. Sanz Fernandez, P. Manzanares Blázquez, M.J. Rivero Martín *Hospital de Fuenlabrada, Madrid, España*

**Introducción:** La hematuria macroscópica es una manifestación frecuente de la enfermedad nefrourológica en la infancia y uno de los síntomas que con más frecuencia requieren asistencia urgente. Las causas incluyen la infección urinaria, la hipercalcemia, la litiasis, las malformaciones del tracto urinario, los traumatismos y las glomerulonefritis agudas. En la mayoría de los casos, se puede llegar al diagnóstico mediante la anamnesis y exploraciones complementarias simples y el manejo puede ser ambulatorio.

**Objetivo, material y métodos:** Evaluar nuestro actual protocolo de hematuria mediante estudio retrospectivo de los pacientes seguidos en consulta de Nefrología Pediátrica por hematuria macroscópica en los años 2010 y

2011. Se excluyeron las hematurias secundarias a infección urinaria.

#### Resultados:

- 19 pacientes, 12 varones (63,2%), 7 mujeres (36,8%).
- Edad media: 5 años y 6 meses (9 meses-13 años, DS 3 años y 6 meses).
- Brotes únicos: 7. Episodios repetidos: 12.
- Las características clínicas de la orina (fundamentalmente el aspecto macroscópico y la proteinuria significativa) orientaron correctamente hacia origen glomerular en 6/8 casos sospechados y hacia origen de vías urinarias en 5/8, RR de 1,9 y diferencias estadísticamente significativas ( $p = 0,012$ ).
- P. imagen: 100% (ECO 100%, Doppler 2 [10,5%], angio-TAC un caso [5,2%], TAC un caso [5,2%]).
- Biopsia renal: 1/19 (nefropatía IgA).
- Ingresos: 5 casos (26,3%). Criterios: hematuria macroscópica persistente > 4 semanas. Síndrome nefrítico. PA límite y proteinuria rango nefrótico. Sospecha ITU febril. Sospecha masa renal. Diagnósticos: una sospecha de nefropatía IgA, 2 GNA, una litiasis coraliforme y un tumor de Wilms. El 66% (2/3) de las GNA precisaron ingreso, aunque solo precisaron restricción hídrica y salina y un bolo aislado de furosemida.
- Diagnóstico: 3 GNA, 5 prelitiasis (hipercalciuria/hipocitratúria), dos litiasis (una cistinuria), 4 sospechas nefropatía IgA (una confirmada con biopsia), un tumor de Wilms, otros diagnósticos o pendiente (estenosis uretral, posible Alport, 4 episodios aislados con estudio normal).

**Conclusión:** Las características clínicas de la orina son un buen parámetro para sospechar la hematuria de origen glomerular. La mayoría de los pacientes con hematuria macroscópica pueden realizar manejo ambulatorio, siempre que se asegure un seguimiento estrecho. Criterios de ingreso serían: síndrome nefrítico, proteinuria nefrótica, hematuria macroscópica persistente o masa abdominal. El origen glomerular es un criterio de ingreso relativo.

## OSTEOPETROSIS AUTOSÓMICA DOMINANTE. ¿ES ÚTIL EL TRATAMIENTO CON ACETAZOLAMIDA?

J.D. González Rodríguez, S. Gil Sánchez, J.E. Cabrera Sevilla, C. Martínez Ferrandez, V.M. García Nieto  
*HGU Santa Lucía, HU Nuestra Señora de Candelaria, Santa Lucía, Cartagena, España*

**Introducción y fundamentos:** La osteopetrosis es una rara enfermedad del grupo de las displasias óseas esclerosantes que presenta fracturas patológicas, aunque también puede asociar alteraciones hematológicas, infecciones de repetición y acidosis metabólica. Entre los factores etiopatogénicos conocidos, se encuentra la alteración en la acidificación de la laguna de reabsorción de los osteoclastos por deficiencia de la anhidrasa carbónica tipo II, deficiencia en la bomba de protones del osteoclasto y/o anomalías de los canales de cloro por defectos del gen CLCN7. El tratamiento de la enfermedad es sintomático, habiéndose utilizado la vitamina D sin resultados concluyentes, así como interferón en las formas malignas.

El objetivo de nuestra comunicación es analizar la evolución de 2 pacientes con osteopetrosis dominante tratados con acetazolamida, que inhibe la anhidrasa carbónica asociada a membranas de las células del epitelio del túbulo contorneado proximal, alcalinizando la orina y condicionando un estado de acidosis metabólica leve, lo que favorecería, por el efecto buffer conocido del hueso, la resorción ósea.

**Caso clínico:** Adolescente mujer de 15 y varón de 13 años de edad, hermanos, naturales de Ecuador, con diagnóstico clínico de osteopetrosis por historia previa de dolor óseo recurrente y fracturas patológicas múltiples desde los cinco años de vida, demostrando posteriormente la mutación p.Leu213Phe (c.637C>T) en heterocigosis en el gen CLCN7. DMO en región lumbar +6,25 y +7,55. Se comenzó tratamiento con acetazolamida en ambos en marzo del 2009, con gran respuesta clínica, sin presentar nuevas fracturas desde entonces; estabilizándose la DMO en la mujer y evidenciando una disminución de la misma en el varón (Z+5,4 en último control). La tolerancia y el cumplimiento terapéutico han sido adecuados, no evidenciando efectos secundarios en los controles analíticos ni ecográficos realizados, a excepción de la acidosis metabólica leve compensada y la hipocitratúria esperadas.

**Comentarios:** La acetazolamida podría mejorar el pronóstico de la osteopetrosis dominante y la calidad de vida de los pacientes, al mejorar la DMO y disminuir el número de fracturas, siendo esenciales los controles analíticos y ecográficos una vez iniciado el tratamiento, dado el riesgo de alteraciones metabólicas y litiasis renal. No obstante, son necesarios más estudios para poder extraer conclusiones.

## ENFERMEDAD DE DENT CON ANOMALÍA EN EL GEN OCRL

F. Claverie-Martín, J.A. Camacho Díaz, M. Ramos Cebrián, A. Vila Santandreu, J. Vila Cots  
*Hospital N. S. de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España*

La enfermedad de Dent (ED) se caracteriza por una disfunción del túbulo proximal con proteinuria de bajo peso molecular, hipercalciuria, litiasis, nefrocalcinosis e insuficiencia renal progresiva. La alteración tubular puede ser más grave causando un síndrome de Fanconi, con aminoaciduria, fosfaturia, glucosuria y pérdida de potasio. En un tercio de los pacientes se observa raquitismo. En la ED tipo 1 predomina la manifestación renal y en la tipo 2 aparecen manifestaciones extrarrenales, como déficit intelectual leve, hipotonía y cataratas subclínicas, siempre más leves que en el síndrome de Lowe. La enfermedad está causada por mutaciones en los genes CLCN5 (ED tipo 1) o OCRL (ED tipo 2), localizados en los cromosomas Xp11.22 y Xq26, respectivamente. El gen CLCN5 codifica el intercambiador electrogénico Cl<sup>-</sup>/H<sup>+</sup>, ClC-5, que pertenece a la familia de canales transportadores de iones cloruro (Cl<sup>-</sup>). El gen OCRL codifica la 5-fosfatasa fosfatidilinositol bifosfato, cuyas mutaciones también causan el síndrome de Lowe. Algunos pacientes con ED no presentan mutaciones en ninguno de estos 2 genes, lo que sugiere la implicación de otros genes.

Presentamos un caso con seguimiento completo desde los 8 meses a los 19 años. Las únicas manifestaciones clínicas han sido proteinuria e hipercalcemia, sin nefrocalcinosis ni litiasis ni otras anomalías tubulares asociadas. Tras un desarrollo pondoestatural en  $-1$  DS durante toda la infancia, finalmente alcanza una talla de 183 cm y un peso de 58 kg. No ha presentado anomalías oculares (hipermetropía) ni neurológicas y, aunque su desarrollo psicomotor es normal, su capacidad mental ha sido limitada, con una escolarización deficiente.

El paciente ha recibido tratamiento con diuréticos tiazídicos e inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (de forma más limitada) sin resultados significativos. La proteinuria y la proteinuria han persistido constantemente elevadas, con cierta tendencia a la estabilización los últimos años. Se llevó a cabo un estudio molecular del gen CLCN5 en 2005, con resultado negativo. En 2010 se estudia el gen OCRL (Grenoble, Dr. Lunardi) y se encuentra una mutación c.429delT (p.S143fsX15) en el exón 6. Posteriormente, se estudia a la madre y a la hermana del paciente, encontrando la mutación en heterocigosis en la primera, que no presenta ninguna anomalía clínica.

### GLOMERULOESCLEROSIS SEGMENTARIA Y FOCAL COMO EXPRESIÓN DE CITOPATÍA MITOCONDRIAL

E. García Martínez, M. Antón Gamero, M. Azpilicueta Idarreta, N. Espinosa de los Monteros Aliagas Cano, M. Gil Campos, R. Ortega Salas, J.L. Pérez Navero  
*Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España*

**Introducción:** Las citopatías mitocondriales constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades con afectación de diferentes órganos y es habitual la presentación multisistémica. La afectación renal más frecuente es la tubulopatía proximal completa, pero pueden existir defectos tubulares parciales y, en casos más raros, puede existir afectación glomerular. Presentamos el caso de una paciente con síndrome nefrótico corticorresistente por glomeruloesclerosis segmentaria y focal, secundaria a defecto de la cadena respiratoria.

**Caso clínico:** Paciente de 12 años, con antecedente de epilepsia parcial de difícil control y retraso madurativo leve. Al mes de conseguirse el control del cuadro comicial con carbamacepina, consulta por edemas palpebrales, detectándose proteinuria en rango nefrótico con hipoalbuminemia e hipercolesterolemia. Se inicia tratamiento habitual con esteroides, con falta de respuesta a las 8 semanas, por lo que se administran bolus comprobando corticorresistencia. Se realiza una biopsia renal percutánea, con el diagnóstico de glomeruloesclerosis focal y segmentaria. Tras asegurar cariotipo XX, se solicita RMN craneal y biopsia de músculo estriado por la sospecha de GSFS sindrómica. La RMN craneal resulta normal. En el estudio de la cadena respiratoria se detectan deficiencias de los complejos I, I+ III y II+ III, lo que es altamente indicativo de deficiencia de coenzima Q10. Se solicita estudio genético para confirmar el diagnóstico, además de iniciar tratamiento con coenzima Q10.

**Comentarios:** A pesar de la rareza de la afectación glomerular en las enfermedades de la cadena respiratoria, hay que mantener un alto índice de sospecha en pacientes con GSFS y afectación neurológica asociada. La deficiencia de coenzima Q10 constituye la única entidad entre las citopatías mitocondriales, con un tratamiento específico que puede mejorar los síntomas de la enfermedad.

### PAPILOMA UROTELIAL: UNA CAUSA EXCEPCIONAL DE HEMATURIA Y DISURIA EN LA INFANCIA

B. Amil Pérez, M.A. Fernandez Hurtado, Y. Martínez Criado, J. Congregado Córdoba, A. Peralta Rodríguez  
*Instituto Hispalense de Pediatría, Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España*

**Introducción:** El papiloma urotelial es una neoformación vesical benigna, infrecuente en el adulto y rarísima en niños. Está formado por células uroteliales/transicionales y ocurre en órganos revestidos por urotelio. Dada la excepcionalidad en niños, se presenta un caso diagnosticado en el contexto de disuria y hematuria de repetición.

