



SECCIONES DE LA AEP

XXXV Congreso Nacional de Nefrología Pediátrica Fuencaliente de La Palma, 10-13 de junio de 2009

FRECUENCIA DE GLOMERULOPATÍAS EN PACIENTES CANDIDATOS A BIOPSIA RENAL

N. Guerra Hernández, K. Dublán García, E. Mendoza Gómez,
J. Lagunas Muñoz
*Servicio de Nefrología Pediátrica, Centro Médico Nacional
La Raza, México D.F., México*

Introducción: Las glomerulopatías constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por alteraciones morfológicas y funcionales del glomérulo. La biopsia renal desempeña una función decisiva en la evaluación de estos pacientes y ha contribuido al estudio de las glomerulopatías. Existen muchas publicaciones con datos de registros de pacientes con enfermedades renales a los que se les realizaron biopsias renales, y los datos acumulados han permitido registrar conclusiones acerca de la epidemiología de las enfermedades glomerulares. Se desconoce la frecuencia de glomerulopatías de pacientes pediátricos en nuestro país, por lo que consideramos importante identificarlas.

Pacientes y métodos: Se revisaron los expedientes clínicos y los reportes de biopsias renales de los pacientes menores de 16 años del servicio de nefrología pediátrica de las Unidades Médicas de Alta Especialidad Centro Médico Nacional La Raza dentro del período comprendido de enero del 2000 a enero del 2009. Se identificaron las principales glomerulopatías primarias y secundarias por edad y sexo.

Resultados: Se analizaron 282 biopsias renales. Ciento veintiséis biopsias (44,1%) correspondieron al sexo masculino y 156 biopsias (55,3%) al femenino. La glomerulopatía más frecuente fue la nefropatía lúpica (99 casos [34,98%]), seguida por la glomeruloesclerosis focal y segmentaria (64 casos [22,6%]) y la proliferación mesangial (44 casos [15,5%]).

Conclusiones: La glomeruloesclerosis focal y segmentaria es la glomerulopatía primaria más frecuente en nuestra población con predominio en el sexo masculino y en el grupo etario de 11-16 años. La nefritis lúpica constituyó la

glomerulonefritis secundaria más frecuente con predominio en el sexo femenino (con una relación de 3:1) y en el mismo grupo etario.

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E HISTOPATOLÓGICAS DE LA NEFRITIS LÚPICA

E. Mendoza Gómez, K. Dublán García, N. Guerra Hernández,
C. Calleja Romero, J. Lagunas Muñoz
*Servicio de Nefrología Pediátrica, Centro Médico Nacional
La Raza, México D.F., México*

Introducción: La afección renal en lupus eritematoso sistémico es un factor de mal pronóstico y se asocia con mayores tasas de mortalidad. La presentación clínica varía desde proteinuria asintomática hasta una glomerulonefritis rápidamente progresiva. La prevalencia de la afectación renal varía entre el 29-65% y difiere según los grupos de edad y el curso de la enfermedad. Hasta el 75% de los niños presenta afección renal al momento del diagnóstico. La nefritis proliferativa difusa (clase IV) es la lesión histológica más frecuente.

Pacientes y métodos: Se revisaron expedientes clínicos y reportes de biopsias de 94 pacientes menores de 16 años del departamento de nefrología pediátrica del Centro Médico Nacional La Raza con diagnóstico de nefritis lúpica de enero de 2000 a diciembre de 2007.

Resultados: Se realizaron 250 biopsias en el servicio desde enero de 2000 hasta diciembre de 2007. Noventa y cuatro biopsias (37,6%) correspondieron a pacientes con nefritis lúpica. De éstos, 70 (74%) correspondieron a pacientes del sexo femenino y 24 (26%) correspondieron al sexo masculino. La edad promedio fue de $12,38 \pm 2,48$ años. Cuarenta y dos casos (44,6%) ya tenían diagnóstico de lupus. En 2 casos la enfermedad se manifestó como una glomerulonefritis

rápida y progresiva. La lesión más frecuente fue la nefritis lúpica proliferativa clase IV en sus distintas variantes (57,4%).

Conclusiones: La presentación clínica de la nefritis lúpica en estos pacientes es muy similar a la ya reportada. Esta enfermedad en hombres se asocia con evolución desfavorable y una respuesta al tratamiento menos efectiva. Existe una correlación muy clara entre la lesión histopatológica y la gravedad del cuadro clínico. La biopsia renal debe ser parte de los estudios de extensión en pacientes con lupus.

RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO: ESTUDIO GENÉTICO Y SEGUIMIENTO A LARGO PLAZO

N. Pericas, A. Rufach, Z. Ibars, I. Vives, C. Vique, A. Madrid, J. Nieto
Nefrología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: El raquitismo hipofosfatémico hereditario es un síndrome que combina hipofosfatemia y raquitismo por pérdida renal de fosfato. En la mayoría de las formas se ha demostrado aumento del factor de crecimiento de fibroblastos 23 (FGF23), que inhibe la reabsorción de fosfato en el túbulo a la altura del cotransportador sodio/fósforo. La forma más frecuente es la que se transmite ligada al cromosoma X.

Pacientes y métodos: Se revisó a 10 pacientes diagnosticados de raquitismo hipofosfatémico en nuestro centro (2 presentaron hiperfosfatemia normofosforémica aislada). Se realizó estudio genético y niveles de FGF23. Se valoró respuesta a hormona de crecimiento (GH).

Resultados: 3 de los pacientes estaban asintomáticos en el momento del diagnóstico (sospecha por antecedentes familiares). El resto de los pacientes se diagnosticó por retraso del crecimiento o malformaciones óseas a una edad media de 2,6 años. En los 8 pacientes con fósforo bajo en plasma se ha encontrado: 1) fosfatemia media de 2,5 mg/dl (rango: 1,87-2,7); 2) reabsorción tubular de fosfato (media del 58% [rango: 46-79,2]); 3) reabsorción tubular máxima de fosfato por filtrado glomerular (media de 1,41 mg/dl [rango: 0,9-1,9]); 4) 5 pacientes requirieron osteotomías; 5) 2 pacientes presentaron nefrocalcinosis (sin hipercalcemia); 6) 3 pacientes asociaron Chiari I (sin requerir cirugía), y 7) se demostró mutación del gen *PHEX* en el 50% de los pacientes, 2 de ellas son de novo.

Conclusiones: La mutación del gen *PHEX* diagnostica la forma ligada al cromosoma X. En pacientes con gen *PHEX* normal, también se ha demostrado elevación de los niveles de FGF23. El tratamiento continúa siendo fosfato más vitamina D3. El tratamiento con GH mejora la talla final, sobre todo si se inicia a edades tempranas, pero no se observan diferencias en la reabsorción de fosfato antes y después del tratamiento. Los pacientes con nefrocalcinosis no presentaron hipercalcemia ni hipercalcemia. La malformación de Chiari I no precisó corrección quirúrgica en ningún caso.

ESTUDIO EPIDEMIOLÓGICO DE LA ENURESIS NOCTURNA EN LA POBLACIÓN ESCOLAR ASTURIANA

E. Taborga Díaz^a, L.M. Rodríguez Fernández^c, C.M. Suárez Castañón^a, C.J. Gutiérrez Segura^b, F. Santos Rodríguez^b, V. Martínez Suárez^a

^aPediatría Atención Primaria, Gijón, Asturias, España

^bHospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, España

^cServicio de Pediatría, Complejo Asistencial de León, León, España

Objetivo: El objetivo principal de este estudio es conocer la prevalencia de la enuresis nocturna (EN) en la población escolar asturiana así como analizar de manera descriptiva los factores relacionados.

Pacientes y métodos: Estudio transversal mediante la entrega de un cuestionario anónimo a padres de escolares asturianos de 2.º y 4.º de educación primaria y 1.º Educación Secundaria Obligatoria. Se recogió información sobre presencia o no de EN y los factores que, según la bibliografía, pueden relacionarse con esta condición.

Resultados: De los 3.548 cuestionarios entregados, se recogieron 2.011 correctamente cumplimentados. Según los criterios del Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales DSM-III y DSM-IV, un 4,5 y un 3% de los niños eran enuréticos. De éstos, un 18/28% presentaba EN secundaria, según se considere un período seco previo mayor de 6/3 meses, respectivamente. La EN se distribuyó de la siguiente manera por grupos etarios: 6-8 años (9,4%), 9-11 años (5%) y mayores de 12 años (1,5%). Los principales factores asociados a la EN fueron historia familiar positiva (el 73 versus el 29%), sexo varón (1,9:1), sueño profundo (el 43 versus el 15%), terrores nocturnos (el 36 versus el 14%) y trastornos por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) (el 11 versus el 4%). Casi el total de la muestra consideró que no era normal orinarse a su edad, el 60% de los niños enuréticos lo consideró molesto y un 22% se consideró enfermo.

Conclusiones: La prevalencia de la EN en nuestro medio así como la EN secundaria es similar a la observada en otros estudios.

Se confirma la relación de la enuresis con la genética, el sexo masculino, la dificultad para despertar y el TDAH.

Cabe destacar la trascendencia que los niños dan a su trastorno.

HIPOMAGNESEMIA FAMILIAR CON HIPERCALCIURIA Y NEFROCALCINOSIS

V. Orrillo, A.E. Rocher

Pediatría, Hospital Aeronáutico Central, Buenos Aires, Argentina

Introducción: La hipomagnesemia familiar con hipercalcemia y nefrocalcinosis es una entidad clínica que se caracteriza por hipomagnesemia con hipermagnesuria, hipercalcemia, nefrocalcinosis y litiasis renal con evolución a insuficiencia renal crónica. Su transmisión es autosómica recesiva. Es producida

por una mutación del gen *CLDN16*, que codifica una proteína llamada paracelina 1 que regula la reabsorción paracelular del calcio (Ca) y el magnesio (Mg) en la porción gruesa del asa de Henle.

Caso clínico: Niña de 13 años con antecedentes de poliuria, polidipsia, infecciones urinarias, miopía, retraso del crecimiento ponderoestatural y un episodio de convulsión febril. Examen físico: tensión arterial: 90/60 mmHg, peso: 28,6 kg y talla: 140 cm. Diuresis: 3 l/día. Ecografía: nefrocalcinosis bilateral. Hemograma normal, urea: 22 mg/dl, creatinina: 0,8 mg/dl, sodio: 142 mEq/l, potasio: 3,5 mEq/l, cloro: 102 mEq/l, pH: 7,40, bicarbonato: 24 mEq/l, Ca: 5,8 mg/dl, fósforo: 4 mg/dl, Mg: 0,9 mg/dl, fosfatasa alcalina: 1.400 U/l, y úrico: 6 mg/dl. Orina: pH: 6,5, densidad: 1.010, sedimento normal, calciuria: 380 mg/día, magnesuria: 140 mg/día, excreción fraccional de magnesio: el 19%, y *clearance* de creatinina: 89 ml/min/1,73 m².

Resultados: Sobre la base de la clínica y del laboratorio se realizó el diagnóstico. El tratamiento instaurado fue aporte de líquidos: 2.000 ml/m²/día, dieta hiposódica, 1-25 dihidroxicolecalciferol, hidroclorotiazida, citrato de potasio y suplemento de Mg y Ca. El tratamiento normalizó la calcemia, la calciuria y redujo la diuresis en un 40%, sin modificación de la hipermagnesuria ni la hipomagnesemia.

Conclusiones: A pesar del tratamiento, evolucionó a insuficiencia renal crónica en el término de 2 años. El trasplante renal fue el método eficaz para corregir este trastorno tubular.

EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE LA NEFRITIS LÚPICA DE INICIO EN LA EDAD PEDIÁTRICA

J. Lumbreras^a, R. Casado^b, R. Muley^a, J. Vara^a

^aSección de Nefrología Infantil, Departamento de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^bSección de Reumatología Infantil, Departamento de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

Introducción: Recientemente se ha indicado que el pronóstico renal en el lupus ha mejorado con un diagnóstico y un tratamiento específicos más precoces e intensos. A menudo, los estudios en edad pediátrica tienen un período de seguimiento corto.

Pacientes y métodos: Estudio descriptivo retrospectivo basado en la revisión de historias clínicas de nefritis lúpica (NL) en Nefrología infantil de nuestro hospital. Recogida de la evolución de variables clínicas, analíticas de función renal y actividad de la enfermedad, así como anatomía patológica y tratamientos empleados. Análisis de variables de riesgo para enfermedad renal crónica (ERC) en el último control.

Resultados: De un total de 19 casos, se recogieron datos de 16 pacientes (3 varones y 13 mujeres), con una edad al inicio del lupus eritematoso sistémico de $10,6 \pm 2,9$ años y al diagnóstico de nefropatía lúpica de $12,6 \pm 3,5$ años. Se obtuvo biopsia renal en 14 de ellos, en 11 casos (78,6%) en menos de 3 meses tras el diagnóstico, y presentaron 9 casos (64,3%) una clase IV de la OMS, 3 casos, clase III y 2 casos, clase II. En el último control ($10,7 \pm 6,7$ años de evolución), 7/16 pacientes (43,8%) presentaban ERC: 5 casos con proteinuria (uno en rango nefrótico), un

caso con insuficiencia renal crónica estadio 2 y un paciente en hemodiálisis. La mayoría (11/16) recibieron tratamiento con bolos de ciclofosfamida. Sólo se encontró asociación de la ERC con una mayor proteinuria a los 3 meses, un año y 3 años de evolución.

Conclusiones: La evolución de nuestros pacientes a largo plazo ha sido muy satisfactoria. Aunque un 43% presenta alguna alteración renal, únicamente uno evolucionó a insuficiencia renal terminal. Estos pacientes presentaban proteinuria en un rango mayor desde los primeros controles.

EXPERIENCIA DE 28 AÑOS CON EL SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO EN LA EDAD PEDIÁTRICA

J. Lumbreras^a, J. Cruz^b, G. Íñigo^b, R. Muley^a, J. Vara^a

^aSección de Nefrología Infantil, Departamento de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^bDepartamento de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

Introducción: El síndrome hemolítico-urémico (SHU) es una de las causas más frecuentes de insuficiencia renal aguda no prerrenal en edad pediátrica y suele ser secundario a gastroenteritis por *E. coli* verotoxigénico. Puede producir secuelas renales a largo plazo y llevar a insuficiencia renal terminal.

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo basado en la revisión de historias clínicas. Recogida de variables relativas a la etiología, la presentación clínica y la función renal así como la evolución de ésta en el tiempo. Descripción de éstas. Análisis de variables de riesgo para enfermedad renal crónica.

Resultados: Se atendió a 43 niños con esta enfermedad, 38 de ellos (88,4%) con antecedentes de diarrea. En el momento de la última revisión ($6,4 \pm 4,8$ años de seguimiento), un 18,6% (8 niños) presentaba deterioro del filtrado glomerular (FG). Incluyendo proteinuria e hipertensión arterial, encontramos hasta un 27,9% de pacientes (12 niños) con manifestaciones crónicas de lesión renal. Un 10% (4 niños) entró en insuficiencia renal terminal. Encontramos como factores pronósticos de lesión renal a largo plazo hipertensión al ingreso, días de ingreso totales y en intensivos, necesidad y duración de la depuración extrarrenal en episodio agudo, neutrofilia al ingreso, urea al alta y grado de disminución del FG al ingreso y al alta.

Conclusiones: Aproximadamente una cuarta parte de nuestros casos de SHU desarrollaron enfermedad renal crónica en grado variable. En nuestro estudio, esta evolución desfavorable se asocia con una mayor afectación de la función renal en el brote de la enfermedad.

INSUFICIENCIA RENAL TERMINAL POR GLOMERULONEFRITIS MESANGIAL IgA EN UNA ADOLESCENTE ESPAÑOLA CON VIH

J. Lumbreras^a, R. Muley^a, J. Vara^a, M.I. González^b, L.I. González^b

^aSección de Nefrología Infantil, Departamento de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

^bSección de Inmunodeficiencias, Departamento de Pediatría, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid, España

Introducción: Hasta en un 15% de los pacientes pediátricos con VIH es posible encontrar datos de lesión renal, y es más frecuente en la raza negra. Un 50% de los casos son diversas formas de glomerulonefritis (GN). El pronóstico de la enfermedad renal se ha beneficiado del tratamiento anti-retroviral de gran actividad (TARGA).