**Caso clínico:** Niña de 9 años, remitida a la consulta de nefrología por procesos de hematuria y disuria recurrentes, con cultivos no siempre positivos manejados como infección de orina pero sin clara mejoría tras el tratamiento antibiótico. El estudio ecográfico inicial mostró una masa pediculada sólida no vascularizada, ecogénica, polilobulada, en la base izquierda de la vejiga. Se indica resección por cistoscopia que obtiene un pólipo vesical pardusco. Al microscopio, se observó compuesta por cordones de células uroteliales sin atipia, positivas a CK-7 (citoqueratina 7, confirma el tejido urotelial) en todo el espesor del urotelio. El índice de proliferación valorado por la expresión de Ki-67 nuclear fue muy bajo ( $< 2\%$ ). La expresión de P-53 y P-63 (factores nucleares de transcripción) fue positiva, aunque solo en parte del urotelio. El diagnóstico fue de papiloma urotelial. Desde la resección no ha habido recidiva detectada ecográficamente, ni se ha repetido la clínica inicial.

**Comentarios:** La escasa información sobre el papiloma urotelial descrito en niños coincide en la presentación clínica con hematuria y síntomas miccionales, y son lesiones únicas en su aparición. La OMS (2004) la clasifica como una neoplasia no invasiva exofítica benigna de origen incierto, aunque se asocia a procesos inflamatorios crónicos y a disfunciones del vaciado vesical. La resección es diagnóstica y terapéutica. Sin embargo, su potencial de malignización sigue sin descartarse, apuntándose como factores de riesgo la atipia celular, la expresión de CK-20, p53, p63, sobreexpresión de Ki67 y la pérdida de heterociguidad.

### DIFERENCIAS FENOTÍPICAS EN 2 HERMANOS CON ATRD POR MUTACIONES DEL GEN ATP6V1B1

G. Pérez de Nanclares, D. El Hayek, J.M. García-Blanco, E. Hidalgo, A. García-Castaño, L. Madariaga, L. Castaño, Gema Ariceta

*Hospital de Cruces. Barakaldo, Vizcaya, España, Faculty of Pharmacy Monastir, Monastir, Túnez, Hospital Materno Infantil Infanta Cristina, UPV/EHU, Badajoz, España*

**Introducción:** El diagnóstico genético de la acidosis tubular renal distal (ATRD) se fundamenta en la detección/ausencia de hipoacusia neurosensorial precoz. Los pacientes con mutaciones del gen ATP6V1B1 presentan hipoacusia severa bilateral al diagnóstico, a diferencia de los que presentan mutaciones del gen ATP6V0A4. No obstante, se han descrito algún paciente con mutaciones del gen ATP6V1B1 sin hipoacusia significativa, e hipoacusia progresiva en la edad adulta en individuos con mutaciones del gen ATP6V0A4.

**Objetivo:** Describir las diferencias fenotípicas en 2 hermanos afectados de ATRD con una mutación idéntica en homocigosis en el gen ATP6V1B1: c.155dupC; p.lle386HisfsX441 Caso 1: niño saharauí de 11 años, hijo de padres consanguíneos, diagnosticado de ATRD a los 6 años durante unas vacaciones de acogida, en las que consultó por talla baja y raquitismo. Leve hipoacusia para los sonidos graves en oído derecho. Audición de oído izquierdo conservada. Nefrocalcinosis medular severa bilateral. Gen ATP6V0A4 sin mutaciones. Se observó la mutación c.155dupC; p.lle386HisfsX441 en el gen ATP6V1B. Buena evolución posterior con suplementos de bicarbonato sódico y citrato potásico. Asocia hiperamoniemia (101  $\mu\text{g}/\text{dl}$ ) asintomática, persistente, a pesar de corregir la acidosis.

**Caso 2:** Neonato de 3 semanas, hermana del caso 1, que presentó acidosis metabólica severa con anión-gap normal en plasma y orinas alcalinas. No nefrocalcinosis. PEAT: ausencia de respuesta evocada en OI y respuesta patológica e incompleta en OD. Diagnóstico genético: mutación c.155dupC; p.lle386HisfsX441 en el gen ATP6V1B y ausencia de mutaciones del gen ATP6V0A4. Evolución muy favorable sin nefrocalcinosis, pero precisa audífonos bilaterales. Se detecta hiperhiperamoniemia (112  $\mu\text{g}/\text{dl}$ ) asintomática que no responde a la corrección de la acidosis con bicarbonato sódico y citrato potásico.

**Comentario:** La mutación c.155dupC; p.lle386HisfsX441 es frecuente en la población del Norte de África (resultados propios). Es una mutación tipo frameshift y origina un codón de parada prematuro. Presentamos a 2 hermanos con ATRD e idéntico genotipo, pero con fenotipo auditivo muy diferente (hipoacusia severa precoz bilateral versus hipoacusia unilateral leve). Se ha descrito la asociación de hiperamoniemia en pacientes con ATRD. El avance del diagnóstico genético posibilitará el conocimiento de la fisiopatología de la ATRD.

## SEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO II EN PREMATURO DE 31 SEMANAS

E. Burguete Archel, J. Guibert Valencia, N. Ulibarrena Ascarza, P. Polo Urtasun, A. Iceta Lizarraga, J. Hualde, I. Nadal Lizabe  
*Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, España*

**Introducción:** El pseudohipoaldosteronismo tipo II (PHA II) es una rara enfermedad autosómica dominante que cursa con hipertensión, hiperpotasemia, acidosis metabólica hiperclorémica, con función renal normal, debido a un trastorno

enzimático. El diagnóstico en pediatría es raro, salvo presencia de antecedentes familiares.

**Caso clínico:** Neonato prematuro de 31 semanas (1.425 g), ingresado en UCIN. Desde el nacimiento destaca acidosis metabólica hiperclorémica hiperpotasémica, con excreción urinaria baja de potasio. La presión arterial, así como la función renal, fueron normales. Se descartan causas más típicas de acidosis hiperpotasémica neonatal, como la hiperplasia suprarrenal congénita y otras. Revisando historia familiar, destaca hipertensión arterial materna rebelde a varios tratamientos (ninguno hidroclorotiazida), hiperpotasemia, talla baja patológica, alteración puntiforme del esmalte dentario y nefrolitiasis. Además, hay otros familiares con hipertensión y síntomas similares. Se sospecha PHA II y se inicia tratamiento con hidroclorotiazida (2 mg/kg), mejorando la acidosis metabólica y disminuyendo el cloro y el potasio sanguíneos. Posteriormente, se ajusta dosis por resultar excesiva y producir hiponatremia. Estudio genético pendiente.

**Comentarios:** La presentación heterogénea, siendo las alteraciones electrolíticas la primera característica en aparecer, seguido de talla baja años después e hipertensión en fase posterior. Por lo que conocemos, este es el caso índice en recién nacido más prematuro diagnosticado en la literatura. A raíz de esta niña, fue posible diagnosticar al resto de la familia. Es importante ajustar la dosis de hidroclorotiazida y estar atentos a las posibles complicaciones derivadas del tratamiento.

## RAQUITISMO Y TUBULOPATÍAS HEREDITARIAS: IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO

V. Cantos Pastor, M.T. Ferrer Castillo, B. Jiménez Crespo, J. Acosta Prieto, E. Jiménez Fernandez, M. del M. Román del Río  
*Hospital Infanta Elena, Hospital Juan Ramón Jiménez, El Puerto de Santa María, Cádiz, España*

El raquitismo es una enfermedad ósea debida a una alteración en la mineralización y del metabolismo fosfocálcico. Se caracteriza por deformidades óseas. Su etiología es hereditaria (tubulopatías), carencial o adquirida. Presentamos 2 casos de raquitismo de causa hereditaria confirmados con estudio genético:

1. Lactante de 14 meses y padres consanguíneos con fallo de medro, poliuria-polidipsia y vómitos. Exploración física: peso y talla < P3, fontanela presente y deformidades óseas. Pruebas complementarias: se detecta acidosis metabólica hiperclorémica con anión GAP plasmático normal, Hipopotasemia, hipercalcemia, 1-25 OH vitamina D, PTH y fosfatasa alcalina elevadas en sangre. En orina destacan pH > 5,5, proteinuria leve tubular, hipocitratúria, hipercalciuria e hiperaminoaciduria generalizada. Test acidificación distal con furosemida positivo. Ecografía abdominal con nefrocalcinosis. Megalocórnea con PIO normal. Cariotipo 46 XX Inv (9) (p 11 q 13). Mapa óseo con osteopenia y signos de raquitismo. Sordera neurosensorial. Estudio genético con mutación del gen ATP6V1B1 Se inicia citrato potásico y bicarbonato oral, consiguiéndose normalización bioquímica y ponderostatural.

2. Niño de 18 meses con retraso psicomotor y monoparesia derecha, alteraciones óseas. Antecedentes personales: EG: 35 + 1 semanas. Peso y longitud p50. Hipocalcemia neonatal precoz transitoria. Monoparesia secular de agresión pre-natal. Estancamiento ponderal desde los 6 meses. Antecedentes familiares: problemas óseos y tallas bajas patológicas no estudiadas, presentando algunos diabetes tipo II. Exploración física: peso y talla < p1. No dismorfia. Alteraciones óseas. Pruebas complementarias: función renal, normal. Niveles de fósforo bajos, con fosfatasa alcalina elevada, reabsorción tubular de fósforo baja con Ca, Mg, PTH, metabolitos vitamina D normales. Mapa óseo con osteopenia y signos de raquitismo. Se sospecha raquitismo hipofosfatémico AD, confirmando con la mutación p.Arg179Gln del gen FGF-23 en heterocigosis. Se instauró calcitriol y fósforo, manteniendo controles analíticos normales y mejoría del crecimiento. La misma mutación fue comprobada en una tía del paciente, diagnosticada de fibromialgia.

**Conclusiones:** la importancia de considerar el raquitismo como forma de presentación de tubulopatía renal. En últimos años, existe mayor conocimiento de los genes implicados en esta afección. El uso de análisis genéticos con fines diagnósticos está siendo integrado a la rutina asistencial. Esto nos permite el asesoramiento genético a la familia y un futuro tratamiento.

## HIPERTENSIÓN ARTERIAL GRAVE COMO DEBUT DE ARTERITIS DE TAKAYASU EN UN LACTANTE: TAN EXCEPCIONAL COMO GRAVE

C. Mir Perelló, S. Navarro, J. Lumbreras Fernández, M.D. Rodrigo Jiménez, L. Lacruz Pérez, R. Casado Picón, J.C. de Carlos Vicente, J.L. Zunzunegui  
*Hospital Son Espases, Palma de Mallorca, España, Hospital Gregorio Marañón, Madrid, España*

**Introducción:** La hipertensión arterial (HTA) en el niño exige siempre descartar una forma secundaria que puede ser rara, como en el caso de la arteritis de Takayasu (AT). Esta entidad es una arteritis inflamatoria de grandes vasos, excepcional en la edad pediátrica y especialmente en el primer año de vida. Evoluciona en 2 fases, una sistémica con síntomas inflamatorios y otra con síntomas por oclusión vascular como son disminución de pulsos, insuficiencia cardíaca (IC), claudicación e HTA. Se presenta un caso cuyo comienzo se manifestó como HTA grave y refractaria.

**Caso clínico:** Lactante mujer de 5 meses de edad, con cuadro catarral y taquipnea de varias semanas de evolución. En la exploración destaca soplo sistólico e HTA con diferencia de 30 mmHg entre los miembros superiores e inferiores. Ante la sospecha de cardiopatía, se deriva a nuestro centro. En la ecocardiografía se objetiva dilatación de ventrículo izquierdo y disfunción sistólica grave. Se realizan una angio-TAC y una angiorrsonancia, que visualizan engrosamiento de pared y estenosis aórtica grave a nivel abdominal, en el tronco celíaco, la arteria mesentérica y ambas renales, indicativos de vasculitis de grandes vasos. Presenta reactantes de fase aguda negativos y PET sin evidencia de actividad inflamatoria. Muestra HTA grave y refractaria

a corticoterapia, micofenolato mofetilo e intensificación de antihipertensivos, por lo que se traslada a centro de referencia de hemodinámica, donde se realiza implantación de stent en la aorta abdominal y angioplastia de ambas arterias renales con mejoría del control de la TA y de la IC.  
**Comentarios:** 1) El diagnóstico y tratamiento de la AT es difícil, especialmente en niños pequeños. La negatividad de los reactantes de fase aguda o la ausencia de actividad inflamatoria en el PET (creemos que por resolución insuficiente) no excluyen el diagnóstico. 2) En el caso de esta paciente, se logró un diagnóstico temprano debido a la experiencia de un caso previo en nuestro centro.