Objetivo: Presentar un caso de enfermedad renal de mala evolución y etiopatogenia inusual en una paciente con VIH. **Caso clínico:** Paciente con diagnóstico neonatal de transmisión vertical de VIH, en tratamiento antirretroviral desde el nacimiento. A los 10 meses inició un síndrome nefrótico, y se le diagnosticó GN IgA con mínima proliferación mesangial mediante biopsia.

Resultados: Se inició tratamiento con inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (IECA), con progresiva remisión de proteinuria y quedó asintomática. Entre los 2 y los 4 años estuvo sin tratamiento farmacológico. Posteriormente, se reiniciaron antirretrovirales (TARGA), suspendidos nuevamente a los 11 años. A los 14 años se detectó descenso de filtrado glomerular y proteinuria. El seguimiento en nefrología había sido irregular. Una nueva biopsia mostraba mayoría de glomérulos esclerosados total o parcialmente, depósitos de IgA y afectación túbulo-intersticial grave. Por esto, se descartó el tratamiento inmunosupresor y se reiniciaron IECA y TARGA. Con 15 años entró en insuficiencia renal terminal. Se inició diálisis peritoneal, sin complicaciones, y recibió un injerto de cadáver.

Conclusiones: Nos planteamos que la evolución podría haber sido diferente de haber seguido un mejor control nefrológico y un tratamiento antirretroviral continuo.

DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA: REVISIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

L. Server, M. Figueras, N. Portolani, R. Vilalta, A. Madrid, J. Nieto

Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebrón, Barcelona, España

Introducción: La diabetes insípida nefrogénica (DIN) es una tubulopatía caracterizada por la resistencia a la hormona antidiurética. Se transmite en el 90% de los casos ligada al cromosoma X (vasopresina V2) y en el resto con herencia autosómica recesiva (acuoporinas). Suele iniciar clínicamente con deshidratación hipernatrémica, poliuria y polidipsia.

Pacientes y métodos: Revisión retrospectiva de los casos atendidos en el servicio de nefrología pediátrica del Hospital Vall d'Hebrón desde el año 1974 hasta el 2008.

Resultados: Revisamos 7 casos (6 niños y una niña) con edades comprendidas al inicio entre 13 días y 19 meses (edad media: 6,6 meses). Dos casos presentaban antecedentes familiares de DIN. Todos iniciaron con deshidratación hipernatrémica hiperosmolar, poliuria y osmolaridad urinaria disminuida. Uno de los pacientes presentó *shock* hipovolémico con parada cardiorrespiratoria. En todos los casos se realizó rehidratación intravenosa y se inició tratamiento con tiazidas, indometacina y espirolactona en 1/7 casos, tiazidas y espirolactona en 4/7 casos, tiazidas e indometacina en 1/7 casos y sólo tiazidas en el último caso. El promedio de ingresos posteriores fue de 2,6 veces, todas ellas por descompensaciones hidrosalinas. La función renal y el desarrollo ponderoestatural fueron normales, sin presentar síntomas neurológicos. Se realizó estudio genético en todos los pacientes.

Conclusiones: El diagnóstico de DIN debería considerarse dentro del diagnóstico diferencial del lactante que inicia deshidratación hipernatrémica, puesto que el tratamiento precoz disminuye el riesgo de secuelas neurológicas o el retraso ponderoestatural. El diagnóstico genético es de vital importancia para establecer un pronóstico evolutivo y realizar consejo genético.

SEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO I SECUNDARIO

M. Samper^a, P. Terradas^a, A. Clopés^a, R. Rovira^a, J. Maldonado^b, Y. Royo^b, C. Pueyo^b

^aServicio de Pediatría, Pius Hospital de Valls, Tarragona, España

^bServicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Joan XXIII, Tarragona, España

Caso clínico: Varón de 3 meses con hipotonía y onubilación.

Resultados: Estudio complementario: hemograma: normal. Bioquímica sanguínea: hiponatremia (Na⁺: 114mEq/l), hiperpotasemia (6mEq/l), acidosis metabólica (pH: 7,3, bicarbonato: 17mEq/l y exceso de bases: -7). Cloro, glucosa, urea, creatinina, proteínas totales y aminotransferasas normales. Osmolalidad plasmática: 278mOsm/l. Aldosterona en plasma: 515/1.129pg/ml. Renina en plasma: 21,8ng/ml. 17-0H Progesterona en plasma: 5/7ng/ml. Vasopresina, cortisol, corticotropina y tiotropina normales. Estudio de orina: pH: 6,5 y osmolalidad urinaria: 57mOsm/l. Sodio urinario: 9mEq/l. Potasio urinario: 10mEq/l. Leucocituria. Urocultivo positivo a *Klebsiella oxytoca* (sondaje vesical).

Test del sudor, coprocultivo, Rx tórax: normales. Ecografía craneal/RMN cerebral: compatible con hidrocefalia externa. Ecografía renovesical/cistouretrografía miccional seriada/renograma diurético MAG3 Tc99m: megauréter primario no refluente, obstructivo, en el riñón derecho (RD), con pérdida de función renal (FR) (FR-RD del 40%). Pendiente de cirugía. Se realiza reposición hidroelectrolítica y tratamiento antibiótico i.v. con normalización de la natremia a partir de las 24h para evitar el riesgo de «mielinolisis central pontina».

Pensamos en un «seudohipoaldosteronismo (PHA) tipo I secundario a uropatía obstructiva complicada por infección

urinaria» con natriuria paradójicamente baja por natremia sérica muy baja.

Conclusiones: Es importante realizar cultivo de orina y ecografía renal en cualquier lactante con hiponatremia e hiperpotasemia graves y acidosis metabólica así como determinar aldosterona, renina y ACTH plasmáticas para diferenciar la hiperplasia suprarrenal congénita del PHA y así evitar el tratamiento innecesario con corticoides y mineralcorticoides. En este caso también es interesante descartar el «síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética».

EXPERIENCIA CON RITUXIMAB EN NIÑOS CON SÍNDROME NEFRÓTICO

M. Ramos Cebrián, J. Vila Cots, A. Vila Santandreu, A. Giménez, M. Blasco, J.A. Camacho
Corporació Sanitaria Hospital Clínic, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Introducción: El síndrome nefrótico idiopático (SNI) es la enfermedad glomerular más frecuente en la infancia. Hasta un 60% de pacientes no responde al tratamiento esteroideo o son dependientes de los corticoides (CD). A pesar del número creciente de inmunosupresores (IS) que intentan disminuir los esteroides, la pérdida de eficacia hace que se plantee el rituximab (RTX) como tratamiento de rescate, ya que recientes estudios indican que podría ser efectivo en estos casos.

Pacientes y métodos: Presentamos 5 casos de SNI. Edad media al inicio: $4,8 \pm 4,49$ años. Tres pacientes eran CD y 2 eran resistentes a los corticoides (CR). La media de duración de la enfermedad fue de $9,8 \pm 4,2$ años. Todos ellos recibieron 4 infusiones de RTX (375 mg/m^2 por cada sesión) y estaban en tratamiento con uno o más IS (prednisona, CyA, tacrolimus y micofenolato). Tres pacientes tenían un filtrado glomerular normal y 2 por debajo de 80 ml/min/m^2 , estos últimos estaban en período activo de la enfermedad en el momento de la infusión con RTX. El período de seguimiento medio fue de 6 meses (4-24 meses).

Resultados: Tras el tratamiento con RTX se observó remisión completa en los 3 pacientes CD, por lo que se pudo disminuir o retirar los IS, sin recaída de la proteinuria. Ausencia de respuesta en los 2 pacientes CR. No se observaron efectos adversos.

Conclusiones: El RTX puede ser efectivo en SNI CD y puede permitir la reducción del uso de IS. Es preciso definir en qué momento del SNI debe utilizarse.

PLEURODESIS EN UN LACTANTE EN DIÁLISIS PERITONEAL

M. Beriain^a, C. Torres^b, A. Azpeitia^b, B. Orive^d, M. Aguirre^a, Y. López-Fdez^c, M.J. Quintela^a, G. Ariceta^a

^aNefrología, Hospital de Cruces, Vizcaya, España

^bCirugía, Hospital de Cruces, Vizcaya, España

^cUCI Pediátrica, Hospital de Cruces, Vizcaya, España

^dNefrología, Hospital de Txagorritxu, Vitoria, España

Introducción: La aparición de hidrotórax en pacientes con diálisis peritoneal (DP) acontece en el 2-3% de los casos.

Ocasionada por alteraciones en el drenaje linfático, del gradiente de presión pleuro-peritoneal o defectos diafragmáticos congénitos. Habitualmente precoz, el hidrotórax suele ser causa del abandono de la técnica.

Caso clínico: Niño de 2,2 años afectado de síndrome de Pierson (microcoria, síndrome nefrótico congénito y por mutaciones del gen *LAMB2* 3p14-p22) con proliferación mesangial difusa e insuficiencia renal terminal. Gastrostomía, herniorrafia bilateral y anasarca. Peso: 7 kg (<p3) y longitud: 73 cm (<p3).

Resultados: Inició DP tras colocación de catéter curvo de un cuff y omentectomía. Volumen de intercambio: $400 \text{ cm}^3/\text{m}^2/\text{ciclo}$. Al 5.º día de DP presentó disnea brusca grave, fallo de ultrafiltración, hipoventilación y derrame pleural derecho. Drenaje torácico de líquido con alto contenido en glucosa. El cuadro presentó recidivas tras reposo peritoneal durante 8 días, en el 1.º día de DP con volúmenes bajos. El paciente se transfirió a hemodiálisis (HD). Se realizó pleurodesis y talcaje por toracoscopia sin observarse comunicación pleuro-peritoneal macroscópica. Tras 2 meses en HD fue posible reiniciar con éxito la DP, tratamiento con el que continúa desde hace 8 meses sin recidiva del derrame pleural. La evolución del paciente fue favorable.

Conclusiones: La pleurodesis es una alternativa terapéutica por valorar en niños en DP crónica que presenten un hidrotórax, especialmente en lactantes.

SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO ATÍPICO ASOCIADO A NEUMOCOCO

M. Beriain^a, L. Herrero^a, O. Rotaetxe^a, M. Aguirre^a, M. López-Trascasa^b, P. Sánchez-Corral^b, G. Ariceta^a

^aNefrología Infantil, Hospital de Cruces, Baracaldo, Vizcaya, España

^bInmunología, Hospital La Paz, Madrid, España

Introducción: Aparentemente ha aumentado la incidencia de síndrome hemolítico-urémico (SHU) atípico asociado a enfermedad invasiva por *S. pneumoniae*. El SHU es el resultado de la reacción antígeno T-anticuerpo anti-T que acontece cuando la neuraminidasa de algunos serotipos de neumococo expone en superficie el criptoantígeno T presente en las plaquetas, los eritrocitos y las células endoteliales. El diagnóstico precoz permite evitar las infusiones de plasma fresco o hemoderivados con anticuerpos naturales anti-T IgM que magnifican el mecanismo patogénico y empeoran el pronóstico.

Casos clínicos: 3 niñas sanas de 30 (caso 1), 19 (caso 2) y 17 (caso 3) meses de edad ingresaron por neumonía lobar neumocócica adquirida en la comunidad asociada a derrame pleural. Se les diagnosticó SHU por anemia hemolítica, trombocitopenia e insuficiencia renal aguda (IRA) 48 h después. Se descartaron anomalías de la regulación del complemento en todos los casos.

Resultados: Los datos clínicos y evolutivos se resumen en la siguiente tabla:

Niñas	Inicio clínico	Diálisis (días)	Evolución
1	Hemorragia, trombocitopenia, IRA, anuria y <i>shock</i>	Hemofiltración (8) y DP 8 meses	IRA, trasplante y no recurrencia
2	Oligoanuria, trombocitopenia e IRA	DP (5)	Proteinuria en regresión
3	Trombocitopenia e IRA	No precisa	Recuperación

DP: diálisis peritoneal; IRA: insuficiencia renal aguda.

Conclusiones: Se debe sospechar SHU por neumococo en pacientes jóvenes con neumonía lobar o derrame pleural que presenten trombocitopenia, anemia o IRA. El pronóstico es variable, con mayor riesgo vital o de enfermedad renal crónica que en el SHU típico.

BIOPSIA RENAL PEDIÁTRICA. EXPERIENCIA DE 13 AÑOS

L. Ramos Macías^a, B. Valenciano Fuente^a, A. Rodríguez González^a, M. Jiménez^a, P. Mendoza^a, V. Pérez Candela^b

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

^bServicio de Radiología, Hospital Universitario Materno Infantil de Canarias, Las Palmas de Gran Canaria, España

Introducción: La biopsia renal constituye hoy en día un arma diagnóstica en nuestra asistencia diaria al paciente nefrológico. Se revisan las biopsias renales realizadas en un hospital pediátrico de tercer nivel.

Pacientes y métodos: Presentamos a los pacientes biopsiados entre enero de 1996 y diciembre de 2008. El total de las biopsias se realizó por punción percutánea con control ecográfico y baja sedación o anestesia local. Se recogió sexo, edad, año, indicación de la biopsia, complicaciones y diagnóstico.

Resultados: Se realizaron 101 biopsias renales en 98 pacientes, 66 varones (66,6%) y 35 mujeres (33,3%), con una edad media de 8,2 años (6 meses-15 años). Tres pacientes eran menores de 2 años.

Noventa y ocho de las biopsias renales (97%) eran una primera biopsia. Nueve de las biopsias (8,9%) fueron biopsias blancas.

Las indicaciones de la biopsia fueron las siguientes: síndrome nefrótico (37%), alteraciones urinarias persistentes (37%) (proteinuria [6%], hematuria [20%] y hematuria más proteinuria [11%]), síntomas de enfermedad sistémica (5%), insuficiencia renal aguda (5%), hematuria macroscópica de repetición (11%) y otras (4%).

El total de las biopsias (100%) se estudiaron por microscopia óptica e inmunofluorescencia, y 20 muestras (20%) se estudiaron por microscopia electrónica.

En nuestra serie se recogió un 5% de complicaciones: obstrucción urinaria por coágulos vesicales en un paciente y hematoma perirrenal en 4 pacientes.

Los diagnósticos más frecuentes fueron los siguientes: mínimos cambios glomerulares (26%), glomerulonefritis mesangial IgA (19%), glomerulonefritis mesangial IgM (2%), hialinosis segmentaria y focal (2%) y biopsias normales para microscopio óptico e inmunofluorescencia (19%).

Conclusiones: 1) Técnica mínimamente invasiva y con escasas complicaciones en nuestra serie; 2) la indicación más frecuente para la realización de la biopsia fue síndrome nefrótico dependiente de corticoides y alteraciones urinarias persistentes; 3) el diagnóstico histopatológico más frecuente fueron mínimos cambios glomerulares, y 4) ¿habría cambiado nuestra actitud terapéutica si no se hubieran realizado estas biopsias renales?

ESTUDIO DE HIPERTENSIÓN ARTERIAL CON MONITORIZACIÓN AMBULATORIA DE LA PRESIÓN ARTERIAL EN EL TRASPLANTE RENAL

M.J. Sanahuja, J. Lucas, I. Zamora, P. Ortega, S. Mendizábal
Nefrología Infantil, Hospital La Fe, Valencia, España

Introducción: La hipertensión arterial (HTA) constituye uno de los factores de riesgo cardiovascular en trasplantados renales. Objetivos: 1) determinar si la HTA clínica subestima la prevalencia de HTA, y 2) establecer factores de riesgo de HTA en pacientes trasplantados.

Pacientes y métodos: Estudio de cohorte retrospectivo analítico. Pacientes: 32 trasplantados con monitorización ambulatoria de la presión arterial. Definición: tensión arterial superior a percentil 90. Variables estudiadas: enfermedad previa, tratamiento pretrasplante e inmunosupresor, índice de masa corporal (IMC) y filtrado glomerular. Estadística: análisis univariante (test Xi-cuadrado y t de Student).

Resultados: Media de edad: 12,9 años. Enfermedades de base: estructural (59%) y glomerular (25%). Tratamiento previo: diálisis peritoneal (25%), hemodiálisis (HD) (69%) e HTA (34%). Entre los factores de riesgo analizados de HTA destaca el tratamiento pretrasplante ($p=0,074$). La HTA nocturna al año del trasplante se relaciona con menor aclaramiento de creatinina ($p<0,015$). El 42% de los pacientes precisa al año 3 fármacos.

MAPA al mes	1.º mes, n=32, %	6.º mes, n=21, %	12.º mes, n=17, %	24.º mes, n=9, %
HTA sistólica de día	47	43	18	11
HTA diastólica de día	37	14	23	11
HTA sistólica de noche	87	81	71	67
HTA diastólica de noche	94	76	94	78
Pérdida de ritmo de la PAS	94	86	88	89
Pérdida de ritmo de la PAD	91	71	76	78
HTA sistólica clínica	44	5	0	0
HTA diastólica clínica	22	0	0	0

HTA: hipertensión arterial; MAPA: monitorización ambulatoria de la presión arterial; PAD: presión arterial diastólica; PAS: presión arterial sistólica.

Conclusiones: 1) La prevalencia de HTA nocturna con pérdida del ritmo nictemeral es superior al 70%; 2) la HTA clínica subestima la proporción de HTA en MAPA; 3) la HD es un probable factor de riesgo de HTA, y 4) la HTA nocturna al año se relaciona con un menor aclaramiento de creatinina.

COMPLICACIONES NEFROLÓGICAS EN EL TRASPLANTE DE PROGENITORES HEMATOPOYÉTICOS

M. Sánchez^a, M.J. Sanahuja^a, R. Mar^b, J.M. Fernández-Navarro^b, J. Lucas^a

^aNefrología Infantil, Hospital Infantil La Fe, Valencia, España

^bOncología Infantil, Hospital Infantil La Fe, Valencia, España

Introducción: Las complicaciones renales constituyen una causa de morbilidad en el trasplante de progenitores hematopoyéticos (TPH).

Objetivo: valorar complicaciones nefrológicas y sus factores de riesgo.

Pacientes y métodos: Estudio de cohorte prospectivo analítico. Pacientes: 41 con TPH en los 2 últimos años. Variables analizadas: filtrado glomerular (FG), tensión arterial, proteinuria, hematuria y alteraciones tubulares. Factores de riesgo: enfermedad de base, acondicionamiento, tipo de TPH, fuente de progenitores y profilaxis de la enfermedad injerto contra huésped (EICH).

Resultados: Varones: el 70%. Edad (mediana) al TPH: 6,34 años. Diagnóstico de base: leucemia linfoblástica aguda (34%), leucemia mieloblástica aguda (39%), sarcoma de Ewing (12%), neuroblastoma (10%), mielodisplásico (2%), y linfoma (2%). Tipo de trasplante: autógeno (51%), alogénico no emparentado (41%) y alogénico emparentado (8%). Fuente de progenitores: sangre periférica (80%), cordón umbilical (CU) (15%) y médula ósea (5%). Complicaciones: descenso significativo del FG ($p=0,007$), insuficiencia renal aguda (IRA) (19,5%), hipertensión arterial (HTA) (17%), hematuria/proteinuria (7%) e hipercalcemia (97,5%). El TPH alogénico es un factor de riesgo de HTA ($p=0,012$). Factores de riesgo de IRA en el análisis univariante: TPH alogénico no emparentado ($p=0,05$) y CU ($p=0,05$). La profilaxis EICH con metotrexato y ciclosporina se encuentra en el límite de significación ($p=0,068$). En el multivariante, el tipo de TPH está en el límite de la significación ($p=0,05$).

Conclusiones: 1) En la mayoría de los pacientes tras el TPH se produce un descenso del FG con IRA en un 20%; 2) todos los pacientes, excepto uno, presentaron hipercalcemia, y 3) el trasplante alogénico no emparentado es un factor de riesgo de IRA e HTA.

RESULTADOS DEL TRATAMIENTO CON MICOFENOLATO EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO

I. Zamora, M.J. Sanahuja, S. Mendizabal, P. Ortega, J. Lucas
Servicio de Nefrología, Hospital Infantil La Fe, Valencia, España

Introducción: El micofenolato (MMF) se ha mostrado eficaz en el tratamiento del síndrome nefrótico idiopático y con mínimos efectos secundarios.

Pacientes y métodos: Hemos tratado a 43 pacientes: 10 resistentes a corticoides (CR) y 33 dependientes de corticoides (CD). Todos con estudio histológico. De los pacientes CR, 3 eran lesiones mínimas (LM), uno esclerosis segmentaria y focal (ESF), 2 mesangial y 4 mesangial más esclerosis segmentaria y focal. De los pacientes CD, 20 eran lesiones mínimas, 3 esclerosis segmentaria y focal y 10 mesangial IgM. La edad media al inicio de la enfermedad fue de 3 años y la edad media al tratamiento fue de 6,3 años. Previo al MMF, todos los CR habían recibido ciclofosfamida y ciclosporina (CSA). En los CD todos habían recibido ciclofosfamida y 22 CSA.

Resultados: De los 10 pacientes CR, 5 no respondieron a la CSA; de ellos, uno presentó remisión parcial con MMF. Tres respondieron tanto a CSA como a MMF y evolucionaron a CD, y los 2 restantes presentaron remisión parcial bajo ambos tratamientos. Analizamos separadamente a los 22 pacientes CD que habían recibido CSA de los que no la habían recibido. En el primer grupo, 10 pacientes mostraron igual evolución con MMF que con CSA: 4 remisión sin recaídas y 6 remisión con recaídas. Los 10 pacientes evolucionaron a CD. En 9 casos hubo remisión bajo CSA y recaídas con MMF. En 3 casos la evolución fue mejor con MMF: 2 recaídas bajo CSA y evolución a CD, y no recaídas con MMF y remisión prolongada. Un caso con recaídas bajo CSA y evolución a CD no las presentó bajo MMF y posteriores recaídas infrecuentes. De los 11 pacientes CD no tratados con CSA, uno presentó una recaída, 4 evolucionaron con remisión prolongada, 3 a RI y 2 a CD. Dos se encuentran en tratamiento actualmente.

Conclusiones: 1) Baja efectividad en CR, y 2) respuesta similar a CSA en CD mayor seguridad.

TRATAMIENTO CON RITUXIMAB EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO

I. Zamora, S. Agusti, S. Mendizabal, P. Ortega, J. Lucas
Servicio de Nefrología, Hospital Infantil La Fe, Valencia, España

Introducción: En los últimos años existen experiencias positivas en el tratamiento con rituximab en el síndrome nefrótico idiopático (SNI), y se hipotetiza que los linfocitos B son causantes de esta enfermedad.

Pacientes y métodos: Hemos tratado con rituximab a 10 niños con SNI: 2 resistentes a corticoides (CR) y 8 dependientes de corticoides (CD).

La edad media al inicio de enfermedad fue de 3 años y la evolución hasta el rituximab fue de 6,5 años en CR y de 8,8 años en CD. La histología fue esclerosis segmentaria y focal en los CR y 2 lesiones mínimas, 5 mesangial IgM y un ESF en los CD. Todos los pacientes habían recibido previamente ciclofosfamida, ciclosporina o tacrolimus y micofenolato. El protocolo de tratamiento fue de 2 dosis de rituximab de 375 mg/m² y disminución progresiva del tratamiento previo. Se monitorizó CD 19, hemograma, reacción en cadena de la polimerasa (PCR) virus, inmunoglobulinas y proteinuria.

En todos los pacientes se alcanzó el 0% de CD 19 en las 2 semanas posteriores al tratamiento con ascenso hacia el 5.º mes. En los CR no hubo respuesta. De los CD, en 4 se pudo suspender todo tratamiento, y 2 presentaron recaída al 1.º y al 4.º mes de la supresión. Tres se mantienen en remisión con dosis bajas de micofenolato, con recaída en 2 pacientes al 5.º y al 6.º mes. El 8.º paciente tiene un solo mes de evolución. Dos de los que recayeron recibieron adicionalmente una y 2 dosis de rituximab con remisión mantenida. **Conclusiones:** El rituximab fue inefectivo en CR. En CD se consiguió, a corto plazo, rebajar notablemente el tratamiento previo.

URGENCIA HIPERTENSIVA. A PROPÓSITO DE 3 CASOS DE DISTINTA ETIOLOGÍA

E. Pérez González, M. Carmona Ruiz
Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España

Introducción: Presentamos 3 casos de urgencia hipertensiva por lo inusual de las cifras tensionales y de los diagnósticos obtenidos.

Pacientes y métodos: Caso 1: Niña de 6 años y 6 meses diagnosticada de manera accidental en urgencias de hipertensión arterial (HTA). Peso: 15.300 kg (desviación estándar: 6,3 kg). Talla: 100 cm (desviación estándar: 16 cm). Presión arterial (PA): miembro inferior derecho-160/120, miembro inferior izquierdo-177/107, miembro superior izquierdo-169/118, y miembro superior derecho-169/110.

Exploración: piel seca, mucosas hidratadas y algo pálidas. Sople sistólico II/VI panfocal. El resto normal.

Caso 2: Niña de 9 años. Ingreso por HTA y edemas. Antecedentes personales: tetraparesia espástica. Infección congénita por citomegalovirus. Peso: 17 kg (percentil <3). Talla: 115 cm (percentil <3). PA: 169/101 mmHg. Exploración: aspecto de enfermedad neurológica, empática con el medio. Tetraparesia espástica. Edemas en miembros inferiores.

Caso 3: Niño de 2 años y medio con poliuria-polidipsia de meses de evolución. AP: en estudio por policitemia. Prueba de concentración patológica tras añadir desmopresina. PA: 180/100 mmHg.

Resultados: Caso 1: Hemograma: anemia normocítica y normocrómica. Bioquímica: glucosa: 121mg/dl. Urea: 135 mg/dl. Creatinina: 1,6 mg/dl. Equilibrio ácido base: normal. Hierro sérico: 64 mg/dl (normal: 45-156). Estudio de lípidos: normal. Aldosterona/renina: 100,2. Orina: ligera

proteinuria y hematuria. Estudio de función renal: filtrado glomerular: 34 ml/min/1,73 m². Resonancia magnética de abdomen, cráneo y pelvis: angiomiolipomas con escasa o casi inapreciable cantidad de grasa intratumoral. Imágenes cerebrales compatibles con hamartomas de pequeño tamaño en la sustancia blanca. Tratamiento: inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina y antagonistas de los receptores de la angiotensina II. Estudio genético TSC1: negativo y estudio genético TSC2: negativo. Juicio clínico: insuficiencia renal crónica estadio II. Urgencia hipertensiva. Esclerosis tuberosa.

Caso 2: Síndrome nefrótico resistente a corticoides. Biopsia renal: glomerulonefritis (GN) membranoproliferativa tipo 1. Inmunoglobulinas: IgG: 286 mg/dl (valores normales 650-1.600); IgA e IgM: valores normales. C4: 64 mg/dl (valores normales 12-36). C3: 175 mg/dl. C1q, C4, C3, C1q inhibidor, C3, C4 Nef, perfil hepático, perfil de auto-inmunidad y reumatológico normales. Estudio de lípidos: hiperlipidemia. Frotis de sangre periférica, parásitos en heces, virus de hepatitis B y C negativos. Orina al ingreso: bioquímica: densidad: 1.015, pH: 7,0 y proteinuria: 1 g/l. Sedimento: cilindros hialinos abundantes. Cilindros granuloso. Hematuria y leucocituria. Proteinuria: 89 mg/m²/h.

Tratamiento: prednisona, enalapril y losartan. JC: urgencia hipertensiva. GN membranoproliferativa tipo 1.

Caso 3: Hemograma: policitemia. El resto normal. Bioquímica: hiponatremia e hipopotasemia. Gasometría: alcalosis metabólica. Orina: densidad: 1.010. Proteínas: 75 mg/dl. Hematuria. Aldosterona y renina plasmáticas: elevadas. Eritropoyetina: normal. Angio-RMN: disminución de tamaño del riñón derecho con polo superior adelgazado. Doble arteria renal derecha: una dirigida a polo superior muy delgada, (arteria accesoria polar, y arteria principal de calibre normal. Arteriografía: el riñón derecho irrigado por 2 arterias que nacen directamente de la aorta abdominal, prácticamente en paralelo. Rama segmentaria, para la zona media y polo superior, que presenta una estenosis muy grave (95%) en los inicios de ésta seguida de moderada dilatación postestenótica. La vascularización de las ramas intrarrenales de la arteria estenosada es de angioneftrosclerosis. JC: urgencia hipertensiva. Hipertensión renovascular por anomalías de la arteria renal. Síndrome hiponatrémico-hipertensivo. Tratamiento quirúrgico. **Conclusiones:** la HTA ocurre en el 1-3% de los casos en pacientes pediátricos. Consideramos urgencia hipertensiva a situaciones de HTA por encima del P99 asintomática; pueden ser de etiología variada, como en estas situaciones presentadas.

ESTUDIO CLÍNICO DEMOGRÁFICO DE LA POBLACIÓN INFANTIL ESPAÑOLA EN TRATAMIENTO CON DIÁLISIS PERITONEAL

A. Alonso Melgar, A. Sánchez Moreno, G. Ariceta, M.J. Sanahuja, D. Morales, R. Muley R., J.A. Camacho, F. Santos, M. Gil

Grupo Español de Diálisis Peritoneal Pediátrica

Objetivo: Actualización de factores demográficos y clínicos de los pacientes pediátricos con diálisis peritoneal (DP) en España entre los años 2002 y 2008.

Pacientes y métodos: Se estudió a 168 pacientes (el 60% varones) de edad media de 8 ± 5 años (el 23% menores de 2 años). La incidencia fue de 28 pacientes anuales y su evolución fue de 10 ± 9 meses. La DP constituyó el primer tratamiento sustitutivo en el 73% de los pacientes, y el trasplante renal fue el destino final del 61%, y permanecieron en DP al final del período evaluado un 23%.

Resultados: La mortalidad global fue de un 1,8%. El fracaso de la técnica y el paso a hemodiálisis ocurrió en un 11%, lo que se atribuyó a déficit de ultrafiltración (21%), a peritonitis (37%) y a alteraciones del catéter o la pared abdominal (42%). Fueron factores de riesgo independientes para el fracaso de la técnica la presencia de infección de orificio o peritonitis, la utilización de glucosa hipertónica, el retraso de talla inicial, los niveles bajos de albúmina durante la DP y la excesiva supresión de la parathormona (PTH), y no lo fueron la edad, la enfermedad de base, el tipo de catéter, el tipo de solución o el Kt/V. Se realizó un modelo multivariante de regresión logística para evaluar qué factores contribuyeron de forma interactiva al fracaso de la técnica, y resultó nuevamente la presencia de peritonitis y de infección de orificio así como la anuria inicial. Destacamos una excelente adecuación de la técnica pese a un porcentaje importante de pacientes anúricos (Kt/V medio: $2,8 \pm 0,8$) y a una tasa aceptable de peritonitis: un episodio-paciente/17,2 meses; por el contrario, fueron datos negativos el porcentaje de hipertensos (44%) y el pobre crecimiento durante el tratamiento con DP (Z score de talla inicial: $-1,13 \pm 1,6$; Z score de talla final: $-1,19 \pm 1,47$).

Conclusiones: La DP en nuestro medio tiene una baja mortalidad, una aceptable tasa de peritonitis y cumple el objetivo de llevar al paciente hacia un trasplante con bajo índice de fracaso.

TRATAMIENTO DE LA NEFROPATÍA EN LA DISPLASIA INMUNO-ÓSEA DE SCHIMKE

J.D. González-Rodríguez^a, J.M. Donate^b, J.M. Lloreda^c, R. Sánchez-Pérez^d, C. Vicente^e, S. Gracia^e, E. Guillén-Navarro^f, J. Ramos^g, J. de la Peña^g, A.M. García-Alonso^h

^aNefrología Pediátrica, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^bEndocrinología Pediátrica, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^cPediatría, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^dCardiología Pediátrica, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^eNefrología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^fGenética Clínica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^gAnatomía Patológica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^hInmunología, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

Introducción: La displasia inmuno-ósea de Schimke (SIOD) es una rara displasia espondiloepifisaria de carácter autosómico recesivo, producida por mutaciones de *SMARCAL1*,

que se acompaña de nefropatía progresiva, alteraciones en la inmunidad e isquemia cerebral.