## ACIDOSIS TUBULAR DISTAL POR TOPIRAMATO. CASO CLÍNICO

E. Pérez González, M. Marín Patón, C. Zamorano Lacalle, F. Freire Domínguez  
*Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España*

**Caso clínico:** El topiramato es un antiepiléptico, usado también en el trastorno bipolar, el dolor neuropático y las migrañas. Su excreción renal es del 70%. Secundariamente, puede producir, entre otros, acidosis metabólica por pérdida renal de bicarbonato y acúmulo de CO<sub>2</sub> a nivel cerebral, por su efecto inhibitorio de la anhidrasa carbónica (renal y la localizada en neuroglía, mielina y plexo coroideo).

Presentamos el caso de una niña de 9 años con historia de ausencias complejas secundariamente generalizadas en tratamiento inicial con valproato-oxcarbacepina-lamotrigina, sustituido después por levitiracetam-topiramato (10 mg/kg/día) desde hace 3 años. Peso 25,5 kg (P10); talla 127 cm (P25), PA 98/73 mmHg Consultan con Nefrología por presencia mantenida de acidosis. Los exámenes complementarios mostraron: hemograma y coagulación basal, normales. Urea 29 mg/dl, Creat 0,5 mg/dl, ClCr 113,61 ml/min. Na 141 mEq/l, K 3,9 mEq/l, Cl 110 mEq/l. EAB: pH 7,11, PCO<sub>2</sub> 39,4, PO<sub>2</sub> 22,4, HCO<sub>3</sub> 18, EB- 8,1; sedimento urinario: Ph 9, nitritos, leucocitos, proteínas, cuerpos cetónicos negativo. Cro 38,1 mg/dl, Nao 146 mEq/l, Ko 68 mEq/l, Clo 110 mEq/l. Bicarbonato o: 18 mmol. GTTK+ 8. El anión GAP fue siempre normal (entre 11-14). Mantuvo tendencia a la acidosis, aunque en menor grado corrigiéndose el pH al suspender topiramato. Control tras retirada de topiramato pH 7,34, PCO<sub>2</sub> 34, PO<sub>2</sub> 68, HCO<sub>3</sub> 21,9, EB-3.

**Conclusiones:** La acidificación de la orina tiene lugar en los túbulos distal y colector a través de la reabsorción residual de bicarbonato, titulación del anión fosfato divalente con H<sup>+</sup> y la acumulación de amoniaco intracelular que capta hidrogeniones. La anhidrasa carbónica forma el bicarbonato intracitoplásmico y proporciona los H<sup>+</sup> necesarios para el proceso de acidificación. El topiramato, al igual que la acetazolamida, es un potente inhibidor de las isoenzimas II y IV de la anhidrasa carbónica (AC), siendo este el mecanismo atribuido al desarrollo de acidosis metabólica con su uso. Es importante evitar el uso concomitante de otros inhibidores de la misma, pues pudiera además producir mayor incidencia de cálculos urinarios. Sugerimos monitorizar el bicarbonato sérico durante el tratamiento con topiramato,

especialmente en pacientes pediátricos, así como en trastornos respiratorios o insuficiencia renal.

## ESQUISTOSOMIASIS VESICAL. APORTACIÓN DE UN CASO

N. García Pérez, S. Rossel Mardaras, I. Rajado Olalde, I. Anguiano San Juan, I. Uriagereka Odriozola, M.I. Garrote Llanos, J. Aristegui Fernandez

*Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, España*

**Introducción:** La esquistosomiasis (bilharziasis) es una enfermedad parasitaria producida por un trematodo plattelminto del género *Schistosoma*. Varios tipos infectan al hombre, pero el *Schistosoma haematobium* origina afectación genitourinaria. La infección es endémica en 74 países de África subsahariana y Asia, con estimación de afectación a 200 millones de personas anualmente; 20 millones presentan una enfermedad grave.

**Caso clínico:** Varón de 11 años de edad, natural de Mali, residente en España desde hace 3 meses, es remitido desde atención primaria a la consulta de Nefrología Infantil por hematuria macroscópica terminal intermitente de un año de evolución. No presenta síndrome miccional asociado, salvo en las 2 infecciones de orina que ha presentado durante su evolución, con buena respuesta al tratamiento antibiótico. En la exploración física, no presenta ningún hallazgo significativo. En el hemograma realizado en su centro de salud destaca una eosinofilia de 34,4%, con bioquímica normal. En el sedimento urinario se aprecian 50-100 hemáties/campo (eumórficos). Ante la sospecha de enfermedad parasitaria con afectación de vía urinaria, se solicitan ecografía renal-vesical y estudio de parásitos en 3 muestras de orina de días alternos por la eosinofilia que presentaba. La ecografía de abdomen demuestra la presencia de engrosamientos nodulares bilaterales a nivel de la pared vesical compatibles con esquistosomiasis vesical y se detectan huevos de esquistosomas en la segunda muestra de orina remitida. Tras la confirmación de la enfermedad, se inicia tratamiento con praziquantel a 40 mg/kg dosis única y una segunda dosis a las 4 semanas. Tras la administración de la primera dosis del antiparasitario, desaparece la hematuria, permaneciendo asintomático y sin clínica urinaria. Se realiza control a los 3 meses de examen en fresco de 3 muestras seriadas de orina de días no consecutivos, resultando negativas. En el control ecográfico se objetiva una notable disminución de los engrosamientos de la pared vesical.

**Conclusiones:** La esquistosomiasis es una enfermedad típicamente tropical y, dada la gran afluencia de inmigrantes a nuestro país y el auge del turismo exótico a este tipo de lugares, debemos tenerla en cuenta en el diagnóstico diferencial de la hematuria.

## INFECCIONES URINARIAS NEONATALES. NUESTRA CASUÍSTICA

M.T. Ferrer Castillo, V. Cantos Pastor, D. Mora Navarro, M.L. Domínguez Quintero, E. Jiménez Fernandez, J. Acosta Prieto

*Hospital Juan Ramón Jiménez, Hospital Infanta Elena, El Puerto de Santa María, Cádiz, España*

La infección del tracto urinario (ITU) es un hecho relativamente frecuente en el neonato, especialmente aquellos con factores de riesgo. Su diagnóstico tiene importancia por sus implicaciones terapéuticas y pronósticas.

Presentamos un estudio retrospectivo de todos los neonatos diagnosticados de ITU mediante urocultivo por sondaje positivo desde el 1 de enero del 2005 hasta el 31 de diciembre del 2011 en los Hospitales Juan Ramón Jiménez e Infanta Elena (Huelva). Se analizaron: edad, presentación clínica, etiología, sensibilidad y resistencia antimicrobiana, presencia de anomalías estructurales y/o cicatrices renales y evolución. Se recogió a 73 neonatos con ITU (36 varones y 37 hembras). Las bacterias aisladas con mayor frecuencia fueron: *E. coli* (72,6%), *K. pneumoniae* (15%), enterococos (8,2%) y *P. mirabilis* (1,4%). La fiebre fue la presentación más frecuente en el 72% de los casos, acompañada de rechazo de la alimentación en 26%, en un 15% con irritabilidad, en un 5,6% con ictericia y en un 3,7% con vómitos. En el antibiograma, el *E. coli* presentó una alta resistencia a ampicilina (69,8%), cotrimoxazol (28,3%), quinolonas (15%) y gentamicina (7,5%). La sensibilidad obtenida para cefotaxima fue del 98,1%. Se encontraron ectasias pielocaliciales en el 42,4%, siendo severas en el 12,9%. Se realizó CUMS/ecocistografía en el 72,1% detectándose reflujo vesicoureteral (RVU) en el 19,1% de los casos, de los cuales el 42,8% (8,2% de todos los diagnosticados de ITU) precisaron valoración quirúrgica. Estos últimos casos correspondieron a RVU igual o superior a grado III. DMSA fue realizado en el 60,2% de los pacientes que presentaron ITU, detectándose cicatrices pospielonefíticas en el 40,4% de las ITU febriles frente al 34% de las no febriles. La evolución de nuestra muestra fue favorable en el 71,2%, solo un paciente muestra ITU de repetición, presentando en este caso RVU grado III.

Como conclusión, debemos destacar la importancia del diagnóstico y el tratamiento precoz para prevenir lesiones renales cicatriciales. Seleccionar tratamiento empírico adecuado sobre la base de estudios de sensibilidad antimicrobiana de la zona, siendo la tinción de Gram en orina de gran utilidad en estos pacientes. Se observa un aumento de alteraciones estructurales en estos pacientes.

## LA HIPOCITRATURIA ESENCIAL Y LITIASIS MÚLTIPLES: ¿PODRÍA TENER UNA BASE GENÉTICA?

Z. Ibars, A. Madrid, C. Martín, M. Plana, S. Chocron, E. Lara, E. Solé, J. Nieto

*Hospital Arnau Vilanova, Lleida, España, H. Materno Infantil Vall'Hebron, Barcelona, España*

**Introducción:** Algunos pacientes con litiasis renales múltiples tienen factores predisponentes y concomitantes, entre los que destacan la hipercalciuria absorptiva asociada o no a hipocitratúria. Sabemos que en dichos pacientes los tratamientos con tiazidas o citratos disminuyen la calciuria y llegan a disolver los cálculos, respectivamente. Presentamos

el caso de 2 pacientes, familiares de tercer grado, diagnosticados de hipocitraturia y litiasis renales múltiples sin acidosis tubular renal.

**Caso 1:** Exprematuro de 29 semanas con diagnósticos de enfermedad de membrana hialina, enterocolitis y sepsis nosocomial, sin otras complicaciones asociadas. A los 7 meses presenta pielonefritis a *E. coli*, con hallazgos de microlitiasis en ambos riñones.

**Caso 2:** Lactante de 3 meses sin antecedentes de interés, que presenta pielonefritis multifocal derecha con hallazgos de múltiples litiasis subcentrímetricas en ambos riñones. Durante el ingreso presenta expulsión de 3 cálculos, cuyo resultado fue de oxalato cálcico. En ambos casos no existía acidosis metabólica y el estudio litogénico de oxaluria, aminoaciduria, magnesuria y ácidos orgánicos en orina resultaron negativos. Destacó en el primero una calciuria 7,51 mg/kg/día, índices calcio/creatinina 0,6 e hipocitraturia 16 mg/dl. Mientras que en el segundo caso la calciuria fue normal (1,29 mg/kg/día con índices de 0,9-0,2) con hipocitraturia 4 mg/dl. Actualmente, tienen 4 y 2 años, respectivamente, en tratamiento con dieta mínima en calcio y citrato por vía oral a 2-4 mg/kg/día, manteniendo índices calcio/creatinina 0,18-0,2 y citraturias 40-50 mg/dl.