Caso clínico: Niño de 5 años y medio en estudio por rasgos dismórficos progresivos y talla baja resistente a tratamiento con hormona de crecimiento. No antecedentes familiares de enfermedad nefrourológica. Peso: 12,1 kg (score de la desviación estándar: -2,4), talla: 84,3 cm (SDS: -5,8) y presión arterial: 110/55 mmHg (P95-99/P50-90). A la exploración física, destaca la presencia de lesiones maculares hiperpigmentadas, facies triangular característica con la nariz bulbosa y la raíz nasal amplia y baja, hiperlordosis lumbar y el abdomen prominente. Sin edemas ni ascitis. Marcha en estepaje. En las exploraciones complementarias realizadas, se evidencia linfocitopenia, hipercolesterolemia, hipoalbuminemia, proteinuria en rango nefrótico (microalbuminuria del 63%), platiespondilia, hipoplasia de la pelvis y el riñón en herradura. La biopsia renal es compatible con glomeruloesclerosis focal y segmentaria. En la actualidad recibe tratamiento con ácido acetil salicílico, estatinas, enalapril, esteroides y micofenolato mofetilo. Pendiente de evaluación clínica y resultado angio-RMN cerebral, estudio inmunológico y genético.

Conclusiones: Durante la evaluación periódica de una displasia ósea se debe valorar el funcionalismo renal ante la posible aparición de nefropatía durante la evolución. La asociación de enfermedad renal progresiva, junto con alteraciones inmunológicas y esqueléticas, es característica de la SIOD, y la morbimortalidad es elevada en estos casos, con mala respuesta al tratamiento y complicaciones frecuentes tras el trasplante renal o de la médula ósea.

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LA ESQUISTOSOMIASIS GENITOURINARIA

J.D. González Rodríguez^a, F. Rodríguez^b, S. Ortiz^c, M. González Morales^d, L. García de Guadiana^d, C. García Espona^e

^aNefrología Pediátrica, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^bMicrobiología, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^cAnatomía Patológica, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^dLaboratorio y Bioquímica, Hospital Naval, Cartagena, España

^eUrología, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

Introducción: La esquistosomiasis es una enfermedad parasitaria provocada por gusanos del género *Schistosoma*. Se trata de la segunda enfermedad tropical más prevalente, con un claro predominio en África subsahariana. Las 3 especies más importantes que causan enfermedad en humanos son *Schistosoma haematobium*, *Schistosoma mansoni* y *Schistosoma japonicum*; la primera se asocia a carcinoma vesical, fibrosis y obstrucción del tracto urinario debido a su migración prioritaria a los plexos venosos perivesicales para la deposición de huevos. La mitad de éstos alcanza la luz y se excretan intermitentemente, lo que constituye un dato de gran valor diagnóstico.

Casos clínicos: Caso 1: Niña de 5 años, originaria de Etiopía, derivada por hematuria microscópica y proteinuria leve no glomerular; la paciente está asintomática. No se evidencian huevos de este parásito en orina. Caso 2: Niño de 14 años, originario de Malí, derivado por hematuria macroscópica intermitente terminal asociada a síntomas miccionales. Se evidencia proteinuria leve mixta no ortostática junto con eosinofilia (25%). La ecografía muestra una dilatación pielocalicial grado II bilateral y una irregularidad excrecente laterovesical derecha. En la orina se observan huevos de *S. haematobium* y *S. mansoni*.

Resultados: Casos 1 y 2: Ambos pacientes se trataron con una única dosis de praziquantel, y la sintomatología y la hematuria desaparecieron. Pendientes de nuevo control y resultado de serología y antigenemia para esquistosoma.

Conclusiones: Se debe investigar la presencia de hematuria en los pacientes procedentes de área endémica, aun al estar asintomáticos, y el estudio debe incluir la visualización en fresco de la orina para evidenciar huevos de este parásito.

LA TASA DE REDUCCIÓN DE BETA-2-MICROGLOBULINA EN NIÑOS SE INFLUYE POR PEQUEÑAS VARIACIONES EN EL FLUJO Y DURACIÓN DE LA SESIÓN DE HEMODIÁLISIS

A. Alonso Melgar, L. Cavaría, C. García Meseguer, L. Espinosa, M. Melgosa, C. Fernández, A. Peña, M. Navarro
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital La Paz, Madrid, España

Objetivo: La intensificación del régimen de hemodiálisis mediante incremento del número o la duración de las sesiones tiene efectos beneficiosos sobre la morbimortalidad del adulto y los resultados esperanzadores sobre el crecimiento en niños, pero su elevado coste social y económico lo dificultan. Proponemos pequeños cambios durante las sesiones mediante la monitorización de la tasa de reducción de la beta-2-microglobulina (B_2M) como marcador de adecuación.

Pacientes y métodos: Se ha modificado la pauta habitual de hemodiálisis en 6 niños estables de $9,32 \pm 5$ años con una evolución heterogénea en diálisis desde pocas semanas hasta los 2 años. Todos recibían 3 sesiones semanales con duración media de 275 min y flujo plasmático medio de 171 ± 81 ml/min ($6 \pm 1,61$ ml/kg/min). El Kt/V (Daurgidas) de urea por sesión era de $1,72 \pm 0,42$ y el porcentaje de reducción de urea (URR) era del $80 \pm 7\%$. Los niveles prediálisis de B_2M eran de 38 ± 12 mg/l y su tasa de reducción era del 58%. En la semana siguiente se incrementó el flujo basal hasta 196 ± 82 ml/min ($7,2 \pm 2$ ml/kg/min), se mantuvo la duración de la sesión, para finalmente la última semana incrementar la duración de la sesión a 292 ± 26 min manteniendo el flujo anterior.

Resultados: Observamos ligeros incrementos en el Kt/V de urea hasta 1,8 y de la URR hasta el 82%. No hubo diferencias en el fósforo prediálisis ($5,3 \pm 1,3$ mg/dl) ni en su tasa de reducción (54%), aunque en la mitad de los pacientes se pudo reducir la dosis de quelantes; sin embargo, hubo una

reducción significativa de la tasa de reducción de B_2M hasta el 64% en el primer período y del 67% en el segundo período.

Conclusiones: Dado que la B_2M es una toxina urémica implicada en las manifestaciones a largo plazo de la enfermedad renal, pequeños cambios en la programación de la diálisis sin coste económico ni social son asequibles a la mayoría de los pacientes y podrían tener repercusión a largo plazo.

DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA. 2 MUTAÇÕES DIFERENTES

C. Madalena, A. Afonso, I. Valente, L. Macedo, C. Mota, S. Faria, T. Costa, C. Mota, E. Pereira
Serviço de Nefrologia Pediátrica, CHP-Hospital M^a Pia, Porto, Portugal

Introducción: A diabetes insípida nefrogénica (DIN) é um distúrbio raro do metabolismo hídrico, caracterizado pela incapacidade de concentrar a urina, em resposta à hormona antidiurética (ADH), levando à excreção de grandes volumes de urina diluída. Descrevem-se dois casos clínicos de DIN cujo estudo genético revelou mutações ainda não descritas.

Casos clínicos: Caso 1. Criança de 7 anos, sexo masculino, com história de irritabilidade, recusa alimentar, poliúria e polidipsia desde o primeiro mês de vida. O estudo realizado com as provas de restrição hídrica e concentração com desmopressina permitiu fazer o diagnóstico. Início u tratamento com hidroclorotiazida, sendo posteriormente adicionado indometacina com melhoria clínica. O estudo molecular revelou a mutação c.520C>G (p.Gln174Glu) em hemizigotia no exão 2 do gene AVPR2, com hereditariedade ligada ao x.

Caso 2. Adolescente de 16 anos, sexo masculino, com história de má evolução estatura-ponderal desde os 4 meses de idade, associada a irritabilidade, recusa alimentar, vômitos, episódios de desidratação, polidipsia e poliúria. Pai com diabetes insípida. As provas de restrição hídrica e concentração com desmopressina, confirmaram o diagnóstico de DIN. Iniciou tratamento com hidroclorotiazida posteriormente associada a indometacina, com boa resposta. O estudo genético revelou a mutação c.727_736delGACCC-GATT (p.Asp243fs) em heterozigotia no exão 4 do gene AQP2, com provável transmissão autossômica dominante.

Conclusiones: Os recentes avanços na caracterização genética desta patologia permitem um diagnóstico e tratamento mais precoces, com melhoria da sobrevida dos doentes.

HIPEROXALURIA PRIMARIA: EVOLUCIÓN DE NUESTRA CASUÍSTICA

G. Pont, A. Vázquez, E. Lara, A. Madrid, J. Nieto
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: La hiperoxaluria primaria está causada por el déficit parcial o total de la función de la alanin-glioxilato

aminotransferasa hepática. Los pacientes evolucionan a enfermedad renal crónica (ERC) terminal. La oxalosis (infiltración de los órganos por oxalato) ocurre cuando los riñones pierden su función. En ausencia de actividad enzimática, el trasplante hepatorenal es curativo, pero en déficits parciales un diagnóstico precoz y el tratamiento con vitamina B6 y citrato pueden evitar la ERC.

Pacientes y métodos: Se revisaron el tratamiento y la evolución de los pacientes con hiperoxaluria primaria.

Resultados: Se recogió a 7 pacientes: 2 niñas y 5 niños. Todos presentaban cálculos renales, nefrocalcinosis y niveles de oxaluria de 331-1.160 mmol/mmolCr (valores normales: 3-90). Cinco pacientes iniciaron ERC terminal, todos con ausencia de función enzimática y sin respuesta al tratamiento farmacológico. De ellos, 2 recibieron trasplante hepatorenal, 2 están en lista de espera y uno falleció. Dos pacientes iniciaron función renal normal, ambos con función enzimática parcial y correcta respuesta al tratamiento farmacológico.

Conclusiones: 1) Un diagnóstico precoz de los pacientes con

HIPOMAGNESEMIA CON HIPERCALCIURIA FAMILIAR. ¿PUEDE EL TRATAMIENTO MODIFICAR EL PRONÓSTICO?

F. Rubio, L. Espinosa, C. Fernández Cambor, M. Melgosa, A. Peña, M.C. García Meseguer, A. Alonso, M. Navarro
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Infantil La Paz, Madrid, España

Introducción: La hipomagnesemia con hiper calciuria familiar (HHF) es una enfermedad autosómica recesiva con evolución a enfermedad renal crónica progresiva.

Pacientes y métodos: Analizamos retrospectivamente a 3 pacientes diagnosticados y seguidos en nuestro servicio, estudiamos la evolución de la función renal, los hallazgos bioquímicos y el tratamiento recibido.

Resultados: En la tabla se resumen los hallazgos iniciales y finales de los 3 pacientes y el tratamiento máximo y final realizado.

Hipomagnesemia con hiper calciuria familiar. ¿Puede el tratamiento modificar el pronóstico?

	Inicial	Final	Inicial	Final	Inicial	Final
Edad, años	8,32	19,7	3,12	4,11	6,62	10,71
Mg sérico, mg/dl	1,5	1,05	1,2	1,1	1,44	1,3
Ca ⁺⁺	1,25	1,08	1,16	1,1	1,17	1,21
Ca/Cr	0,28	0,13	0,62	0,11	0,3	0,22
Úrico, mg/dl	8	9,7	6,9	6,7	5,2	6,7
PTH, pg/ml	83	102	65	160	35	131
FGE, ml/min/1,73 m ²	100	59,92	85	87,84	118	42
<i>Dosis</i>	<i>Máx</i>	<i>Final</i>	<i>Máx</i>	<i>Final</i>	<i>Máx</i>	<i>Final</i>
Tiazidas, mg/kg/d	2	-	2,7	2,25	2,22	1,98
Mg, mmol/kg	0,92	0,77	1,92	1,92	2,02	1,9
Citrato, mmol/kg/d	1,95	0,97	1,8	1,8	1,77	1,58
Tolmetin, mg/kg/d	27	-	16,6	16,6	32	27,7
Calcio, mg/kg/d	21,4	18	55,5	55,5		
Calcitriol, ng/kg/d	10	4	-	-	11,4	10

Ca⁺⁺: calcio iónico; Ca/Cr: índice calcio/creatinina urinario; FGE: filtrado glomerular estimado; Mg: magnesio; PTH: parathormona

actividad enzimática reducida puede evitar la ERC mediante tratamiento con vitamina B6 y citrato; 2) en diagnósticos tardíos o en pacientes con ausencia total de actividad, el trasplante hepatorenal es la única solución; 3) el trasplante hepatorenal debe llevarse a cabo preferiblemente antes de la evolución a ERC, y 4) la evolución de nuestros pacientes es satisfactoria tanto en trasplante hepatorenal como en tratamiento farmacológico.

Conclusiones: La asociación tiazida y tolmetin sódico permitió controlar la hiper calciuria. El tratamiento con suplementos de calcio y vitamina D ha sido necesario para controlar la hipocalcemia. En el caso de mayor tiempo de evolución, el tratamiento permitió estabilizar la función renal.

LITOTRICIA EXTRACORPÓREA POR ONDAS DE CHOQUE. TRATAMIENTO DE LA LITIASIS EN MENORES DE 5 AÑOS

A. Iceta^a, J. Hualde^a, I. Nadal^a, A. Sagastibelza^a, V. Jiménez^a, A. Santiago^b, M. Montesino^a

^aServicio de Pediatría, Hospital Virgen del Camino, Pamplona, España

^bServicio de Urología, Hospital Virgen del Camino, Pamplona, España

Introducción: La litotricia extracorpórea por ondas de choque (LEOC) es la técnica de elección para más del 80% de las litiasis renales y ureterales, y queda la cirugía como opción de rescate.

Pacientes y métodos: Se revisaron las litotricias realizadas a los niños menores de 5 años en los últimos 8 años. Se exploraron los datos con el programa SPSS 14.0. Se utilizó hasta el año 2006 un litotriptor electrohidráulico modelo *Dornier HM3* y, posteriormente, uno piezoeléctrico modelo *DO-LI-SII*.

Resultados: Se realizó un total de 19 litotricias a 15 niños (12 varones y 3 mujeres), ya que un varón precisó de 4 tratamientos y a otro se le practicaron 2 litotricias. La edad media fue de 2,27 años, y el más pequeño fue un lactante de 9 meses. El 47% (n=7) eran de Navarra, el 40% provenía de la Comunidad Autónoma Vasca y un 3% provenía de otras comunidades. La localización de la litiasis era en el 50% de los casos en la pelvis renal. De los 7 niños controlados en nuestro servicio, el 28% asociaba una uropatía, infección urinaria a *Proteus mirabilis* en el 57% de los casos. En cuanto a las alteraciones metabólicas, consistían en una hipocitraturia y una hipercalcemia. En todas las intervenciones hubo un anestesiólogo infantil presente que administró fármacos para la sedación o la sedoanalgesia de los niños. Las complicaciones, leves, fueron las siguientes: obstrucción ureteral en un caso y necesidad de tratamiento analgésico leve en 3 niños.

Conclusiones: La LEOC ha supuesto una revolución terapéutica en los niños con litiasis. La edad no supone una contraindicación para la realización de LEOC. Apenas hay complicaciones y cuando aparecen, son de carácter leve.

TUBULOPATÍAS Y DIAGNÓSTICO GENÉTICO. REVISIÓN DE 11 CASOS

J. Hualde Olascoaga, A. Iceta Lizarraga, I. Nadal Lizabe, A. Sagastibelza, V. Jiménez

Nefrología Pediátrica, Hospital Virgen del Camino, Pamplona, España

Introducción: En los últimos años se ha avanzado en el conocimiento de las tubulopatías hereditarias al encontrarse los genes involucrados y las mutaciones correspondientes. Revisamos a los niños con esta enfermedad detectados en nuestra población con diagnóstico genético.

Pacientes y métodos: Revisamos tubulopatías en los últimos 15 años, 11 con estudio genético realizado, de los que 4 se diagnostican de síndrome de Bartter, 3 de hipercalcemia-hipomagnesemia-nefrocálcinosis (HHN), uno con enfermedad de Dent y 3 tubulopatías por enfermedad metabólica.