**Conclusiones:** 1) El estudio de litiasis renal en la infancia, sobre todo en período de lactantes, debe incluir el cribado de metabolopatías y tubulopatías. Y aunque no cumplan criterios de acidosis tubular renal, debería valorarse la realización del test de acidificación urinaria. 2) Los casos presentados son familiares de tercer grado, lo que sugiere que la hipocitraturia no fuese tan «esencial», sino que podría tener una base genética cuyo gen estaría todavía por descubrir. 3) El tratamiento con dieta baja en calcio y suplementos de citrato oral ha tenido efectos beneficiosos hasta el punto de disolver por completo los cálculos en nuestros pacientes. En el primer caso, al retirar el tratamiento reaparecieron de nuevo, lo que nos cuestiona hasta cuándo debemos tratarlos. 4) Serían necesarios estudios prospectivos para poder establecer el período de tratamiento y seguimiento necesarios, así como determinar una probable base genética.

## DIFERENTES CAUSAS DE PROTEINURIA GLOMERULAR EN UN MISMO PACIENTE: ¿COINCIDENCIA O ASOCIACIÓN?

M. Carrasco Hidalgo-Barquero, A. Romero García, E. Hidalgo-Barquero del Rosal, J.P. Mora Encinas, J.M. García Blanco  
*Hospital Materno Infantil, Complejo Hospitalario Infanta Cristina, Badajoz, España, Centro de Salud Pilas, Sevilla, España*

**Introducción:** La proteinuria es uno de los signos más importantes de enfermedad renal y en muchos casos resulta de alteraciones en la barrera de filtración glomerular. El conocimiento de la fisiopatología de la proteinuria es de gran importancia para el diagnóstico y manejo de la enfermedad renal.

**Caso clínico:** Varón diagnosticado a los 2 años de síndrome nefrótico (SN) corticosensible (probable CM), con recaídas

infrecuentes (5 en 2 años; última a los 4,5 años). A los 8 años, acude a urgencias por edemas palpebrales, coincidiendo con proceso catarral. No oliguria, orinas de aspecto normal. Destacan en la exploración edemas, taquipnea, taquicardia e HTA. En orina se detectan microhematuria y proteinuria leve. La ausencia de proteinuria severa, como era de esperar en un SN, nos alerta de la posibilidad de otra afección. En bioquímica sanguínea: Ascenso de urea y creatinina. Hipoproteinemia e hipoalbuminemia leve. En radiografía de tórax, patrón compatible con edema agudo de pulmón. Con estos datos, se descarta recaída de su SN y catalogamos de síndrome nefrítico agudo, precisando tratamiento con furosemina y enalapril; evolución favorablemente. Los exámenes realizados confirmaron el diagnóstico de GNA postinfecciosa (descenso C3, ASLO y anti-DNAse B elevados). Desaparición de microhematuria y proteinuria a los 2 meses del episodio, con normalización del complemento. A los 13 años, en control prealta, refieren de nuevo proteinuria leve. En orina de 24 h: 5,7 mg/m<sup>2</sup>/h. Bioquímica sanguínea normal, sin alteraciones inmunológicas. Se realiza test de ortostatismo observándose: proteinuria diurna (6,5 mg/m<sup>2</sup>/h), con normalidad nocturna (3 mg/m<sup>2</sup>/h). En la ecografía Doppler renal se constata la existencia de estenosis de vena renal izquierda a su paso por la pinza aortomesentérica. Hallazgos compatibles con síndrome de cascanueces.

**Comentarios:** La coincidencia de 3 cuadros clínicos diferentes causantes de proteinuria glomerular en un mismo paciente nos hace pensar si estamos ante una alteración primaria de la barrera glomerular o bien si la hiperfiltración existente durante sus episodios de síndrome nefrítico, aún a pesar de la evolución favorable, ha provocado en este paciente una mayor susceptibilidad a presentar proteinuria ante eventos en los que, en otros pacientes, no aparecería.

## NUESTRA CASUÍSTICA DE LITIASIS EN 11 AÑOS. ¿CÓMO LAS TRATAMOS?

N. Ulibarrena Ascarza, A. Mosquera Gorostidi, S.E. Zariqian Denis, C.A. Sesma, N. González Temprano, A. Iceda Lizarraga, I. Nadal Lizabe, J. Hualde Olascoaga  
*Hospital Virgen del Camino (CHN), C.S. Rochapea, Pamplona, España*

**Objetivos:** Revisar el manejo terapéutico de los niños ingresados por litiasis en un hospital terciario.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de niños ingresados con diagnóstico de litiasis renal desde enero del 2001 hasta diciembre del 2011. Análisis estadístico mediante el programa SPSS.

**Resultados:** En los 11 años de análisis, fueron diagnosticados de litiasis renal 43 niños. En cuanto a la distribución por sexos, 23 pacientes afectados fueron varones (53,5%) y 20 mujeres (46,5%). La edad media al diagnóstico fue de 6 años y 6 meses. Ocho niños presentaban antecedentes de litiasis en la rama paterna y 7 en la rama materna. En todos ellos se realizó una ecografía, confirmando la litiasis en la mayoría (90,7%); uno de los casos se confirmó por radiología, otro tras objetivar la expulsión del propio cálculo y el resto por otros medios. La mitad de los cálculos

se localizaron en la pelvis renal, siendo el lugar más frecuente, seguido del uréter con un 25,6% del total. En cuanto a las alteraciones metabólicas, se evidenció elevación del cociente calcio/creatinina en 16 niños e hipocitruuria en 10. Dos de ellos fueron diagnosticados de cistinuria. De los pacientes afectados, solo recibieron tratamiento médico un 18,6%, un 14% de ellos con citrato potásico. El 46,5% expulsaron el cálculo de manera espontánea y se trató con litotricia (LEOC) en 23 de los afectados: en 17 de ellos se hizo en una ocasión, 4 se sometieron a 2 litotricias y los otros 2 restantes en 3 y 4 ocasiones, respectivamente. Casi la mitad (47,8%) de los niños que se sometieron a litotricia fueron menores de 18 meses (rango de edad de 7 meses a 14 años). En todas las litotricias se utilizó anestesia general, sin complicaciones añadidas. Ninguno precisó tratamiento quirúrgico.

**Conclusiones:** 1) Nuestra serie coincide con los datos publicados en la literatura. 2) En nuestros pacientes hemos obtenido excelentes resultados con la litotricia, sin observarse complicaciones.

## UROPATÍA OBSTRUCTIVA SECUNDARIA A UN CASO DE OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA SEVERA

T. Pérez Menéndez, F. Santos Rodríguez, F.A. Ordóñez Álvarez, R. Menéndez de Llano Ortega, M.A. Hevia Suárez  
H. Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

Las deformidades óseas son el hallazgo característico de las osteogénesis imperfectas (OI). Aunque previamente han sido descritas diversas manifestaciones extraesqueléticas en esta enfermedad, la afectación renal es infrecuente. Presentamos una rara complicación nefrourológica en un varón de 14 años de edad afectado de una forma grave de OI tipo III, con severas deformidades a nivel de la pelvis ósea. Como antecedente urológico, a los 7 años de edad había presentado un cálculo vesical, extraído quirúrgicamente, y una litiasis coraliforme en el riñón izquierdo, asociados ambos a una colonización urinaria persistente por *Proteus mirabilis*. Durante un ingreso hospitalario por una pielonefritis aguda se objetivó un gran fecaloma en el colon descendente, demostrándose ecográficamente una severa ureterohidronefrosis bilateral, con adelgazamiento de ambos parénquimas renales y una vejiga con paredes irregulares. Un renograma diurético MAG-3 detectó una función muy disminuida del riñón derecho (16% de la función global), asociada a un patrón de eliminación obstructivo homolateral y una eliminación retrasada con respuesta adecuada al diurético en el riñón izquierdo. La resonancia magnética abdominal reveló, además, un desplazamiento del segmento pélvico del uréter izquierdo por un gran fecaloma que ocupaba el colon sigmoide, así como una vejiga con paredes gruesas y divertículos, desplazada hacia la fosa ilíaca derecha. Como consecuencia del incremento progresivo de la creatinina plasmática hasta un valor máximo de 2 mg/dl, se colocó una sonda vesical permanente, con una mejoría de la función renal y de la dilatación de la vía urinaria. En el último control del paciente, con 18 años de edad, se mantiene una significativa disminución de función en el riñón derecho, aunque la cifra de creatinina plasmática ha descendido

hasta 0,97 mg/dl. En resumen, una pielonefritis aguda provocó la pérdida permanente de función en el riñón derecho. La distensión del colon y la dificultad del vaciado vesical secundaria a la deformidad de la pelvis ósea provocaron una insuficiencia renal obstructiva que mejoró tras el sondaje vesical y un tratamiento intensivo de su estreñimiento.

## LA DISPLASIA MULTIQUÍSTICA MÁS ALLÁ DEL RIÑÓN

B. Martínez Pineda, F. Fraga Bilbao, N. González Bravo, J. Castellano Pérez, I. Margherita Sánchez, A. Montesdeoca Melián, J.P. González Díaz  
Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, Santa Cruz de Tenerife, España

**Introducción:** Se presentan 2 casos clínicos que destacan por la asociación entre malformaciones nefrourológicas y genitourinarias.

**Caso 1:** Niño de 21/2 años, con diagnóstico prenatal de riñón poliquistico derecho en semana 20 gestacional. Eco renal (un mes): RD: 4,7 cm, desdiferenciación seno-parénquima, cortical muy adelgazada a descartar síndrome de la unión pieloureteral vs. poliquistosis renal. RI: 6,1 cm normal. Pruebas complementarias: 1) gammagrafía (3 meses): ausencia de captación en la fosa renal derecha, RI: 100% función renal; 2) renograma (3 meses): función renal izquierda normal, ausencia de visualización de parénquima funcionante en fosa renal derecha; 3) BUN, creatinina, ionograma y EAB, sedimento, Ca/Cr, test de concentración urinaria y MAU, normal; 4) eco renal (6 meses): RD de 4 cm desestructurado por múltiples quistes sin parénquima normal compatible con displasia multiquistica, RI normal; 5) CUMS (6 meses): sin reflujo vesicoureteral, y 6) Eco renal (21/2 años): lecho renal derecho con imagen multiquistica caudal de 35 mm, RI «vicariante». En el plano vesicoprostático derecho existe un área micromultiquistica de 15 mm

**Caso 2:** Niño de 21/2 años con diagnóstico prenatal de hidronefrosis derecha. Aumento de tamaño de teste derecho, donde presenta masa de consistencia dura. Eco renal (2.º día de vida): RD: 4 cm, totalmente desdiferenciado, aumento de ecogenicidad con áreas microquisticas de 3 mm destacando algunas de hasta 20 mm lo que pudiera corresponder con hidronefrosis congénita sin descartar una displasia multiquistica. RI: 5,6 cm con leve pielectasia de 9 mm Pruebas complementarias: 1) gammagrafía DMSA (un mes): RI normal, RD con parénquima funcionante de muy pequeño tamaño en la vertiente posterosuperior. Función renal diferencial en RD 0,5% y RI 99,5%. Anulación funcional derecha; 2) CUMS: RVU grado III izquierdo; 3) BUN, creatinina, EAB, sedimento, Ca/Cr, MAU normal, test de concentración urinaria, patológico, y 4) Eco testicular: no se observa tejido testicular derecho definido sino masa quística de 3,3 cm

**Resumen:** Tanto la dilatación quística de la vesícula seminal como la displasia quística de la rete testis son una rara afección debido al origen embriológico común del conducto mesonéfrico. Los quistes de las vesículas seminales asociados a la agenesia renal ipsilateral son raros y más en la edad



pediátrica. La displasia quística testicular está asociada a malformaciones de la vía urinaria alta en cerca del 50% de los casos. El diagnóstico de ambos es ecográfico y el tratamiento conservador, salvo en los casos sintomáticos, en que presentan dolor.

## PIELONEFRITIS XANTOGRANULOMATOSA, RARA AFECCIÓN EN PEDIATRÍA

B. Martínez Pineda, C. Melián Fernández, G. Reyes Abreu, F. Fraga Bilbao, M.P. Taco, S.C. Marichal, J.P. González Díaz, V. García Nieto  
*Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, Complejo Hospitalario Nuestra Señora de La Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España*

**Introducción:** La pielonefritis xantogranulomatosa es un proceso inflamatorio renal crónico y grave caracterizado por una destrucción del parénquima renal. Nuestro objetivo es presentar un caso clínico dada su infrecuencia en niños.

**Caso clínico:** Varón de 12 años, con retraso pondero-estatural, ITU de repetición y litiasis renal, que presenta cuadro de dolor en la fosa lumbar derecha de 7 días de evolución. Al tercer día de evolución realiza pico febril de 39,5 °C. Refiere orinas espumosas en las semanas previas, sin otra sintomatología. Exploración física: MEG, palidez cutánea y de mucosas. Distensión abdominal con dolor a la palpación, sin masas, ruidos intestinales presentes; puñopercusión derecha dolorosa, extremidades delgadas, nulo desarrollo sexual. Exámenes complementarios: hemoglobina 7,8 g/dl; VCM 69,3; leucocitos 17.700/mm<sup>3</sup>; neutrófilos 77,34%; urea 85 mg/dl; Cr 4,4 mg/dl; Na 138; K 5,3 meq/l; PCR 151,3 mg/l; VSG: 100 mm/h. EABv: pH: 7,3, CO<sub>2</sub> 31,5 mmHg, HCO<sub>3</sub> 15,1 mmol/l. Orina: albuminuria 219,0 mg/l, Prot aisl. 828,10 mg/l, Cr 25,56 mg/dl, sin presencia de cristaluria. IFG: 20 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. Hemocultivo: negativo. Urocultivo: *Proteus mirabilis* > 100.000 UFC Ecografía: dilatación pielocalicial bilateral, mayo riñón derecho con múltiples litiasis. iRM: ambos riñones aumentados de tamaño, con desestructuración de predominio en el riñón derecho, múltiples calcificaciones bilaterales, importante dilatación ureteral derecha. Dada la repercusión en la función renal, se inicia tratamiento específico sustitutivo, antibioterapia con cefotaxima por vía intravenosa y nefrostomía con posterior nefrectomía derecha por mala evolución, diagnóstico anatomo-patólogo es de pielonefritis xantogranulomatosa. Se mantuvo el compromiso de la función renal a pesar de cirugía, por lo que comienza con diálisis a la espera de trasplante.

**Discusión y conclusiones:** Esta entidad se presenta asociada a múltiples factores con clínica de ITU repetición por *Proteus mirabilis* o *E. coli* mayoritariamente, tratadas incorrectamente; litiasis, masa/dolor lumbar. Afecta principalmente al sexo femenino en la quinta década, extremadamente inusual en pediatría. El diagnóstico definitivo lo establece la anatomía patológica. El tratamiento se basa en el uso de antimicrobianos y la nefrectomía (parcial o completa). Este paciente se diagnóstica de pielonefritis xantogranulomatosa con afectación bilateral, sospechando que inicialmente

cursó con ITU, que condujo a la formación de cálculos corali-formes, probablemente como consecuencia de un RVU nunca confirmado.

## HIPERTENSIÓN ARTERIAL RENOVASCULAR EN PEDIATRÍA: APORTACIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

N. García Pérez, L. Madariaga Domínguez, M. Aguirre Meñica, M.J. Quintela Pérez, G. Ariceta Iraola  
*Hospital de Basurto, Hospital de Cruces, Bilbao, España*

**Introducción:** La HTA renovascular, causa infrecuente de HTA en niños, presenta clínica inespecífica, desde asintomática, a poliuria polidipsia y pérdida salina. La etiología principal es la displasia fibromuscular. En niños monosintomáticos, las lesiones suelen ser focales y unilaterales. Posible afectación de otras arterias (cerebrales, ilíacas, mesentéricas u aorta). Para el diagnóstico, además de la una hipertensión con hiperaldosteronismo hiperreninémico, el gold standard sigue siendo la angiografía, permite además el tratamiento por angioplastia transluminal percutánea. Revisamos nuestra casuística.

**Caso 1:** Niño de 6 años, asintomático, con HTA en estadio 2. Función renal normal con hiperaldosteronismo (1155 pg/ml) hiperreninémico (> 33,2 ng/ml/h). La eco Doppler muestra riñón izquierdo pequeño, con estenosis de arteria renal izquierda. La angio-TAC confirma la estenosis. En el renograma, RI función diferencial 35%. Control de la PA con amlodipino, pero presenta poliuria, polidipsia, con proteinuria. Angioplastia transluminal percutánea exitosa, siendo dado de alta sin medicación antihipertensiva.

**Caso 2:** Niño de 7 años, con HTA de difícil control, en estadio 2. Consulta por orinas espumosas con poliuria y polidipsia. Función renal normal, con hiperaldosteronismo (1119 pg/dl) hiperreninémico (10,7 ng/ml/h), hipercalcemia y proteinuria. Eco Doppler renal: vascularización normal. La angio-TAC muestra una estenosis de arteria polar renal izquierda. Preciso tratamiento con 3 antihipertensivos. Tras la realización de un angioplastia transluminal percutánea, es dado de alta con amlodipino.

**Caso 3:** Neonato de 15 días que presenta una insuficiencia cardíaca severa secundaria a crisis hipertensiva. Preciso control de la presión con varios antihipertensivos. Función renal normal e hiperaldosteronismo. Eco Doppler renal: riñón izquierdo pequeño, con datos de la arteria renal izquierda estenótica. Renograma función diferencial RI 15%. La angiorresonancia abdominal revela una estenosis renal polar izquierda. Al alta, tratamiento con nifedipino y captopril a dosis altas, con buen control de la PA.

**Comentarios:** La HTA renovascular es la segunda causa de HTA secundaria. Se debe sospechar en aquellos niños que presentan una HTA severa y de difícil control, con alto riesgo de lesión vascular, antecedentes de manipulación vascular previa o datos de hipocaliemia o hiponatremia y aumento de renina plasmática. El tratamiento con angioplastia transluminal percutánea produce una curación en el 50-85% de los casos.

## AFECTACIÓN NEFROUROLÓGICA EN UNA PACIENTE AFECTADA DE SÍNDROME CHARGE

M.T. Pérez Menéndez, F.A. Ordóñez Álvarez, B. Lastra Areces, N. García González, L. Díaz Simal, J. Rodríguez Suárez, F. Santos Rodríguez  
Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias

**Objetivos:** Recordar la frecuente asociación de anomalías nefrourológicas en los pacientes afectados de síndrome CHARGE.

**Introducción:** El síndrome CHARGE es una entidad de amplia y variable expresividad clínica. CHARGE es el acrónimo de: Coloboma ocular y Cranial nerve dysfunction, Heart defects, Atresia de coanas, Retraso del crecimiento y desarrollo, y Genitourinarias anomalías, Ear anomalies. Relacionado con mutaciones del gen CHD7, la mayoría de novo y de transmisión autosómica dominante.

**Caso clínico:** Niña de 7 años, fruto de gestación y parto sin incidencias. Al nacimiento, intervenida de coartación aórtica. A los 4 años, ante cuadro polimarfomático, es diagnosticada de síndrome CHARGE por mutación en heterocigosis del intrón 28 del gen CDH7. Presenta: coloboma nervio óptico izquierdo y parálisis facial izquierda, coartación de aorta, retraso psicomotor y ponderoestatural, disfunción vesical con incontinencia urinaria, orejas displásicas y sordera neurosensorial bilateral. A los 7 años, en el estudio de vómitos de repetición, se objetiva ecográficamente hidronefrosis izquierda con pelvis de 29 × 35 × 28 mm y cortical muy adelgazada. El MAG 3 muestra patrón izquierdo obstructivo, con función severamente disminuida. Se realiza una nefrostomía de descarga y el nefrostograma indica síndrome de la unión pieloureteral, por lo que en un segundo tiempo se realiza pieloplastia y se observa la presencia de un vaso polar. En el análisis urinario izquierdo, proteinuria de 6g/l. Buena evolución posquirúrgica, con nefrostograma normal.

**Comentarios:** Se estima que aproximadamente uno de cada 3 pacientes afectados de síndrome CHARGE pueden presentar anomalías nefrológicas y 2 de cada 3 anomalías genitales, es por ello que se debe realizar una adecuada evaluación genitourinaria incluyendo ecografía renal y vesical. Las anomalías urinarias más frecuentes son la hidronefrosis con o sin dilatación ureteral, reflujo vesicoureteral, anomalías morfológicas o numéricas y la disfunción vesical.

**Conclusión:** Ante el diagnóstico de todo síndrome polimarfomático, debemos tener presentes todas las posibles manifestaciones clínicas con el fin de realizar un diagnóstico lo más precoz posible.

## VACUNA INDIVIDUALIZADA BACTERIANA COMO PREVENCIÓN DE ITU RECURRENTES. ¿PODRÍA SER UNA ALTERNATIVA?

E. Pérez González, M. Marín Patón, B. Sánchez Sánchez  
Hospital Virgen Macarena, Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España

**Introducción:** Las vacunas bacterianas polivalentes (VBP) activan la inmunidad adaptativa con respuesta específica frente a las bacterias incluidas en la vacuna y actúan como inmunomoduladores estimulando a la inmunidad innata (inespecífica). Las vacunas bacterianas polivalentes pueden estar hechas con bacterias completas inactivadas o sus fragmentos. Es útil en personas que tienen infecciones recurrentes a nivel del tracto respiratorio o urogenital. El resultado es la disminución del número y la severidad de las infecciones y el menor consumo de antibióticos.

**Resumen de casos:** 1) Niña de 9 años, con ITU de repetición no febriles. AP: ureteropieloplastia izquierda en el primer año de vida. Ureterohidronefrosis residual bilateral no obstructiva. Disinergia detrusor-esfinteriana sin residuo vesical. Cl Cr: 120 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. Estudio inmunológico: normalidad en niveles de inmunoglobulinas y subclases de IgG G, estudio de subpoblaciones y marcadores linfocitarios, funcionalidad linfocitaria, así como en la capacidad oxidativa de los granulocitos de la paciente. Déficit severo de lectina fijadora de manosa (MBL). 2) Niña de 7 años, con ITU de repetición, algunas febriles. DMSA, ecografía renal, urodinamia y CUMS normales. Cl Cr: 120 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. Estudio inmunológico: déficit severo de MBL. 3) Niñas de 6 y 9 años, con ITU de repetición no febriles. DMSA, ecografía renal, urodinamia y CUMS, normales. Cl Cr: > 90 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>. Estudio inmunológico: normal.

**Conclusiones/comentarios:** Se utilizó VBP sublingual para el tratamiento de las recurrencias. En la mitad de los casos la evolución fue favorable, sin recurrencia. En un caso se retiró la vacuna ante la recurrencia de ITU febriles y en otro precisó antibiótico por ITU no febril tras 5 meses de terapia, estando asintomática desde entonces. La terapia con Uromune® podría ser una terapia alternativa, habría que definir en qué situaciones y a qué pacientes, necesitándose estudios más amplios para ello.

## HIPERPARATIROIDISMO NEONATAL: 2 CASOS

J. Marín Serra, J. Fons Moreno, S. Ferrando Monleón, A. Peris Vidal, L. Martínez Rodríguez, A. Hervás Andrés, J. Sánchez Zahonero, R. Hernández Marco  
Hospital Dr. Peset, Valencia, Hospital Clínico, Valencia, Hospital de la Ribera-Alzira, Centro Salud Serrerria 2, Valencia, Hospital Lluís Alcanyis, Xàtiva, Valencia, España

**Introducción:** El hiperparatiroidismo neonatal (HPN) es poco frecuente. Requiere diagnóstico y tipificación precoz para evitar complicaciones graves. Presentamos 2 casos debidos a formas diferentes de HPN.