Resultados: En los casos con síndrome de Bartter encontramos una mutación en homocigosis Ala204Thr en el exón 6 del gen *CLCNKB* (diagnosticado a los 15 meses), un segundo caso con Bartter tipo III anterior, un caso con Bartter tipo I con alteración del canal potasio de la medula externa (ROMK) y otro caso con Bartter neonatal clínico procedente de Pakistán, en el que hay que destacar que el estudio de los genes *NKCC2* y *ROMK* son negativos.

De los 3 casos con HHN, todos presentan una mutación homocigota G20D en exón 1 del gen *CLDN19*. El paciente con enfermedad de Dent presenta una mutación en el exón 6 del gen *CLCN5*. De las tubulopatías de origen metabólico, en un caso de mitocondriopatía por déficit del complejo III se observan 2 mutaciones en homocigosis en exón 1 del gen *BCSL1* en 2q33. En una tirosinemia tipo I se observa una mutación homocigota IVS 6-1 (g a t) y en una enfermedad de Leigh se observa una mutación 4369Q del gen *PDH E1 alfa*. **Conclusiones:** No existe correlación genotipo-fenotipo en uno de los casos de Bartter.

Destacar la prevalencia en nuestra población de la mutación encontrada en todos los casos de HHN.

HIPOMAGNESEMIA FAMILIAR, HIPERCALCIURIA Y NEFROCALCINOSIS. A PROPÓSITO DE 2 CASOS

C. Villalba Castaño, A.M. García Sánchez, M.A. Fernández Maseda

Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Virgen de la Salud, Toledo, España

Introducción: La hipomagnesemia familiar con hipercalcemia y nefrocálcinosis (FHHNC) es una tubulopatía poco frecuente y autosómica recesiva por mutación de los genes *CLDN19* y *CLDN16* que codifican las proteínas claudinas. Se caracteriza por hipermagnesuria con hipomagnesemia, hipercalcemia, nefrocálcinosis y tendencia a insuficiencia renal crónica a pesar del tratamiento.

Casos clínicos: Caso 1. Varón de 14 años enviado para estudio por hallazgo casual de hipertensión arterial. Antecedentes personales: coriorretinitis y miopía magna. Exploración física: tensión arterial superior a percentil 95, el resto normal. Ecografía abdominal: nefrocálcinosis. Analítica: hipomagnesemia, hipercalcemia, hipermagnesuria, elevación de creatinina, ácido úrico y parathormona. Estudio genético: mutación G20D del gen *CLDN19*.

Caso 2. Niña de 9 meses enviada por nefrocálcinosis en ecografía abdominal realizada por vómitos desde los 4 meses. Exploración física: peso y talla en P3, el resto normal. Analítica: hipercalcemia, aumento de creatinina, ácido úrico y PTH, magnesemia normal. En control, varios meses después, se detecta hipomagnesemia e hipermagnesuria. Estudio genético: mutación G20D del gen *CLDN19*.

Conclusiones: En el diagnóstico diferencial de la nefrocálcinosis hay que incluir un grupo heterogéneo de tubulopatías, entre ellas la FHHNC. En el síndrome descrito hay que tener en cuenta formas de presentación poco frecuentes, como la hipertensión y el inicio sin hipomagnesemia. La hiperuricemia y la elevación de PTH desproporcionados al grado de insuficiencia renal son hallazgos frecuentes, lo que en presencia de nefrocálcinosis e hipercalcemia aumentará el índice de sospecha de FHHNC.

SÍNDROME DE BARTTER NEONATAL. SOSPECHA PRENATAL Y POSNATAL DE MALFORMACIÓN INTESTINAL

R. del Valle Pérez, M. Güemes Hidalgo, M.A. Fernández Maseda

Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Virgen de la Salud, Toledo

Introducción: El síndrome de Bartter es una tubulopatía de herencia autosómica recesiva caracterizada por un trastorno en la reabsorción de cloruro sódico en el asa ascendente de Henle. Cursa con alcalosis metabólica hipopotasémica e hipocloremia. La variante neonatal es una entidad clínico-genética diferente de la forma clásica.

Caso clínico: Varón, hijo de padres sanos, no consanguíneos, 4 hermanos sanos, un hermano fallecido intraútero y otro a los 7 días de vida. Antecedentes personales: embarazo mal controlado, ecografía en la semana 30 de gestación con polihidramnios y dilatación de las asas intestinales. Cesárea a las 32 semanas. Peso recién nacido: 2.296 g. Ingresó por sospecha de malformación intestinal. Exploración física: edemas y distensión abdominal. Ecografía abdominal: dilatación de las asas intestinales con líquido libre y los riñones con mala diferenciación corticomedular. Ionogramas repetidos normales. Enema opaco, tránsito gastrointestinal, biopsia rectal: sin obstrucción. Tripsina inmunorreactiva normal. Ingresó a los 4 meses en la unidad de cuidados intensivos pediátricos por deshidratación grave con hipopotasemia, alcalosis e hipocloremia graves junto con pérdida urinaria de Na^+ , K^+ y Cl^- . Presenta fenotipo peculiar. Diagnóstico: síndrome de Bartter neonatal.

Conclusiones: La historia de prematuridad, polihidramnios y fallo de crecimiento requiere una evaluación diagnóstica de la función tubular. Alertar sobre la variante neonatal del síndrome de Bartter cuyo diagnóstico precoz permitiría tratamiento adecuado para evitar complicaciones graves, como la deshidratación, y optimizar la ganancia ponderal. La ausencia inicial de hipoK^+ puede deberse a elevación ficticia por hemólisis al extraer la muestra o bien, como se describe en la literatura médica, a retraso en la aparición de ésta.

CRYPTOSPORIDIUM SP.: AGENTE ETIOLÓGICO DE DIARREA EN TRASPLANTE RENAL

A. Cubero Santos, A. Sánchez-Moreno, B. Morillo Gutiérrez, A. Torres Amieva A, F. de la Cerda Ojeda, J. Fijo López-Viota, R. Bedoya Pérez

Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla, España

Introducción: La criptosporidiosis, potencialmente grave en inmunodeprimidos, se produce tras ingesta de un protozoo del género *Cryptosporidium*, que infecta el epitelio gastrointestinal.

Casos clínicos: Se presentan 4 casos de trasplantados renales diagnosticados de diarrea por *Cryptosporidium* en el último año de edades variables (5, 13, 14 y 16 años) y tiempo postrasplante también muy variable (5, 19, 29 meses y 3 años). Todos consultaron por diarrea de varios días de evolución, que no cedía con las medidas conservadoras habituales recomendadas en la comunidad pediátrica, molestias abdominales y febrícula. Se observó pérdida de peso, deshidratación e insuficiencia renal moderada. Se procedió a la rehidratación y al ajuste de la inmunosupresión así como a la investigación de microorganismos asociados a la diarrea en pacientes que recibían inmunosupresores. Se identificaron ooquistes de *Cryptosporidium* en heces, y se requirió administración prolongada de paromomicina en todos ellos, incluso en el que comenzó tratamiento con nitazoxanida, fármaco que no consiguió controlar la parasitación del paciente. Además del control de los signos y los síntomas clínicos, se precisó de un seguimiento de la excreción de ooquistes de *Cryptosporidium* en heces para asegurar la curación del proceso infeccioso.

Conclusiones: La criptosporidiosis, más frecuentemente asociada a VIH, debe considerarse ante diarrea en pacientes trasplantados. Pese a la buena respuesta publicada con nitazoxanida, en nuestra experiencia la evolución es buena con paromomicina. Son necesarios más estudios para establecer el fármaco más eficaz, la dosificación y la duración del tratamiento.

EVOLUCIÓN DEL FILTRADO GLOMERULAR DURANTE LA PUBERTAD EN PACIENTES CON DAÑO RENAL CRÓNICO

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

Objetivo: Analizar la evolución del filtrado glomerular (FG) durante la pubertad en pacientes con enfermedad renal crónica (estadios: 1-4).

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo de 114 pacientes (87 niños y 27 niñas) con enfermedad de base estructural en el 71% de los niños y el 40% de las niñas. Se analiza la evolución de varios parámetros en el momento en que presenta estadio Tanner III, los 2 años previos, los 2 años posteriores más un control al final de seguimiento.

EVOLUCIÓN DE LA TALLA DURANTE LA PUBERTAD EN PACIENTES CON DAÑO RENAL CRÓNICO

C. Fernández Cambor, M. Navarro Torres, C. García Meseguer, A. Alonso Melgar, M. Melgosa Hijosa
Servicio de Nefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

Objetivo: Analizar la evolución de la talla y otros parámetros antropométricos durante la pubertad en pacientes con enfermedad renal crónica (estadios: 1-4).

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo de 114 pacientes (87 niños y 27 niñas) con enfermedad de base estructural en el 71% de los niños y el 40% de las niñas. Se analiza la

Evolución del filtrado glomerular durante la pubertad en pacientes con daño renal crónico

Tº	Edad, años hombre/ mujer	Schwartz, medias, ml/m/1,73 m ² , hombre/mujer	CR-EDTA, medias, ml/m/1,73 m ² , hombre/mujer	Microalbúmina, medias, µg/min, hombre/mujer	Tto. con IECA, %, hombre/ mujer
-2	11,4/10,6	73/76	48/50	43/75	25/26
-1	12,5/11,5	68/68	47/52	66/43	26/27
Tanner III	13,6/12,4	71/68	50/53	113/91	28/33
1	14,6/13,5	61/69	46/47	144/78	33/34
2	15,6/14,5	58/62	40	205/94	47/46
Final	19,8/18,1	50/58	39/46	223/121	

IECA: inhibidores de la enzima convertora de la angiotensina; %: en porcentaje; Tº: tiempo.

Resultados: El FG permanece estable en los 2 años previos al estadio Tanner III y empeora significativamente ($p < 0,05$) en los 2 años posteriores. Durante el seguimiento, el 16% de los

evolución de varios parámetros en el momento que presentan Tanner III, los 2 años previos, los 2 años posteriores más un control al final de seguimiento.

Evolución de la talla durante la pubertad en pacientes con daño renal crónico

Tº	Edad, años, hombre/mujer	Talla, cm, hombre/mujer	Talla, SD, hombre/mujer	IMC, hombre/ mujer	GH, %, hombre/mujer
-2	11,4/10,6	140/134	-0,69/-0,84	18,1/18,1	14/17
-1	12,5/11,5	146/138	-0,6/-1,2	18,5/19,1	19/23
Tanner III	13,6/12,4	153/144	-0,6/-1,1	19,1/19,5	28/33
1	14,6/13,5	161/150	-0,4/-1,1	19,8/20,7	16/30
2	15,6/14,5	166/152	-0,5/-1,35	20,4/21,2	9/29
Final	19,8/18,1	170/155	-0,48/-1	22,1/22,5	

%: en porcentaje; GH: tratamiento con hormona de crecimiento; IMC: índice de masa corporal; SD: *standard deviation* «desviación estándar»; Tº: tiempo.

niños y el 11% de las niñas evolucionan a insuficiencia renal terminal. La peor evolución del FG se correlaciona con peor FG inicial y con mayor oligoalbuminuria, y es independiente del sexo o la edad a la que se alcanza en el estadio III de Tanner.

Resultados:

Los varones presentan una desviación de talla significativamente mejor ($p=0,012$) que las niñas durante la pubertad, sin que ésta cambie significativamente en ambos sexos. Al final del seguimiento, el 85,3% de los niños y el 80,7% de las niñas alcanzan una talla superior a -2 SD, en la que la talla de los varones es significativamente mejor. No hay diferencias entre sexos en el índice de masa corporal.

La talla final no se correlaciona con el filtrado glomerular ni con la edad en que se alcanza estadio Tanner III y sí con la desviación de talla inicial ($p=0,008$).

ESTIMACIÓN DEL TAMAÑO MUESTRAL DEL ENSAYO CLÍNICO. EFICACIA DE LA PROFILAXIS ANTIBIÓTICA EN NIÑOS AFECTADOS DE REFLUJO VESICoureTERAL DE GRADO III A V

M. Espino, R. Vázquez, S. Jimeno
Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Madrid, España

Introducción: Una reciente publicación de gran impacto pretende demostrar la utilidad de la profilaxis antibiótica (PA) para prevenir las pielonefritis (PN) y las cicatrices renales en pacientes con reflujo vesicoureteral (RVU). Se realiza una estimación muestral con una hipótesis de superioridad (incidencia de PN con PA del 30 versus el 60% sin ella)¹.

Objetivos: Pretendemos valorar la incidencia de PN y recalcular el tamaño muestral de nuestro ensayo clínico, ya que se estimó el tamaño muestral con hipótesis de igualdad e incidencia de PN del 14% en ambos grupos².

Pacientes y métodos: Dos análisis retrospectivos con 47 y 56 pacientes con RVU de alto grado.

Resultados: El 65% de los RVU grado III y un 35% grado IV o V y el 66% de los RVU grado III y el 34% grado IV o V. El tiempo medio de seguimiento: 61 meses (50-73) y 27 meses (12-60). La incidencia de nuevas PN fue del 25 y el 16%, y el número de episodios fue de uno en la mayoría de los pacientes. La probabilidad de no presentar ningún episodio de PN fue del 67% a un tiempo medio de 107 meses (Kaplan Meyer). Realizamos valoración del tamaño muestral de acuerdo con la incidencia de nuestro estudio retrospectivo y con la hipótesis de no inferioridad, con ello redujimos en 20 el n.º de pacientes por grupo.

Conclusiones: La incidencia de PN en seguimiento es variable, pero las PN de repetición son raras. La tasa de reinfección baja hace necesario un gran tamaño muestral. Una estimación errónea del tamaño muestral puede hacer que a pesar de un diseño que confiriera grado de recomendación A y evidencia 1b, el resultado no sea reproducible. Un incremento en la tasa de pielonefritis y una hipótesis de superioridad reducen el tamaño muestral. Proyecto FIS EC07/90847.

DILATACIÓN PRENATAL DEL TRACTO URINARIO. UTILIDAD DE LA PRIMERA ECOGRAFÍA POSNATAL

B. Valenciano, A. Rodríguez, E. Cortés, M. Jiménez, P. Mendoza, L. Ramos
Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España

Objetivo: Analizar el valor predictivo de la primera ecografía posnatal en los niños con dilatación prenatal del tracto urinario (DTU).

Pacientes y métodos: Niños nacidos durante 2007 con DTU prenatal. Criterios de inclusión: DTU aislada con estudio ecográfico (ECO) en la 1.ª semana y al mes de vida y un seguimiento mínimo de 6 meses. Criterios de exclusión: DTU asociada a otras malformaciones, estudio incompleto o falta de seguimiento. En cada ECO se analizó el diámetro pósterior anterior de la pelvis renal y la presencia de dilatación en cálices y uréter. Se compararon los hallazgos de las ecografías iniciales con los obtenidos en las ecografías del mes de vida y con el diagnóstico final.

Resultados: De 57 niños con DTU prenatal, se excluyó a 3 por asociación con otras malformaciones, a 11 por estudio incompleto y a 5 por falta de seguimiento. Entraron en el estudio 38 niños. Los resultados fueron los siguientes:

	ECO de la 1.ª semana	ECO del 1.º mes	Diagnóstico final
DPA \leq 10 mm	26	No hay cambios significativos	Normalidad/estabilidad
DPA \leq 10 mm + dilatación del uréter	1	No hay cambios significativos	DTU no obstructiva
DPA $>$ 10 \leq 15 mm	2	No hay cambios significativos	Normalidad/estabilidad
DPA $>$ 10 $<$ 15 mm + dilatación del uréter	4	No hay cambios significativos	Dos doble sistema, un RVU bil. grado IV y un DTU no obstructivo
DPA $>$ 15 \leq 20 mm	1	No hay cambios significativos	Estabilidad
DPA $>$ 20 mm	1	No hay cambios significativos	RVU bil. grado IV
DPA $>$ 20 mm + dilatación de cálices	2	No hay cambios significativos	Dos estenosis pieloureterales
DPA $>$ 20 mm + dilatación de uréter	1	No hay cambios significativos	DTU no obstructiva

bil: bilateral; DPA: diámetro pósterior anterior; DTU: dilatación prenatal del tracto urinario; ECO: estudio ecográfico; RVU: reflujo vesicoureteral.