**Caso 1:** RN varón, EG 35 semanas, PN 2.080g No antecedentes familiares de interés; padres no consanguíneos. Estudio Ca-Pi-PTH en padres, normal. Poli-hidramnios. Apgar 3/6. Hipotonía generalizada, tórax pequeño, requirió ventilación mecánica durante 40 días.

|           | Ca/Pi/Mg<br>mg/dl | Fosf.alc.<br>U/l | PTH<br>pg/ml | 25OH<br>ng/ml | UCa/Ucr<br>mg/mg | RTP<br>(%) |
|-----------|-------------------|------------------|--------------|---------------|------------------|------------|
| < 15 días | 11,2/4,1/2,0      | 703              | 779          |               | 1                | 42         |
| 30 días   | 12,3/3,7/1,9      | 1.397            | 1177         | 35            | 1,1              | 54         |
| 90 días   | 13,1/4,9/2,3      | 1.234            | 15           |               | 0,34             | 77         |

Ecografía renal: nefrocalcinosis leve hasta los 16 meses. Rx tórax-esqueleto: adelgazamiento costal-reabsorción subperióstica-fractura diáfisis fémur izquierdo. Ecografía tiroides paratiroides: normal. No tratamiento específico. Actualmente 12 años, asintomático, mantiene hipercalcemia-hipocalciúrica con PTH 60 pg/ml y osteopenia. Estudio del gen CaSR: portador heterocigoto mutación Cys582Tyr.

**Caso 2:** RN varón, EG 30 semanas, PN 960g PEG disarmonico. No antecedentes familiares de interés; FIV (óvulo donante). Estudio Ca-Pi-PTH en padres, normal. Maduración con corticoides. Apgar 6/10. Exantema máculo-papuloso por focos de hematopoyesis extramedular; se descarta infecciones congénitas. Neutropenia y trombocitopenia durante primeras semanas. Hipotonía generalizada, tórax pequeño, requirió ventilación no invasiva (CPAP) durante 60 días.

|           | Ca/Pi/Mg<br>mg/dl | Fosf.alc.<br>UI/l | PTH<br>pg/ml | 25OH<br>ng/ml | UCa/Ucr<br>mg/mg | RTP<br>(%) |
|-----------|-------------------|-------------------|--------------|---------------|------------------|------------|
| < 15 días | 9,0/3,0/1,6       | 1.430             | 341          | 43            | 2,1              | 99,6       |
| 30 días   | 9,2/4,5/1,8       | 1.832             | 405          |               | 0,1              | 95         |
| 90 días   | 9,9/5,0/2,0       | 1.450             | 56           | 61            | 0,3              | 98         |

Ecografía renal: foco hiperecogénico en cálices con nefrocalcinosis leve, se normaliza en 60 días. Rx tórax-esqueleto: aspecto «apolillado»-reabsorción subperióstica-fracturas costales y en ambos peronés; normalización a los 40 días. Ecografía tiroides-paratiroides: normal. No tratamiento específico. Actualmente 6 meses, asintomático con normalización progresiva de peso y longitud. Valores analíticos normales. Estudio del gen CaSR: no mutaciones.

**Comentarios:** El HPN es heterogéneo, con formas graves que requieren tratamiento con bifosfonatos y paratiroidectomía precoz, y otras con normalización espontánea.

## LITIASIS RENAL MÚLTIPLE EN 2 HERMANOS CON CONCENTRACIONES ELEVADAS DE OXALATO URINARIO

C. Mir Perello, M.D. Rodrigo Jiménez, J. Lumbreras Fernandez, A. Hernández Calvarro, C. Peña Vilorio, P. Piza Reus, Sáez de Barroso, F. Grases Freixedef  
*Hospital Son Espases, Instituto Universitario de Investigación en Ciencias de la Salud, UIB, Bunyola, Baleares, España*

**Introducción:** Entre los factores predisponentes a la litiasis renal destacan las malformaciones y las alteraciones metabólicas urinarias. Para el diagnóstico de estas últimas es el valor de los índices urinarios (soluto/creatinina) la herramienta más utilizada. No obstante, la concentración de ciertos parámetros urinarios confiere ya riesgo de cristalización. Es conocido el papel del oxalato urinario en la formación de litiasis, siendo el 15% del oxalato urinario procedente de la dieta y su absorción intestinal inversamente proporcional a la del calcio. Dentro de los alimentos ricos en oxalato, destaca la leche de soja.

**Objetivo:** Presentar los casos clínicos de 2 hermanos con malformaciones urinarias leves y litiasis bilaterales renales, con concentraciones (mg/l) de oxalato urinario elevadas, atribuidas al consumo elevado de leche de soja.

**Caso 1:** varón de 4 años controlado en Urología Infantil por duplicidad renal bilateral. En control ecográfico evolutivo se detecta hidronefrosis importante a ambos hemirriñones izquierdos y 2 litiasis renales bilaterales intraparenquimatosas. Se realiza TAC, con litiasis obstructiva ureterovesical izquierda. Primer estudio metabólico: ca/creat 0,05 mg/g, citrato/creatinina 360 mg/g, oxalato/creat 89,7 mmol/mol, oxalato 66 mg/l. TEST de riesgo litógeno: cristalización de sales cálcicas positivo. Tras litotricia, no se obtienen fragmentos susceptibles de analizar. Tratamiento: disminuir consumo de soja, citrato y fitato oral. A los 6 meses, persistencia de litiasis intrarrenales, ca/creat 0,18, citrato/creatinina 600, oxalato/creat 45,7 mmol/mol, oxalato 25 mg/l. **Caso 2:** Hermano mayor de 6 años de edad, se realiza cribado ecográfico, objetivándose riñón derecho con hidronefrosis y en urografía iv gran litiasis pélvica derecha, con estenosis infundibular que descarta la posibilidad de litotricia. Primer estudio metabólico ca/creat 0,09, citrato/creat 140, oxalato/creat 43 mmol/mol, oxalato 65 mg/l. Se inicia tratamiento médico igual al hermano. Extracción quirúrgica de litiasis que se analiza: oxalato cálcico dihidrato. A los 6 meses, eco y DTPA, normales. Calcio/creatinina 0,16 mg/mg, citrato/creatinina 273 mg/g, oxalato/creatinina 28,5 mmol/mol, oxalato 22,7 mg/l. **Comentarios:** En el estudio metabólico urinario de ambos hermanos solo destacaba un índice citrato/creatinina bajo. A pesar de que el índice oxalato/creatinina era normal, la concentración de oxalato en orina (mg/l) era elevada (> 35 mg/l), lo cual unido a la estasis urinaria condicionó la formación de litiasis oxalocálcicas.

## NEFRONOPTISIS JUVENIL EN EL SÍNDROME DE JOUBERT. A PROPÓSITO DE 3 CASOS

S. Sánchez Zahonero, E. Román Ortiz, A. García Pérez, M.L. Matoses Ruipérez, J. Lucas García, S. Mendizabal Oteiza  
*Hospital La Fe, Valencia, España*

**Introducción:** El síndrome de Joubert (SJ) es un trastorno hereditario autosómico recesivo poco frecuente, que se engloba dentro de las ciliopatías. Existe afectación neurológica, hepática, ocular y renal (nefronoptisis), siendo esta la que determina el pronóstico por su evolución a fallo renal. La afectación neurológica es característica, con imágenes patognomónicas en la RMN (signo del diente molar), pero la afectación renal puede pasar desapercibida.

**Objetivos:** Presentamos 3 casos de SJ asociado a nefronoptisis, para resaltar la evolución renal silente hasta el diagnóstico de insuficiencia renal terminal (IRT).

**Casos clínicos:** Las características de los pacientes se muestran en la tabla 1. Todos muestran afectación neurológica, ocular y neuroimagen característica. La afectación renal se identifica en situación de fallo renal a partir de los 10 años en 2 casos y en edad adulta en el tercero. Actualmente, un paciente es portador de injerto renal funcionante, el segundo ha regresado a DP tras fracaso inmediato de trasplante renal y la paciente adulta precisó HD al diagnóstico, actualmente ERC estadio 5 sin depuración extrarrenal.

**Comentarios:** El SJ es una enfermedad infrecuente con sintomatología neurológica característica y diagnóstico de

Tabla 1 Características de los pacientes

| Sexo  | Edad<br>Años | Clínica     |        |          |       |
|-------|--------------|-------------|--------|----------|-------|
|       |              | Neurológica | Ocular | Hepática | Renal |
| Varón | 10           | +           | +      |          | +     |
| Varón | 14           | +           | +      |          | +     |
| Mujer | 41           | +           | +      | +        | +     |

neuroimagen patognomónico. La afectación renal ocurre en un 30% de los pacientes en forma de displasia quística o nefronoptosis. La sintomatología de poliuria, nicturia, hipostenuria y anemia puede pasar desapercibida durante la primera década de la vida, por lo que el diagnóstico suele ser tardío, en situación de fallo renal terminal, que se presenta entre los 6 y 13 años. Las alteraciones oculares se asocian a enfermedad renal, que se manifiesta ecográficamente de forma más precoz. Mutaciones en 8 genes se relacionan con el SJ y aunque existe correlación fenotipo-genotipo, el estudio genético es muy complejo.

**Conclusión:** Todos los pacientes con SJ precisan valoración nefrológica para el diagnóstico precoz de nefronoptosis asociada, para enlentecer la progresión y prevenir las complicaciones secundarias al fallo renal.

## NEFROCALCINOSIS UNILATERAL COMO MANIFESTACIÓN DE UNA ENFERMEDAD RENOVASCULAR

P. Arévalo González, K. Altali Alhames, C. de Lucas Collantes, M. Miralles

*Hospital Puerta de Hierro, Majadahonda, Madrid, España*

**Introducción:** La HTA primaria pediátrica es un diagnóstico de exclusión. La mayoría de los menores de 15 años con HTA tienen una causa susceptible de tratamiento e incluso de curación. La primera aproximación radiológica suele ser ecográfica por su accesibilidad y seguridad. La nefrocalcinosis se manifiesta como una hiperecogenicidad de pirámides renales, generalmente bilateral y difusa. Presentamos el caso de una paciente con HTA vasculorrenal y nefrocalcinosis unilateral como primer hallazgo radiológico.

**Caso clínico:** Niña de 8 años con antecedente de talla baja y trastorno por déficit de atención e hiperactividad en tratamiento con metilfenidato, sin antecedentes familiares de interés. En un control rutinario se encuentran cifras tensionales de 170/110 mmHg (percentil > 99), persistentes tras la retirada de dicho fármaco. Previamente asintomática. Valorada en nefrología pediátrica, donde se decide ingresar. Se inicia tratamiento con amlodipino y enalapril, con mal control e inicio de cefalea moderada persistente por lo que se traslada a UCIP para seguimiento estricto y control. Se realizó una ecografía renal, encontrando hiperecogenicidad medular unilateral difusa de riñón derecho, eco-Doppler con signos de estenosis de arteria renal izquierda. Angio-TAC con displasia arterial renal izquierda con estenosis significativa. Calcio en sangre 10,8 mg/ml, calciuria de 9 mg/kg/día, resto de bioquímica y hematología normal. Valoración cardiológica y oftalmológica normal.

**Conclusiones:** Las causas secundarias de HTA predominan en pediatría; las más frecuentes incluyen enfermedades del parénquima renal, renovasculares y endocrinológicas. La sospecha de enfermedad renovascular (ERV) constituye un reto diagnóstico ya que actualmente no existe ningún estudio no invasivo capaz de descartarla. La ecografía y la eco-Doppler son útiles gracias a medidas indirectas de velocidad pico sistólica y el fenómeno de parvus et tardus. En nuestra paciente, se encontró una hiperecogenicidad de pirámides renales unilateral sugestiva de nefrocalcinosis; sin embargo, esta es usualmente homogénea y simétrica. En nuestro caso, la afectación fue contralateral al riñón con ERV. Los casos de nefrocalcinosis unilateral descritos en la literatura son escasos e incluyen causas infecciosas, hemoglobinopatía por células falciformes, ectasia tubular, fibrosis medular y ERV.

Ante un niño hipertenso con nefrocalcinosis unilateral debe sospecharse y buscarse la existencia de enfermedad vasculorrenal en el riñón contralateral.

## HEMÓLISIS E INSUFICIENCIA RENAL AGUDA EN EL POSTOPERATORIO DE CIRUGÍA CARDÍACA INFANTIL

B. Ruiz Derlinchan, B. Valenciano, G. Iacona, M.L. Antunez, A. Todorčevich

*Hospital Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España*

**Introducción:** La anemia hemolítica por hemólisis extrínseca ha sido descrita en cirugía cardíaca después del implante de prótesis valvulares mecánicas. En la cirugía valvular reparadora, es una complicación excepcional, especialmente en población pediátrica. Presentamos un caso que, tras intervención valvular reparadora, presentó anemia hemolítica con insuficiencia renal aguda secundaria a la hemoglobinuria, en el contexto de una bacteriemia por *Salmonella enteritidis*.

**Material y métodos:** Niña de 10 años procedente de Guinea Bissau que ingresa en nuestro centro para tratamiento quirúrgico de una insuficiencia mitral (IM) grave secundaria a cardiopatía reumática.

**Resultados:** Datos previos a la intervención: paciente afebril y con escaso desarrollo ponderal. AC: soplo sistólico 4/6. Ecocardiograma: aumento del tamaño de aurícula izquierda; IM (dilatación anillo de válvula mitral con retracción de su velo posterior, cuerdas tendinosas engrosadas y con fusión parcial); insuficiencia tricuspídea moderada; aumento de las presiones pulmonares. Hemograma, bioquímica y función renal, normales. Intervención: anuloplastia mitral con anillo semirrígido. Evolución postintervención: en el primer día del postoperatorio, emisión de orina colúrica; al tercer día, astenia y picos febriles de 39°C; diuresis conservada. Estudios complementarios: anemia hemolítica con valores de hemoglobina no superiores a 7 mg/dl, presencia de esquistocitos, test de Coombs negativo y estudio morfológico y enzimático del hematíe, normales. Hemocultivo positivo, con crecimiento de *Salmonella enteritidis* (grupo D1). Bioquímica: valores de creatinina máximos de 3,8 mg/dl, sedimento urinario en el que no se detectan

hematías. A los 29 días del postoperatorio, una vez completado el tratamiento antibiótico de la bacteriemia por *Salmonella*, se somete a la paciente a ecocardiograma transesofágico, que diagnostica una dehiscencia parcial (3 mm) del anillo protésico. Se procedió a su reintervención (anuloplastia mitral con anillo semirrígido), tras la cual remiten la anemia hemolítica y hemoglobinuria, y la función renal mejoran progresivamente hasta su normalización.

**Conclusiones:** La dehiscencia parcial del anillo protésico fue la causa de la anemia hemolítica con insuficiencia renal aguda asociada en este caso. La procedencia de la paciente obligó a descartar otras posibles causas o afección asociada antes de la reintervención. La función renal se resolvió totalmente tras la reintervención.

## PIELONEFRITIS XANTOGRANULOMATOSA

C. Moreno, A. Rodríguez, A. Marchal, B. Valenciano, L. Ramos, R. Ávila, L. León  
*Hospital Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España*

**Introducción:** La pielonefritis xantogranulomatosa (PXG) es considerada una forma complicada de pielonefritis bacteriana crónica. Su etiología es desconocida; se asocia a litiasis renal y guarda relación con infecciones urinarias de repetición y anomalías en el flujo urinario. Su diagnóstico está basado en los hallazgos radiológicos y anatomopatológicos.

**Casos clínicos:** Caso 1: niño de 7 años, con antecedentes de litiasis bilateral tratada mediante litotricia, consulta 3 años después decaimiento y dolor lumbar; se realiza analítica que muestra valores de hemoglobina de 6,5 g/dl, hematocrito 20,7%, VCM 59,9 fL y PCR 22 mg/dl. Orina: piuria. Urocultivo: negativo. Rx abdomen: litiasis en riñón izquierdo (RI). UIV: RI no funcionante con litiasis coraliforme, ECO y TAC renal compatibles con PNX y gammagrafía renal con función diferencial del 15% en RI. Caso 2: lactante varón de 4 meses, que presenta cuadro de fiebre, irritabilidad y rechazo parcial de tomas; se realiza una analítica donde presenta valores de hemoglobina de 8,4 g/dl, hematocrito 24,9% y PCR 14,7 mg/dl. Orina: piuria. Urocultivo negativo. Rx abdomen: litiasis en RD. ECO y TAC renal compatibles con PNX y gammagrafía renal con función renal diferencial del 16% en RD. En ambos niños se practicó una nefrectomía del riñón afectado. El estudio anatomopatológico se informó como hallazgos de pielonefritis crónica pero en ninguno de los casos se encontraron macrófagos cargados de lípidos, hallazgo específico de esta afección.

**Discusión:** Los resultados anatomopatológicos cuestionan el diagnóstico de PXG, pero planteamos la posibilidad de que estos hallazgos puedan corresponderse con un período evolutivo precoz del mismo proceso.

## CISTITIS HEMORRÁGICAS VÍRICAS Y PARASITARIAS

S. Chocrón, A. Madrid, J.M. Valle, A. Martínez Urgell, R. Vilalta, E. Lara, M. Muñoz, J.L. Nieto  
*Hospital Materno Infantil Vall d'Hebron, Barcelona, España*

**Introducción:** La hematuria macroscópica es un hallazgo poco frecuente en la población general, con una prevalencia del 0,13 al 0,41%. En la población infantil sana, las infecciones urinarias representan la causa más frecuente. En estos casos los patógenos causantes de cistitis hemorrágica corresponden a gérmenes que colonizan el área periuretral y que comúnmente son bacterias entéricas. Por otro lado, entre las causas víricas hallamos predominantemente al adenovirus. Sin embargo, no se pueden obviar otras etiologías que, aunque infrecuentes, requieren su descarte si las habituales han sido excluidas.

**Objetivos:** Presentamos una serie de 5 casos clínicos que tienen especial interés por corresponder a cuadros de hematuria macroscópica cuyos agentes etiológicos no son los habituales.

**Resultados:** Trataremos la presentación, el diagnóstico, el manejo y la evolución de 5 pacientes que comenzaron con hematuria macroscópica de etiología infecciosa, de los cuales 3 casos fueron por poliovirus (BK y JC) y 2 casos de origen parasitarios secundarios a esquistosomiasis.

**Conclusiones:** Tras descartar las causas más frecuentes de hematuria macroscópica, se debería valorar cada caso sobre la base de una completa historia clínica, sin obviar su contexto epidemiológico. Esto nos permitirá orientar las exploraciones complementarias que se consideren adecuadas según la sospecha clínica y ofrecer la solución terapéutica más adecuada.

## DISPLASIA RENAL MULTIQUÍSTICA SEGMENTARIA. A PROPÓSITO DE UN CASO

C. Canduela Fernández, I. Iturralde Orive, G. Lopez Santamaria, A. Ona Ochoa, D. Jimenez Villareal, N. Insausti Jaca, M. Aperribai Ulacia, A. Gozalo Garcia  
*Hospital Alto Deba, Hospital de Cruces, Arrasate, Gipuzkoa, España*

**Introducción:** La enfermedad quística renal engloba un grupo de enfermedades diversas. La displasia renal multiquística (DRMQ) es la segunda causa de masa abdominal palpable en el recién nacido y la causa más frecuente de masa renal quística en los niños, siendo su frecuencia de 1/4.000 recién nacidos.

**Objetivo:** Presentar un caso de displasia renal multiquística segmentaria sin malformaciones asociadas y definir las características diferenciales de ésta con respecto a otras enfermedades quísticas renales.

**Caso clínico:** RN varón en que en la ecografía prenatal 32 semana se aprecia una masa quística a nivel de riñón derecho (AF sin interés). En la exploración neonatal se aprecia una masa a nivel del flanco derecho, realizándose una ecografía a las 48 h de vida con los siguientes hallazgos: riñones en situación normal y presencia de masa hiperecogénica, mal definida, con diversas imágenes quísticas de diferente tamaño en su interior en el polo superior de riñón derecho. Se solicitan nuevas pruebas complementarias: CUMS (no existencia de reflujo); DMSA (ausencia de actividad en mitad superior de riñón derecho; FRR 36,6% RD y 63,4% RI) y RMN (RD de 42 mm; RI 52 mm longitud. En tercio superior del RD se aprecian varias lesiones quísticas uniloculares, no

comunicadas entre sí, de diferente tamaño, con paredes finas y regulares; contenido líquido y ausencia de septos internos. Resto del parénquima renal, normal). Ante estos hallazgos, se realiza el diagnóstico de displasia renal multiquistica segmentaria sin enfermedad asociada.

**Comentarios:** La displasia renal multiquistica segmentaria es un subtipo poco frecuente de displasia renal quística (representa el 4% dentro de estas). Se debe plantear el diagnóstico de displasia renal multiquistica segmentaria ante los siguientes hallazgos: afectación de un único segmento renal (habitualmente el superior), múltiples quistes de tamaño diferentes, no comunicantes, rodeados de estroma displásico, con función renal muy disminuida o nula en las masas quísticas, y tendencia a regresión. Las características antes descritas sirven para establecer diagnóstico diferencial con otras entidades quísticas, tales como enfermedad quística localizada o segmentaria del riñón; enfermedad renal poliquistica, neoplasia quística (Wilms) y nefroma quístico multilocular.

## SÍNDROME DE LESCH-NYHAN. APORTACIÓN DE UN CASO

L.M. Ramos Macias, B. Valenciano Fuentes, A. Rodríguez González, C. Moreno Canto, L. Toledo Bravo de Laguna, J.C. Cabrera López, S. Martínez Mejias, S. Alonso-Graña López-Manterola

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

**Introducción:** El síndrome de Lesch-Nyhan es un trastorno hereditario en el metabolismo de las purinas. Se hereda ligado al cromosoma X y en la mayoría de los casos se presenta en niños varones. La enfermedad traduce el déficit de hipoxantina guanina fosforribosiltransferasa (HPRT), con niveles excesivos de ácido úrico en sangre y orina. No existe un tratamiento específico para el síndrome de Lesch-Nyhan. **Caso clínico:** Varón de 9 años, remitido desde Neurología para estudio de hiperuricemia con hiperuricosuria. Ha presentado episodios de emisión de orinas oscuras acompañado de dolor abdominal tipo cólico. Recibe tratamiento con alopurinol y citrato potásico. Antecedentes personales de retraso motor, microcefalia, movimientos distónicos y conductas autoagresivas. Diagnosticado de síndrome de Lesch-Nyhan. Se objetiva una deficiencia severa de HPRT. Presenta una delección en el gen HPRT1, que incluye el exón 9. EXPF: microcefalia, conectado y vigil, colaborador; sostén cefálico con lateralización a la derecha, cara con epicantus, filtrum largo y pliegue palpebral con oblicuidad hacia arriba. Hipertonía del hemicuerpo derecho, tetraparesia espástica-distónica, actitud escoliótica. Hiperreflexia difusa y simétrica. Los últimos controles analíticos muestran: Cr S: 0,49 mg/dl; Ac úrico S: 5,5 mg/dl; Osm U: 580 mOsm/kg; IEx Ur: 0,59 mg/100 GFR (vn < 0,53); Ex F Ur: 10,9% (vn < 10%). La ecografía abdominal muestra microlitiasis en los túbulos colectores

**Comentario:** Comunicamos el caso para su difusión y mejor manejo por los nefrólogos-pediatras. El déficit de la HPRT ocasiona un exceso en la producción de ácido úrico que se controla con alopurinol. La transformación de ácido úrico en

xantina e hipoxantina puede producir depósitos y cálculos de xantina renales que se sumarían a los de ácido úrico. El objetivo de tratamiento es conseguir niveles de ácido úrico normales, con adecuada eliminación urinaria de xantina e hipoxantina. Se recomienda asesoramiento genético para los futuros padres con antecedentes familiares del síndrome de Lesch-Nyhan.