Conclusiones: 1) La primera ecografía posnatal parece ser adecuada para detectar enfermedad que precise intervención o seguimiento, y 2) la presencia de dilatación de cálices o de uréter se asocia con los hallazgos diagnósticos de enfermedad significativa.

TRATAMIENTO DE LA DILATACIÓN DE LA VÍA URINARIA DE DIAGNÓSTICO PRENATAL

J.D. González Rodríguez^a, C. Fuentes Gutiérrez^b, A. García González^b, C. Llopis^b, J.M. Lloreda^b, L. García de Guadiana^c, M. González Morales^c, J. Martínez Uriarte^d, R. López Pérez^d
^aNefrología Pediátrica, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^bNeonatología, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

^cLaboratorio y Bioquímica, Hospital Naval, Cartagena, España

^dUnidad Materno Fetal, Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario Santa M^a del Rosell, Cartagena, España

Introducción y objetivos: El diagnóstico de la dilatación de la vía urinaria (DVU) se ha incrementado desde la instauración de los exámenes ecográficos habituales durante la gestación. Los objetivos de nuestro estudio son conocer la incidencia de esta dilatación en nuestro medio, analizar su evolución y revisar la aplicación del protocolo de atención de nuestro hospital así como estudiar la utilidad de la capacidad de concentración renal y los valores urinarios de alfa-1-microglobulina, beta-2-microglobulina, cistatina C, inmunoglobulina G y albúmina (MA) para la indicación de las exploraciones complementarias y la detección de uropatías significativas.

Pacientes y métodos: Estudio prospectivo realizado durante 20 meses en 49 recién nacidos con diagnóstico prenatal de DVU. Se realizó una ecografía renal entre el 7-10.º día de vida y, en toda dilatación confirmada, una prueba de concentración renal con desmopresina y un estudio de proteinuria así como otras pruebas de imagen según los hallazgos previos.

Resultados: De los 49 recién nacidos con DVU (el 1% del total [5.290]), el 78% eran niños. La edad gestacional media al diagnóstico fue de 32 semanas. Al nacer, se confirmó la DVU en el 81%, con un predominio de afectación izquierda en el 61%. Por grados, la distribución fue la siguiente: grado I (39%), grado II (29%), grado III (22%) y grado IV (10%). La resolución espontánea de la dilatación sucedió a una mediana de edad de 13 meses, con diferencias según la bilateralidad, el diámetro postero anterior de la pelvis renal y el grado. Ocho pacientes presentaron infección urinaria, 7 de ellos con profilaxis. Se evidenció reflujo vesicoureteral en 6 casos y se intervinieron 9 casos. Se encontró relación entre el cociente microalbumina/creatinina y la obstrucción en el renograma (133 mg/g: el 100% sensibilidad y el 92% especificidad) y en menor medida entre la osmolalidad máxima en orina y otros parámetros, así como entre microalbuminuria y función renal relativa.

Conclusiones: El uso de marcadores urinarios ayuda en la toma de decisiones y permite identificar a aquellos niños que precisan ampliar el estudio inicial, si bien se hace necesario delimitar en estudios más amplios aquellos valores con mayor predicción.

PRONÓSTICO A LARGO PLAZO DE 13 PACIENTES CON ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL PRIMARIA

M. Beriain^a, M. Aguirre^a, I. Nadal^b, M. García-Fuentes^c, R. Oliveros^a, M.J. Quintela^a, A. Vallo^a, J. Rodríguez-Soriano^a, G. Ariceta^a

^aNefrología Pediátrica, Hospital de Cruces, Vizcaya, España

^bHospital Virgen del Camino, Pamplona, España

^cNefrología Pediátrica, Hospital Marqués de Valdecilla, Santander, España

Objetivos: Describir los datos clínicos y el pronóstico a largo plazo en una serie de pacientes con acidosis tubular renal distal (ATRD) primaria.

Población: 13 pacientes (9 varones) con ATRD primaria diagnosticada a una edad media de 0,16 años (rango: 0,08-12) tratados con bicarbonato-citrato sódico y potásico oral. Se describen la función renal (FR) y el crecimiento tras 25,2±9,2 años (12-26) de evolución.

Resultados: En 11/12 pacientes el diagnóstico se confirmó genéticamente (mutaciones de los genes *SLC4A1* [un paciente], *ATP6B1* [2 pacientes] y *ATP6VOA4* [8 pacientes]). Al inicio, 4/13 pacientes tenían sordera neurosensorial y 12/13 FR normal, con un z-talla -1,02 (-3-0,18). Un caso detectado a los 12 años con enfermedad renal crónica (ERC) II y retraso grave de talla (z-talla: -3,7) inició hemodiálisis a los 36 años. En el último control en 12/13 pacientes, todos presentaban nefrocalcinosis bilateral, 6/12 nefrolitiasis y 7/12 sordera. El equilibrio acidobásico estaba controlado: pH: 7,37±0,06, bicarbonato: 23,9±2 mEq/l, con potasio normal-bajo (3,55±0,5 mEq/l), creatinina sérica: 0,95±0,35 mg/dl (aclaramiento de creatinina: 112±20 ml/min/1,73 m²) y calciuria variable: 2,3 mg/kg/d (1-6). Once de 12 pacientes mantenían ERC I (un caso con proteinuria: 1,3 g/d) y 1/12 ERC II (con proteinuria: 1,2 g/d e hipertensión arterial). Los 2 casos con progresión a ERC se asociaron a falta de cumplimiento y a episodios recurrentes de infección del tracto urinario y obstrucción por litiasis. Los 11 pacientes alcanzaron una talla final normal (z-talla: -0,52 [-1,63 -1,87]), similar a su talla diana y más elevada que la talla inicial (p≤0,01).

Conclusiones: La mayoría de los pacientes con ATRD primaria diagnosticados y tratados precozmente alcanzan una talla adulta normal y mantienen preservada la FR a largo plazo. La sordera suele progresar. En nuestra serie el diagnóstico tardío, el no cumplimiento, y la obstrucción-ITU se asociaron a progresión a ERC.

CISTITIS EOSINOFÍLICA RECURRENTE PRESENTADA COMO HEMATURIA CRÓNICA Y MASA VESICAL

J. Escribano^a, A. Madrid^b, J. Nieto^b

^aHospital Sant Joan, Reus, España

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

Introducción: La cistitis eosinofílica es una rara entidad que se presenta como un proceso inflamatorio crónico vesical de

etiología desconocida que en ocasiones genera imágenes pseudotumorales.

Caso clínico: Niña de 10 años con cuadro de hematuria macroscópica de meses de evolución, sin clínica de inflamación de vías urinarias bajas. Funcionalismo renal normal, a excepción de proteinuria de alto rango. Urocultivo negativo. Ecografía renal con duplicidad renal bilateral. El 40% de hematíes dismórficos. Biopsia renal normal. Urografía intravenosa con doble sistema excretor izquierdo incompleto. TAC reno-vesical normal. Cistoscopia con mucosa vesical friable con tejido inflamatorio inespecífico. PCR virales negativas. Tras 5 meses de evolución presenta masa en la pared posterior vesical diagnosticada por ecografía y confirmada por RMN. Nueva cistoscopia y biopsia vesical con infiltrado inflamatorio, rico en eosinófilos en la pared vesical. Buena respuesta al tratamiento con corticoides. Estudios de alergia a alimentos negativos. Al cabo de un año nuevo brote de hematuria macroscópica y de engrosamiento difuso de la mucosa vesical. Buena respuesta al tratamiento con antihistamínicos.

Conclusiones: Sólo hay una treintena de casos descritos en la literatura médica de cistitis eosinofílica crónica en niños. Su presentación clínica es variable, desde clínica de cistitis aguda recurrente hasta cuadros de hematuria o excepcionalmente de masa tumoral intravesical.

ENSAYO CLÍNICO NUTRICIONAL SOBRE LA INFLUENCIA DE LA INGESTA PROTEICA EN EL CRECIMIENTO Y FUNCIÓN RENALES EN LACTANTES SANOS

J. Escribano^a, R. Closa^a, V. Luque^a, M. Zaragoza^a, N. Ferre^a, V. Grote^b, The European Childhood Obesity Trial Study Group
^aFacultad de Medicina, Universidad Rovira i Virgili, Institut Investigació Sanitaria Pere Virgili, Reus, España

^bLudwig-Maximilians, University of Munich, Alemania

Introducción: Los lactantes alimentados con fórmula artificial en comparación con los lactantes alimentados con lactancia materna presentan un mayor volumen renal, posiblemente debido a la diferente carga proteica de ambas leches.

Objetivo: Valorar si diferentes concentraciones de proteínas en la leche artificial influyen en el tamaño y la función renales en una población de lactantes sanos.

Métodos: Ensayo clínico aleatorizado doble ciego que comparó 2 grupos de lactantes alimentados con fórmula láctea de alto contenido proteico (13%) (AP) y bajo contenido proteico (7%) (BP). Un total de 737 niños de 4 países europeos que se seleccionaron al nacimiento para participar en el *Childhood Obesity Project* (QLK1-2001-00389), a los que se les realizó a los 6 meses antropometría, ecografía renal, registros alimentarios de 3 días, bioquímica de sangre y orina.

Resultados: Los lactantes AP mostraron mayor volumen renal que los lactantes BP (42,64 versus 39,56; $p < 0,001$), volumen renal/talla (0,63 versus 0,59; $p < 0,001$) y urea en sangre (28,88 versus 17,72; $p < 0,001$). No se hallaron diferencias significativas en la creatinina sanguínea. El filtrado glomerular y el volumen renal se correlacionaron

positiva y significativamente con la ingesta proteica. Los niveles de factor de crecimiento insulínico tipo I (IGF-1) total y libre fueron superiores en los niños alimentados con AP. En modelo de regresión múltiple el tipo de alimentación y los niveles de IGF-1 son los que más pesan sobre el volumen renal.

Conclusión: La mayor concentración de proteínas de las fórmulas lácteas es capaz de incrementar el tamaño y la función renales en lactantes sanos, posiblemente mediada por la IGF-1.

DAÑO RENAL POSCIRUGÍA EXTRACORPÓREA

C. Pérez-Caballero, N. Gallego, A. Gallego, E. Álvarez, I. Martos, J. Ortuño

Servicios de Nefrología y Pediatría, Hospital Ramón y Cajal, Universidad de Alcalá de Henares, Madrid, España

Introducción: El daño renal (DR) es una complicación mayor de la cirugía extracorpórea (CE) y tiene mal pronóstico. Hemos buscado datos analíticos, clínicos y quirúrgicos que indiquen riesgo de presentarlo.

Pacientes y métodos: Recogimos prospectivamente datos de 66 niños operados con CE: demográficos, riesgo quirúrgico, tiempos de circulación extracorpórea y de pinzamiento de aorta, necesidad de fármacos en quirófano y analítica precirugía, 24 y 48 h después. El DR se clasificó según el sistema RIFLE (*risk* [riesgo]; *injury* [daño]; *failure* [fallo]; *loss*; *end stage renal disease*).

Resultados: 7 pacientes estuvieron en riesgo, 2 con daño, 4 con fallo y 3 se dializaron.

	DR, sí (n=13)	DR, no (n=53)	p
Edad, años	6,43 ± 8,79	5,22 ± 7,71	0,622
Riesgo cirugía	2,46 ± 0,77	2,24 ± 0,47	0,088
CEC	68,2 ± 34,6	81,7 ± 42,2	0,644
Pinzamiento	35,0 ± 38,8	51,7 ± 34,2	0,128
Cr, mg/dl	0,46 ± 0,21	0,59 ± 0,21	0,033
CCr E, ml/min/1,73	117 ± 30,5	91,1 ± 35,1	0,016
Urea, mg/dl	25 ± 11	29 ± 10	0,035
Na o pre mEq/l	44 ± 50 ^a	76 ± 50 ^b	0,086
Pre-IFR	0,33 ± 0,4 ^a	1,71 ± 2,41 ^b	0,007
Furosemida a las 24 h, mg/kg	2,58 ± 3,31	5,02 ± 8,4	0,169
Na o 24 h mEq/l	77 ± 29	106 ± 30	0,003

Ninguno falleció y todos recuperaron su función renal.

CCr E: aclaramiento de creatinina sérica estimado; CEC: circulación extracorpórea; Cr: creatinina sérica; DR: daño renal; Na: sodio; Pre-IFR: índice de fracaso renal pre-intervención.

^an=10.

^bn=28.

Conclusiones: Los casos con DR eliminaban menos Na, el índice de fracaso renal era inferior antes y a las 24 h de

operarse sin recibir menos diurético y la creatinina era más baja al inicio. Los otros datos no fueron distintos.

SÍNDROME DE FANCONI SECUNDARIO A CISTINOSIS. ESTUDIO GENÉTICO Y PERSPECTIVA EVOLUTIVA SEGÚN TRATAMIENTO

L.E. Lara, C. Vique, A. Madrid, R. Vilalta, J.L. Nieto
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: La cistinosis, principal causa del síndrome de Fanconi, se produce por un defecto de transporte lisosomal de cistina que provoca su depósito con afectación multisistémica. La tubulopatía es precoz y provoca retraso de crecimiento y raquitismo (motivo del diagnóstico). El diagnóstico genético detecta la mutación del gen que codifica el transportador de la cistina. El tratamiento precoz de la tubulopatía y el inicio con bitartrato de cisteamina (Cystagon), que actúa como liberador celular de cistina, permiten una mejor evolución. La administración de hormona de crecimiento recombinante humana permite una adecuada talla final.

Objetivo: Revisar nuestra casuística de 11 pacientes actuales (total 26 pacientes) por su genotipo y tipo de evolución según edad al diagnóstico y tipo de tratamiento desde 1980 hasta 2008.

Resultados: 8 pacientes homocigotos y 3 pacientes heterocigotos, 4 trasplantados renales y el resto actualmente con filtrado glomerular estadios: grado I (un paciente), grado II (4 pacientes) y grado III (2 pacientes). El principal tratamiento de la tubulopatía fue con hidroclorotiazida, y en 5 pacientes se asoció indistintamente al inicio o, actualmente, a indometacina. Los niveles intraleucocitarios de cistina mantuvieron valores entre 0,7 y 3,3 nmol cisteína/mg proteína. Seis pacientes superaron el P3 de crecimiento y el resto mejoraron su déficit, pero continuaron por debajo de él. Dos pacientes intervenidos de genu valgo. En todos ellos, se observaron depósitos corneales de cistina.

Conclusiones: 1) El diagnóstico precoz, el control de la tubulopatía y el inicio con bitartrato de cisteamina retrasan la insuficiencia renal crónica terminal; 2) también se ha demostrado que el tratamiento con rhGH mejora la talla final, y 3) en nuestros pacientes, actualmente, en su larga evolución, no se han observado alteraciones vasculares cerebrales, abdominales o cardíacas.

SÍNDROME DE BARTTER: FISIOPATOLOGÍA, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO. REVISIÓN DE 5 CASOS

M. Figueras, L. Server, N. Portolani, A. Vázquez, R. Vilalta, A. Madrid, J. Nieto
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: El síndrome de Bartter es una tubulopatía de herencia autosómica recesiva causada por la mutación de genes que codifican diferentes canales. Clínicamente, el

síndrome neonatal se caracteriza por polidramnios, prematuridad, deshidratación, retraso de crecimiento y nefrocalcinosis. En el síndrome clásico hallamos, sobre todo, poliuria con pérdida de sal y retraso de crecimiento. El diagnóstico es clínico y más recientemente genético.

Pacientes y métodos: Se realiza un estudio retrospectivo de 5 casos (3 niños y 2 niñas; diagnóstico entre 1990 y 2000).

Resultados: Antecedentes personales: 3 partos prematuros, 2 de ellos con polihidramnios. Edad media del diagnóstico: 10 meses (1-24). Clínica al inicio: alcalosis metabólica (pH medio: 7,49) e hipopotasemia (K medio: 1,8) en los 5 casos, deshidratación hiponatrémica (2/5) e hipercalciuria (2/5). Tratamiento: suplementos de K⁺ (5/5), indometacina (5/5), espironolactona (3/5), captopril (2/5), tiazidas (2/5) y alopurinol (3/5). Principales complicaciones: retraso de crecimiento, hiperuricemia (3/5) y nefrocalcinosis (2/5). Tres casos recibieron hormona de crecimiento (GH), 2 de ellos pasaron de talla P inferior a 3 a P25. Se describió un caso con talla P inferior a 3 (a los 5 meses de vida), que a los 6 años alcanzó P95.