## ¿ES OBLIGATORIA LA GAMMAGRAFÍA RENAL EN EL ESTUDIO DE UNA AGENESIA RENAL? APARICIÓN TARDÍA DE UN RIÑÓN AUSENTE

B. Amil Pérez, C. García-Salmones González, A. Cantos Meana, R. Barriga Beltrán

*Instituto Hispalense de Pediatría, Hospital de Valme, USP-Clinica Sagrado Corazón, Sevilla, España*

**Introducción:** La ecografía pre y posnatal precoz sin seguimiento en la detección de riñones ectópicos puede llevar a diagnosticar una falsa agenesia renal. La gammagrafía renal rastrea el tejido renal funcionante y puede identificar masa renal ectópica. Presentamos un caso confirmado solo por ecografía y con aparición tardía y aparatosa de una masa renal que se presumía ausente.

**Caso clínico:** Niña de 9 años, remitida estudiada por el hallazgo de una masa abdominal dura que protruye en la pared abdominal paraumbilical en el contexto de un proceso febril sin clínica abdominal ni urinaria, para descartar afección tumoral.

**Antecedentes:** Seguida en otro centro hospitalario por ausencia de riñón derecho en un ecografía del octavo mes de gestación. En la primera semana de vida, se realizó una ecografía abdominal, que confirmó la agenesia renal derecha, y CUMS, que fue normal. Controlada en consultas externas hasta el año de vida, pasando a la consulta de pediatría de atención primaria, sin realizarse más estudios de imagen. **Estudios complementarios:** ecografía abdominal: imagen bilobulada (diámetro máx. 7 cm) con ecoestructura y vascularización compatibles con masa renal, sin dilatación de la vía excretora. Riñón izquierdo normal (diámetro máx. 12 cm). DMSA TC99\*: riñón pélvico derecho con defectos focales; riñón izquierdo, normal. Función renal diferencial: riñón derecho 30%, riñón izquierdo RI 70%. RNM con contraste: riñón pélvico derecho, en la bifurcación aórtica, pelvis anterior, parénquima normal, captación de contraste homogénea. Evolución: asintomática, sin HTA, sin infecciones de orina.

**Comentarios:** La ectopia renal rara y su presentación como una masa abdominal no es frecuente, pues habitualmente se diagnostica antes. Se origina por una alteración en la fase de ascenso embrionario, quedando a nivel pélvico y habitualmente está malrotado, lo que puede explicar la protrusión en la pared abdominal. En el caso presente, la ecografía abdominal no pudo detectar la ectopia renal en el feto ni en la recién nacida. La demostración de tejido renal sano ectópico por DMSA plantea si esta prueba debe de formar parte del estudio de la agenesia renal, máxime si la ausencia ocurre en el tercer trimestre y el riñón contralateral no es grande.

## PÚRPURA DE SCHÖNLEIN-HENOCH CON PROTEINURIA NEFRÓTICA PERSISTENTE: COMUNICACIÓN DE UN CASO

F.J. Romero Sala, A.R. Barrio Sacristán, J.A. Lozano Rodríguez, M.J. López Rodríguez  
HSPA Cáceres, Cáceres, España

**Introducción:** La nefropatía de la púrpura de Schönlein-Henoch (NPSH) tiene 2 presentaciones principales: 80%, hematuria macro o microscópica, a veces con proteinuria no nefrótica, con función renal normal o levemente disminuida, y 20%: síndrome nefrítico y/o nefrótico. Evolución: a) 94% resolución espontánea en 2-8 semanas, con recuperación completa a los 18 meses; b) 2-5%: enfermedad renal crónica (ERC) persistente y/o progresiva. Riesgo de ERC: correlacionado con gravedad clínica (hematuria  $\pm$  proteinuria leve: < 5%; síndrome nefrótico: 40%, nefrótico-nefrítico > 50%) e histopatología renal (semilunas epiteliales > 50%, esclerosis glomerular y fibrosis intersticial). Tratamientos potencialmente beneficiosos para evitar o enlentecer la ERC (inmunosupresores y antiproteínúricos) serían más eficaces en fases iniciales, antes de desarrollarse esclerosis glomerular o intersticial. Presentamos un caso de proteinuria nefrótica persistente.

**Caso clínico:** Niña de 5 años, el 8 de noviembre de 1996 inicia PSH con afectación cutánea, articular leve y renal con proteinuria nefrótica (119 mg/m<sup>2</sup>/h), microhematuria (60-70 HE/campo), normoalbuminemia (3,8 g/dl), hipercolesterolemia (229 mg/dl), normotensa (95/46) y filtrado glomerular normal (131 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>). Evolución: al mes, proteinuria nefrótica persistente (98 mg/m<sup>2</sup>/h). Se realiza una biopsia renal: incremento leve de matriz mesangial, sin necrosis, esclerosis, proliferación extracapilar ni afectación túbulo-intersticial; depósitos de IgA y vasculitis leucocitoclástica de vaso pequeño: glomerulonefritis (GN) proliferativa mesangial pura, o NPSH estadio II: aparece en 46% de los casos, y se resuelve generalmente con el tiempo, sin ocasionar daño permanente. Se decide seguimiento sin tratamiento. Proteinuria (mg/m<sup>2</sup>/h): 8 semanas: 77; 11 semanas 43; 10 meses: 4.

Colesterol: normal al año. Nuevos brotes: 2.º (12 meses) sin afectación renal; 3.º (17 meses): proteinuria leve; 4.º y 5.º (segundo año): sin afectación renal; 6.º y último (tercer año): con rectorragia y proteinuria leve. Alta a los 14 años, tras 6 años sin recaídas, con función renal, PA normal, proteinuria y microhematuria negativas y colesterol normal.

**Comentarios:** Nuestro caso corresponde con una presentación clínica moderada, con un riesgo de ERC del 15%. La histología descartó factores de mal pronóstico: no se instauró tratamiento, evolucionando favorablemente. Se recomendó especial atención a la PA durante posibles futuros embarazos.

## TROMBOSIS DE SENO TRANSVERSO SECUNDARIO A OTITIS MEDIA: UNA INFECCIÓN POTENCIALMENTE GRAVE EN PACIENTES CON SÍNDROME NEFRÓTICO

R. Ramos Graciano, A. Feliu Rovira, A. Madrid  
Hospital Universitari Sant Joan de Reus, Reus, Tarragona, España, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

**Introducción:** La trombosis venosa cerebral (TVC) constituye una entidad poco frecuente en la población pediátrica, con gran variabilidad clínica y etiológica. Los pacientes con síndrome nefrótico son especialmente susceptibles por el estado de hipercoagulabilidad secundario a la pérdida urinaria de proteínas C, S y antitrombina III y a factores procoagulantes, como el aumento de los niveles de fibrinógeno, trombocitosis e hiperagregabilidad plaquetaria. Se considera una complicación poco común, estimada en uno de cada 700 casos de síndrome nefrótico. La presencia concomitante de otitis media (OMA) por su localización, con gran potencial de propagación más allá de sus límites anatómicos por diferentes mecanismos, puede resultar un mecanismo potenciador de esta complicación trombótica grave.

**Caso clínico:** Paciente varón de 7 años, afectado de SN corticodependiente, en tratamiento con tacrolimus de forma crónica, que en el contexto de un cuadro séptico con foco otogénico inicia clínica de cefalea continua, papiledema bilateral e hipertensión endocraneal. En la TAC craneal se observa una otomastoiditis inflamatoria derecha de probable origen crónico, con trombosis de seno transversal ipsilateral. Las imágenes de la RNM cerebral confirmaron el diagnóstico. Preciso de tratamiento anticoagulante prolongado con heparina, junto a edemox y antibioterapia de amplio espectro, con restitución ad integrum funcional y estructural del SNC.

**Conclusión:** La tromboflebitis del seno transversal es una complicación trombótica grave que puede ocasionar clínica importante de hipertensión endocraneal de larga duración, con posibles secuelas neurosensoriales, especialmente por atrofia del nervio óptico. En niños con síndrome nefrótico, hay que mantener un elevado índice de sospecha ante la aparición de clínica de hipertensión endocraneal para establecer tratamiento anticoagulante precoz, sobre todo en el contexto de enfermedad infecciosa ótica o sinusal.

## ANOMALÍAS PATOLÓGICAS EN RIÑÓN ÚNICO FUNCIONANTE. SERIE DE CASOS

D. Ruiz Díaz, G.M. Cara Fuentes, J. Manuel Fernández Lorenzo, E. Pérez Bonilla, M.I. Pérez Pérez, M. Baca Cots  
Hospital Quirón, Málaga, España

El objetivo de esta comunicación es dar a conocer una serie de casos que hemos tenido en la Unidad de Nefrología del Hospital Quirón Málaga en un corto período, por la excepcionalidad de encontrar alteraciones en niños que presentan un solo riñón funcional.

El primer caso es una recién nacida mujer, producto de un embarazo gemelar, con diagnóstico prenatal de agenesia renal y dilatación de pelvis renal a nivel del riñón contralateral, que inicialmente presentaba una hidronefrosis grado III/IV con uréter proximal dilatado y pelvis renal de 9 mm, en la que inicialmente se instauró profilaxis antibiótica con

amoxicilina y se realizó CUMS que descartó la presencia de reflujo vesicoureteral, con buena evolución en controles ecográficos posteriores, habiendo disminuido la dilatación al mes de vida hasta no apreciarse el uréter y persistir una dilatación de pelvis renal de 5 mm

El segundo es un recién nacido varón, con diagnóstico prenatal de displasia renal multiquística izquierda, que se confirmó posnatalmente con gammagrafía renal DMSA como riñón afuncionante y riñón derecho con mala diferenciación córtico-medular, que ha cursado desde el nacimiento con elevación de creatinina, con máximo de 2,3 mg/dl y estabilizada al mes de vida con 1,1 mg/dl (aclaramiento de Cr por la fórmula de Schwartz de 23 ml/min/1,73 m<sup>2</sup>), con hipertensión arterial desde el nacimiento, que está precisando amlodipino a dosis de hasta 0,25 mg/kg/día.

Por último, un recién nacido varón, con diagnóstico de ureterohidronefrosis bilateral y sospecha de valvas de uretra

posterior, en el que se objetiva al nacimiento que el riñón izquierdo es mal visualizado, sin diferenciación córtico-medular y de tamaño reducido (2 cm) y presencia de una vejiga de paredes engrosadas e irregulares, tratado inicialmente con sondaje vesical, cloruro de oxibutinina y profilaxis antibiótica e intervenido a las 2 semanas de vida, con resección transuretral de las valvas, que aunque inicialmente presentaba elevación de Cr hasta 1,2 mg/dl, se ha ido normalizando en controles posteriores hasta la normalidad. Actualmente, el riñón derecho presenta una hidronefrosis grado II, con uréter dilatado en todo su trayecto, con un máximo de 5 mm a nivel distal.

Como comentario es importante resaltar el papel que desempeña el diagnóstico ecográfico prenatal de estas anomalías, ya que permite tomar una actitud más orientada de diagnóstico y tratamiento ya desde el momento del nacimiento.