Conclusiones: 1) Debe pensarse esta entidad ante neonatos/lactantes con poliuria, alcalosis metabólica hipopotasémica, estancamiento estatural o nefrocalcinosis; 2) el tratamiento con suplementos de K⁺, diuréticos ahorradores de K⁺, indometacina y tiazidas permite un buen control de la enfermedad; 3) en nuestra experiencia la GH se ha mostrado muy útil para tratar el estancamiento estatural, y 4) los estudios de Biología Molecular permiten la realización del diagnóstico genético de las distintas mutaciones, y abren la puerta del tratamiento genético en el futuro.

MANIFESTACIONES RENALES DE LA ENFERMEDAD DE FABRY EN LA EDAD PEDIÁTRICA. DATOS DE LA FABRY OUTCOME SURVEY

C. Herrero, G. Pintos, U. Ramaswami*, R. Hartung*, M. Beck*
Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona, España

*Investigadores de la Fabry Outcome Survey.

Introducción: La enfermedad de Fabry (EF) es un trastorno lisosomal ligado al cromosoma X con manifestaciones multisistémicas producido por un déficit de alfa-galactosidasa A. El inicio temprano de la EF se ha documentado bien, aunque las complicaciones graves que suceden en la edad adulta (fallo renal, miocardiopatía o enfermedad cerebrovascular) no suelen presentarse en la infancia.

Material y métodos: Se han analizado datos recogidos de la Fabry Outcome Survey (FOS), una base de datos internacional de pacientes afectados de EF, en búsqueda de afectación renal de los niños con EF.

Resultados: De los 257 pacientes afectados de EF menores de 18 años registrados en la FOS en mayo de 2008, se pudo usar la información en cuanto a manifestaciones clínicas en 209 (105 niñas y 104 niños). Las manifestaciones clínicas generales registradas más frecuentes fueron crisis de dolor, dolor crónico, dolor abdominal, hipohidrosis y angioqueratoma. Se constataron manifestaciones renales (incluyendo oligoalbuminuria, proteinuria o hematuria) en 46 de los 209 pacientes (22%) y se encontraron éstas ya en edades

tempranas de la vida. La proteinuria fue la manifestación renal más frecuente, y se vio en 24 niñas y 11 niños. La oligoalbuminuria fue la manifestación renal más precoz, y se halló en 14 niñas y 11 niños. Se halló hematuria en 10 niñas y 6 niños. En 47 niñas y en 42 niños el filtrado glomerular estimado (Schwartz) fue menor de 90 ml/min/1,73 m², predominantemente durante la adolescencia.

Conclusión: la afectación renal en la EF puede darse ya en edades tempranas de la vida, sobre todo en forma de oligoalbuminuria o proteinuria. Cabe también destacar un descenso del filtrado glomerular estimado en un número importante de adolescentes.

COMUNICACIONES DE LOS NEFRÓLOGOS PEDIÁTRICOS ESPAÑOLES A LOS CONGRESOS INTERNACIONALES DE NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA (1999-2008)

L.M. Rodríguez, M. Fernández, C. Rodríguez, R. Morales, D. Mata
Unidad de Nefrología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital de León, León, España

Objetivo: Conocer la difusión internacional de la investigación realizada por los nefrólogos pediátricos españoles en la última década.

Material y métodos: Se revisaron en la revista *Pediatric Nephrology* los resúmenes de las comunicaciones presentadas a los congresos de la *European Society for Pediatric Nephrology* (ESPN) y de la *International Pediatric Nephrology Association* (IPNA) celebrados entre 1999 y 2008, salvo el celebrado el año 2003 junto con la *International Society of Nephrology* (ISN). En los resúmenes se valoraron el número de comunicaciones presentadas por autores españoles, el tipo de comunicación presentada (oral, oral-póster y póster), los temas más comúnmente elegidos por los autores españoles, el número de comunicaciones en los que se presentaron resultados de experimentación animal y los centros españoles de los que procedían las comunicaciones presentadas.

Resultados: En los 9 años valorados se presentaron 4.520 comunicaciones a los congresos de la ESPN y de la IPNA, de las que 129 (2,85%) tuvieron autores españoles (9/469 oral, 3/232 oral-póster y 117/3.819 póster), y sus temas de presentación más frecuentes fueron trasplante (23), infección urinaria/reflujo vesicoureteral (17) y enfermedad glomerular (13). Presentaron estudios sobre experimentación animal 11 comunicaciones, todas ellas del Hospital Universitario Central de Asturias (HUCA). De entre los 26 centros que presentaron comunicaciones, el HUCA fue el que más presentó (28), seguido del Hospital Vall d'Hebron (24), del Hospital Infantil La Paz (17) y de los Hospitales de Córdoba y León (11 cada una). Sólo autores de 7 centros firmaron comunicaciones con presentación oral (4 comunicaciones del HUCA).

Comentarios: El escaso número de comunicaciones, especialmente orales, presentadas por autores españoles a los congresos internacionales indica una pobre difusión de su actividad investigadora. Sin embargo, los trabajos sobre

experimentación animal fueron frecuentes si se comparan con los de investigación clínica y los presentados sobre este mismo tema por autores de otros países. Las comunicaciones sobre trasplante renal fueron las más frecuentemente presentadas por autores españoles.

PACIENTE DE 14 AÑOS CON ENFERMEDAD MIXTA DEL TEJIDO CONECTIVO Y PROTEINURIA

C. García-Vao Bel, T. Alarcón Alacio, M.P. Galán del Río, M.J. Rivero Martín, M. Pacheco Delgado, A. Castaño Pascual
Servicio de Pediatría, Hospital de Fuenlabrada, Madrid, España

Introducción: La enfermedad mixta del tejido conectivo (EMTC) abarca síntomas comunes a otras enfermedades, como lupus eritematoso, esclerodermia y polimiositis. Se caracteriza por un gran aumento de anticuerpos antiribonucleoproteínas (anti-RNP). Los síntomas iniciales son edema de las manos, artritis, fenómeno de Raynaud, miositis y esclerodactilia.

Caso clínico: Mujer guineana de 14 años que consulta por fiebre de 39 °C desde 4 días antes y tumefacción en los dedos de las manos. Antecedentes personales: astenia, artralgiás, palidez y cianosis en los pulpejos de los dedos con el frío desde hace un año y pérdida de peso de 5 kg. Exploración física: tensión arterial: 102/50 mmHg. Palidez de la piel y mucosas, rigidez y tumefacción de interfalángicas proximales de ambas manos. Resto normal. Exploraciones complementarias: hemoglobina: 9,3 g/dl, 7.100 leucocitos/mm³ (el 76% de neutrófilos), 226.000 plaquetas/mm³. Velocidad de sedimentación globular: 109 mm, creatinina sérica: 0,76 mg/dl, proteínas totales: 9 g/dl, albúmina: 3,2 g/dl, Inmunoglobulina G: 5.630 mg/dl, fracción 3 del complemento (C3): 31 mg/dl, fracción 4 del complemento (C4): 4,6 mg/dl, creatinina quinasa: 2.895 U/l, anticuerpos antinucleares (ANA) (>1/2.560, anti-RNP +) y anti-ADN negativo. Orina: densidad: 1.010, pH: 6, leucocitos: +++, cultivo negativo, índice proteína/creatinina: 0,42 (mg/mg). Electromiograma: proceso miopático. Biopsia renal: glomerulonefritis membrano proliferativa tipo IV. Evolución y tratamiento: al ingreso, se inició tratamiento con naproxeno por vía oral. Tras conocerse la biopsia renal se inicia tratamiento con corticoides por vía oral y ciclofosfamida en bolos intravenosos.

Comentarios: La paciente presenta anticuerpos y síntomas de EMTC, pero manifiesta una leve proteinuria con afectación renal propia del lupus eritematoso sistémico. La evolución confirmará el diagnóstico definitivo de la enfermedad.

BÚSQUEDA DE MODELOS DIAGNÓSTICOS PREDICTIVOS DE DAÑO RENAL EN NIÑOS CON PIELONEFRITIS

J. Escribano, M. Rimblas, R. Ramos, A. Feliu, J.M. Barroso
Hospital Universitari Sant Joan de Reus, Universidad Rovira i Virgili, Tarragona, España

Introducción: Para el tratamiento clínico de los pacientes con pielonefritis (PN) sería de gran interés poder determinar una serie de factores diagnósticos precoces con capacidad predictiva de daño renal que permitiera seleccionar subgrupos de alto riesgo.

Pacientes y métodos: Estudio de cohortes retrospectivo sobre un grupo de 100 pacientes afectados de PN tratados con antibióticos i.v. Todos tienen ecografía renal precoz, cistouretrografía miccional seriada (CUMS) y ácido dimercaptosuccínico (DMSA) realizados a los 6 meses para determinar daño renal. Se analizan variables antropométricas, inflamatorias y de la anamnesis para construir escalas diagnósticas ponderadas por el riesgo de cicatrización renal y de presencia de reflujo vesicoureteral (RVU) dilatado.

Resultados: Un 40% de la muestra presenta daño renal en el DMSA.

Variable	SE	ES	VPP	VPN	CPP	PPost
Edad < 12 meses	60	40	38	60	0,97	0,38
Hidronefrosis	16	96	75	64	4,74	0,76
SRIS	60	40	38	60	0,97	0,38
PCR	60	40	39	61	1	0,4
Leucocitos plasmáticos > 15.000/mm ³ y proteína C reactiva > 50 mg/l	16	84	40	61	1,05	0,41
RVU > II	25	90	62	65	2,61	0,63
RVU I-V	38	68	53	66	1,8	0,55

CPP: cociente de probabilidad; ES: especificidad; PCR: proteína C reactiva; PPost: probabilidad posprueba; RVU: reflujo vesicoureteral; SE: sensibilidad; SRIS: síndrome de respuesta inflamatoria sistémica; VPN: valor predictivo negativo; VPP: valor predictivo positivo.

Conclusiones: La presencia de ecografía renal dilatada o el antecedente de RVU dilatado son factores predictores potentes de daño renal, e incrementan entre un 50 y 75% el riesgo de cicatrización. Los parámetros analíticos y clínicos carecen de potencia discriminativa.

TRASPLANTE RENAL PEDIÁTRICO. EXPERIENCIA EN EL HOSPITAL ESCUELA DE HONDURAS

C. Rodríguez
Nefrología Pediátrica, Hospital Escuela, Tegucigalpa, Honduras

Introducción: La insuficiencia renal crónica terminal en la población pediátrica se ha manejado con tratamiento dialítico. En Nefrología Pediátrica del Hospital Escuela de Honduras se inició el Programa de Trasplante Renal en julio del 2008. Antes

del 2008 los pacientes que ingresaban con diagnóstico de insuficiencia renal crónica terminal se incluían en el programa de diálisis sin tener opción al trasplante renal. El primer trasplante renal pediátrico se realizó el 25 de julio del 2008 y, desde entonces, se han realizado 14 trasplantes.

Pacientes y métodos: Estudio descriptivo longitudinal y prospectivo. Revisión de 14 pacientes en edades comprendidas entre 8 y 21 años. Las pruebas de histocompatibilidad se realizan fuera del país. Una vez obtenidos los resultados, se inicia el estudio pretrasplante del donante que dura aproximadamente de uno a 2 meses.

Resultados: Se trasplantaron 4 niñas y 10 varones. En relación con la etiología, el 21,4% se debía a causas urológicas y el 78,5% a causas no filiadas. Se realizó trasplante renal *de vivo* relacionado con 12 pacientes y trasplante renal *vivo no* relacionado con 2 pacientes. En relación con el tratamiento, no se realizó inducción a ningún paciente. Se usaron como inhibidores de la calcineurina: ciclosporina *neoral* en 10 pacientes y tacrolimus en 2 pacientes; antiproliferativos: micofenolato y esteroides (prednisona) en los 14 pacientes. La evolución ha sido satisfactoria. Sólo un paciente con pérdida del injerto por rechazo agudo que falleció a los 4 meses del trasplante (pendiente el resultado de la autopsia).

Conclusiones: A pesar de que hace casi 50 años que se realizaron los primeros trasplante renales en niños, Honduras aún con muchas limitaciones (antígenos leucocitarios humanos [HLA] fuera del país, pago de personal de enfermería, medicamentos o estudios radiológicos o laboratoriales que no se realizan en el hospital) comienza este programa tan importante que mejora la calidad de vida y la morbimortalidad de los pacientes.

ENFERMEDAD DE DENT EN ESPAÑA. IDENTIFICACIÓN DE 2 NUEVAS MUTACIONES EN *CLCN5* Y UN CASO CON GLOMERULOESCLEROSIS FOCAL

E. Ramos-Trujillo^a, G. Ariceta^b, H. González-Acosta^a, B. Valenciano^c, L. Ramos^c, R. Muley^d, V. García-Nieto^a, F. Claverie-Martín^a

^aHospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

^bHospital de Cruces, Vizcaya, España

^cHospital Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, España

^dUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital 12 de Octubre, Madrid, España

Introducción: La enfermedad de Dent es una tubulopatía renal caracterizada por microproteinuria, hipercalcemia, nefrocalcinosis, nefrolitiasis, raquitismo e insuficiencia renal. Se asocia con mutaciones de los genes *CLCN5* u *OCRL1*. Nuestro objetivo es la identificación y la caracterización de mutaciones en pacientes españoles diagnosticados con esta enfermedad.

Pacientes y métodos: Se analizaron 4 pacientes. Tres presentaban microproteinuria y nefrocalcinosis o nefrolitiasis y uno tenía proteinuria y glomeruloesclerosis focal. Se

analizó el gen *CLCN5* mediante amplificación por PCR y secuenciación automática.

Resultados: Se identificaron 2 mutaciones nuevas: un alelo complejo consistente en un cambio de A a C en el codón 107, seguida por una deleción de 7 nucleótidos a partir del codón 108 y una deleción de una T en el codón 416. Ambas mutaciones generaron un codón de parada prematuro. Además, se identificaron 2 mutaciones ya descritas, una de cambio de sentido (W22G) y otra mutación sin sentido (R704X).

Conclusiones: Las mutaciones identificadas predicen cambios estructurales y funcionales importantes en la proteína. Hemos ampliado a 21 el número de mutaciones identificadas en pacientes españoles con la enfermedad de Dent, 17 nuevas, todas ellas en el gen *CLCN5*. La identificación de una mutación en un paciente con glomeruloesclerosis focal subraya la necesidad de considerar el diagnóstico de enfermedad de Dent en estos pacientes.

EFECTO DE MUTACIONES EXÓNICAS CAUSANTES DE POLIQUISTOSIS RENAL AUTOSÓMICA DOMINANTE. PROCESAMIENTO DEL PRE-RNA MENSAJERO DEL GEN *PKD1*

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

Introducción: La poliquistosis renal autosómica dominante está causada por mutaciones de los genes *PKD1* y *PKD2*. Un gran número de mutaciones del gen *PKD1* son sustituciones nucleotídicas en región codificante, clasificadas como mutaciones de cambio de sentido y asintomáticas. Recientemente, se ha descrito que un cierto porcentaje de estas mutaciones puede alterar el procesamiento del pre-RNA mensajero. Nuestro objetivo es determinar el efecto en este proceso de varias mutaciones exónicas ya descritas del gen *PKD1*.

Métodos: Varios exones del gen *PKD1* y sus regiones intrónicas flanqueantes se clonaron en el vector *ExonTrap*. Mediante mutagénesis dirigida, transfección en líneas celulares, extracción de ARN y reacción en cadena de la polimerasa en transcripción reversa (RT-PCR), se analizaron 12 mutaciones. La herramienta en línea *NNSplice* determinó el posible efecto de las mutaciones.

Resultados: La presunta mutación de cambio de sentido R3719Q altera un sitio de corte y empalme y activa un sitio crítico intrónico, lo que produce un mRNA anómalo que contiene 117 nucleótidos del intrón 38. Este cambio introduce un codón de parada prematuro que generará una proteína carente del extremo carboxilo terminal. El resto de las mutaciones analizadas no muestran ningún efecto.

Conclusiones: La mutación R3719Q es una variante que altera el procesamiento del pre-mRNA del gen. Representa la primera

mutación exónica de este tipo identificada en el gen *PKD1*. El análisis del mRNA es fundamental para la clasificación correcta de las mutaciones causantes de una enfermedad.

EVALUACIÓN DE NUESTRO ACTUAL PROTOCOLO TRAS EL 1.^{ER} EPISODIO DE INFECCIÓN DEL TRACTO URINARIO

T. Alarcón Alacio, C. García Vao-Bel, M.T. Penela Vélez de Guevara, M. Manrique Arcos, N. Nieto Gabucio, M.J. Rivero Martín

Servicio de Pediatría, Hospital Universitario de Fuenlabrada, Madrid, España

Introducción: La tendencia actual en la realización de pruebas de imagen tras el 1.^{er} episodio de infección del tracto urinario (ITU) es ser más restrictivos, sobre todo en relación con la cistografía.

Pacientes y métodos: Estudio retrospectivo de los pacientes seguidos en consulta tras el 1.^{er} episodio de ITU entre junio de 2007 y junio de 2008.

Resultados: 55 pacientes (22 niños y 33 niñas, edad: 0-72 meses [media: 11,5]), presencia de fiebre en el 85%. Germen de *E.coli* en el 78,2%. Se realizó cistouretrografía miccional seriada (CUMS) en 36 pacientes (65,4%); indicaciones: alteraciones ecográficas (27%), germen no *E. coli* (27%), gammagrafía renal DMSA Tc99 m patológico (11%), nefrouropatías familiares (8,3%) y el resto no acordes a protocolo (19,4%). Se observó reflujo vesicoureteral (RVU) en 7 pacientes: grado (por unidades refluyentes): 2 pacientes grado II, 5 pacientes grado III y 2 pacientes grado IV. El DMSA a los 6 meses fue patológico en el 24%. Se correlacionaron las alteraciones en DMSA y en ecografía abdominal aguda con la presencia de RVU ($p=0,023$ y $0,033$, respectivamente). Los pacientes con germen no *E. coli* mostraron mayor número de cicatrices renales y RVU (sin diferencias significativas [DS]) y los pacientes con germen *E. coli* mostraron mayor alteración en ECO aguda ($p=0,049$). No hubo DS entre los hallazgos analíticos y la alteración de pruebas de imagen, salvo en el cociente microalbúmina (MAU)/creatinina superior a 30 mg/g que se asoció con alteraciones en la ECO aguda ($p=0,022$) y la presencia de RVU ($p=0,031$) sin DS en DMSA. Las niñas presentaron mayor elevación de reactantes de fase aguda y mayor porcentaje de *E. coli*, sin DS en p. imagen. La ausencia de fiebre se correlacionó con gérmenes no *E. coli*. No encontramos DS entre el tipo de tratamiento y la fiebre con alteración en DMSA.

Conclusiones: Nuestro actual protocolo es adecuado para detectar a los pacientes con riesgo de daño renal. La elevación de la MAU urinaria podría ser un criterio para la realización de CUMS.

INFLUENCIA DE LA INFECCIÓN POR CITOMEGALOVIRUS EN LA EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DEL TRASPLANTE RENAL

M. Melgosa, C. García Meseguer, A. Alonso, L. Espinosa, C. Fernández, A. Peña, M. Navarro

Servicio Nefrología Pediátrica, Hospital La Paz, Madrid, España

Introducción: No está establecida cuál es la mejor estrategia preventiva frente a la infección por citomegalovirus (CMV) en los primeros meses postrasplante (tx). Presentamos la evolución a largo plazo de 42 tx renales, en los que se usó profilaxis inicial y tratamiento anticipado posterior.

Pacientes y métodos: En un estudio previo revisamos el 1.^{er} año de evolución de los 42 tx realizados entre julio de 1997 y febrero de 2000. Todos recibieron profilaxis inicial con ganciclovir i.v y tratamiento anticipado posterior con monitorización de la antigenemia. La incidencia de infección fue del 52,4% (22/42) y de enfermedad del 11,9% (5/42): 4 síndromes febriles y una afectación sistémica. Analizamos ahora la evolución a largo plazo de estos injertos.

Resultados: Tiempo medio de seguimiento: 6,59±2,86 años (1,3-11,3). Incidencia de infección tardía (> 100 días post-tx): 3-6 meses: 7 infecciones/0 enfermedad; 6-12 meses: 2 infecciones/0 enfermedad, y superior a 12 meses: una única antigenemia positiva que coincide con seroconversión a virus de Epstein Barr. Durante el período se han perdido 10 injertos: 4 entre los infectados versus 6 en los no infectados. De los 5 pacientes que desarrollaron enfermedad inicial, sólo el de afectación sistémica perdió el injerto. No hubo diferencias significativas en curvas de supervivencia, filtrado glomerular, rechazos tardíos ni incidencia o gravedad de hipertensión arterial (HTA).

Conclusiones: 1) No hay casos de enfermedad tardía por CMV en nuestra serie y es excepcional la infección tras el 1.^{er} año post-tx; 2) la evolución de los injertos fue similar en ambos grupos; 3) no ha habido mayor incidencia de rechazos ni de HTA entre los infectados, y 4) la combinación de profilaxis inicial y tratamiento anticipado con monitorización de antigenemia ha sido segura en nuestros pacientes.

CISTINOSIS-CISTEAMINA. REVISIÓN DE 5 CASOS

J.A. Camacho, M. Ramos, M. Blasco, J. Vila, A. Vila, A. Giménez, M.A. Vilaseca

Corporació Sanitaria Hospital Clínic, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona, España

Introducción: El diagnóstico de cistinosis debe sospecharse analíticamente ante el hallazgo de una tubulopatía compleja, y después confirmarse por la presencia de cristales de cistina en la córnea y la médula ósea y, sobre todo, por los niveles elevados de cistina intraleucocitaria (CI) y por el estudio genético.

Objetivos: Revisar la evolución de los pacientes con cistinosis que han empezado tratamiento con cisteamina desde el momento del diagnóstico.

Pacientes y métodos: Revisión retrospectiva descriptiva de datos demográficos, edad al diagnóstico, sexo, talla inicial y final, datos analíticos de la tubulopatía iniciales y finales, evolución de los niveles de CI, de los niveles de carnitina y tratamientos realizados, con especial atención a la cisteamina.

Resultados: Hemos recogido a 8 pacientes, de los que hemos descartado 3 por no poder reunir datos suficientes o por no iniciar cisteamina hasta avanzada su evolución. Los 5 pacientes restantes son 3 niñas y 2 niños (2, hermanos) de edad al diagnóstico: 13,2 (1-4 meses), todos ellos con un Fanconi completo y florido al inicio: glucosuria media: 3.173 mg/24 h; proteinuria media: 250 mg/24 h; reabsorción tubular de fosfato media: el 29,8%, e hiperamino-aciduria generalizada. Niveles de CI media: 2,66 umol/g proteínas (1,31-4,6). Todos normalizaron la CI al tratarse con cisteamina. La talla inicial fue -3 desviaciones estándar y 2 pacientes recibieron hormona de crecimiento. Todos han recibido como tratamiento solución de Sohl, carnitina, aportes de fósforo y metabolitos de Vit D3. Sólo un paciente de los 5 entró en insuficiencia renal y está trasplantado.

Comentarios: la cistinosis es una tubulopatía compleja de muy difícil tratamiento. La cisteamina normaliza los niveles de CI.

SÍNDROME HIPOMAGNESEMIA, HIPERCALCIURIA, NEFROCALCINOSIS FAMILIAR. VARIACIÓN CLÍNICA Y APARICIÓN SECUENCIAL DE NEFROCALCINOSIS

Z. Ibars Valverde^a, A. Madrid Aris^b, A. Vázquez Reverter^b, S. Chocron^b, E. Lara Moctezuma^b, A. Casquero^b, M^a J. Hernández González^c, J. Nieto Rey^b

^aHospital Arnau Vilanova, Lleida, España

^bHospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

^cHospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

Introducción: El síndrome de hipomagnesemia hipercalcemia nefrocalcinosis familiar (SHHNF) es una tubulopatía infrecuente autosómica recesiva por mutación del gen de la paracelina que produce alteración de la eliminación renal de magnesio y calcio y evolución a insuficiencia renal crónica. Presentamos 3 casos clínicos con su variedad de presentación clínica y la aparición rápida de nefrocalcinosis en uno de ellos.

Casos clínicos: Se inició estudio a 2 niños obesos y miopes. El primero (6 años) por detección de coloboma macular y el segundo (9 años) por enuresis. Ambos con nefrocalcinosis, hipomagnesemia, hipermagnesuria e hipercalcemia. Catalogados de SHHNF se inició tratamiento. La magnesemia y la calciuria mejoraron, pero la magnesemia no se normalizó. El estudio genético del primer caso está en proceso. En el segundo caso resultó mutado el gen de la claudina-19, por lo que se estudió a su hermana recién nacida con ecografías prenatales y posnatales normales. A los 3 meses de vida se obtuvo resultado positivo para la mutación; se amplió el estudio y presentaba nefrocalcinosis, hipomagnesemia e hipercalcemia, por lo que se inició tratamiento.

Conclusiones: La variedad clínica del SHNF queda reflejada. En el último caso, la rápida y la inesperada evolución a nefrocalcinosis nos hace replantear si debemos realizar mediciones de calciuria y magnesemia estrictos aun con ecografías normales, en espera del resultado genético. No existe tratamiento que detenga la progresión del daño renal, pero administrar citrato potásico o tiazidas precozmente puede ser una herramienta por utilizar en estos casos y enlentecer su evolución.

URGENCIA HIPERTENSIVA SECUNDARIA A SÍNDROME DE LA AORTA MEDIA

E. García Martínez^a, M. Antón Gamero^a, D. Ruiz Díaz^a, J. Vicente Rueda^b, L. Zurera^b, J.L. Pérez Navero^a

^aUnidad de Nefrología Infantil, Hospital Reina Sofía, Córdoba, España

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

Introducción: La neurofibromatosis tipo I es una displasia neuroectodérmica con vasculopatía asociada debida a alteración del gen *17q11.2* que se manifiesta como hipertensión arterial esencial o secundaria, oclusión vascular, aneurismas de pequeñas arterias y alteraciones de grandes vasos. La hipertensión arterial secundaria puede deberse a enfermedad vascular renal y, de forma excepcional, a coartación de la aorta abdominal conocido como el síndrome de la aorta media.

Resultados: Niño de 8 años portador de neurofibromatosis tipo I con disfasia y hemiparesia de instauración brusca y alteración del nivel de consciencia. Se constata hipertensión arterial de 178/139 mmHg sin gradiente tensional. En la TAC craneal urgente se evidencia hemorragia intraparenquimatosa de los ganglios de la base en hemisferio izquierdo. En el estudio etiológico se descartan causas endocrinológicas, así como estenosis de las arterias renales y malformación de los vasos cerebrales. En la revisión de imágenes de grandes vasos abdominales, se detecta disminución del calibre de la aorta abdominal con paredes de aspecto rígido, compatible con síndrome de aorta media. El control de hipertensión precisa politratamiento intravenoso y posteriormente tratamiento oral de forma mantenida.

Conclusiones: La urgencia hipertensiva es un cuadro infrecuente en la infancia con mayor prevalencia de hipertensión secundaria. En la neurofibromatosis tipo I existe una vasculopatía de pequeños y grandes vasos de carácter progresivo que puede condicionar hipertensión arterial grave y exige evaluaciones de forma indefinida.

¿ES LA HIPERVITAMINOSIS D UNA ENFERMEDAD GRAVE? ¿ES POSIBLE PREVENIR SUS SECUELAS?

E. García Martínez, M. Antón Gamero, M. Rodríguez Salas, J.L. Pérez Navero

Unidad de Nefrología Infantil, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España

Introducción: La intoxicación por vitamina D puede causar hipercalcemia grave que debe tratarse de forma urgente e intensiva por la posible repercusión neurológica, cardiovascular y renal. El origen puede ser intoxicación accidental con preparados de vitamina D o producción ectópica endógena. Presentamos 3 casos de hipervitaminosis D con valoración de la repercusión clínica en las diferentes situaciones.

Resultados: Caso 1. Lactante mujer de 50 días de vida con vómitos y decaimiento secundario a hipercalcemia grave. En la anamnesis se detecta error en la técnica de administración de la profilaxis antirraquítica. Presenta hipercalcemia grave y nefrocalcinosis medular. Caso 2. Varón de 9 años en estudio por masa cervical izquierda que presenta clínica de cólico nefrítico. Se detecta hipercalcemia discreta e hipercalcemia. En el examen microscópico de muestra del tejido de la masa cervical extirpada se aprecian múltiples lesiones granulomatosas. Caso 3. Lactante de 55 días de vida con antecedente de sufrimiento fetal grave, síndrome de aspiración meconial y lesiones cutáneas extensas de necrosis grasa en la espalda. Presenta vómitos y decaimiento, y se detecta hipercalcemia grave con hipercalcemia y nefrocalcinosis medular.

Conclusiones: La hipervitaminosis D puede tener consecuencias graves e irreversibles, por lo que es importante evitarla o detectar situaciones de riesgo de intoxicación. La principal causa, descartada la intoxicación por error de medicación, es el origen ectópico en enfermedades granulomatosas y procesos linfoproliferativos, en los que es preciso controlar posibles alteraciones de los niveles de calcio.

VÍAS CLÍNICAS COMO HERRAMIENTA DE SEGURIDAD EN EL TRATAMIENTO DE PACIENTES EN PEDIATRÍA. EJEMPLO DE VÍA CLÍNICA EN NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA

E. García Martínez, M. Antón Gamero, J.L. Pérez Navero
Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Reina Sofía, Córdoba, España

Introducción: La vía clínica es una herramienta para el tratamiento de pacientes con seguridad que permite reducir la variedad de actuaciones en un proceso concreto al introducir en todos sus pasos las recomendaciones basadas en la mejor evidencia clínica disponible. Posibilita una planificación adecuada de la atención médica y los cuidados así como una mejor comunicación entre médicos/cuidadores y pacientes. De todo ello, se deriva una mejora de la calidad de la asistencia y, finalmente, una mayor satisfacción de los pacientes.

Resultados: Presentamos una propuesta de vía clínica en una unidad de Nefrología Infantil en el procedimiento diagnóstico de biopsia renal percutánea guiada con ecografía, en la que se resumen las mejores evidencias disponibles sobre la realización de esta prueba. Además de la matriz temporal de las actuaciones médicas y los cuidados, se presenta la hoja de información al paciente y del consentimiento informado.

Conclusiones: La vía clínica puede ser una herramienta útil en el contexto de la atención en Nefrología Pediátrica que nos permite realizar una atención segura y de calidad del paciente en determinados procedimientos, como la biopsia renal percutánea.

Además de mejorar la comunicación entre profesionales y pacientes, permite identificar áreas de mejora. Su uso precisa actualización de manera continua.

PRESENTACIÓN ATÍPICA DE LUPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO (LES) EN ADOLESCENTE CON SÍNDROME ANTIFOSFOLIPÍDICO

A. Cubero Santos, A. Sánchez Moreno, A. Molinos Quintana, F. de la Cerda Ojeda, J. Fijo López-Viota, R. Bedoya Pérez *Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla, España*

Introducción: El lupus eritematoso sistémico (LES) es una enfermedad inflamatoria multisistémica de etiología desconocida. La gravedad de las lesiones histopatológicas renales al inicio predice un mal pronóstico.

Caso clínico: Mujer de 14 años, sin antecedentes familiares de interés con historia de 6 meses previos de dolor abdominal en contexto febril, diagnóstico de pielonefritis de repetición con dudosa confirmación bacteriológica y función renal normal. Malestar, náuseas, febrícula intermitente y cefalea de 3 meses de evolución, a lo que se añade trastorno del comportamiento y molestias articulares. Se detecta proteinuria y moderada insuficiencia renal, por lo que se decide ingreso hospitalario. Se observa hemicorea derecha que evoluciona a coreoatetosis bilateral. Proteinuria nefrótica. Creatinina: 1,7 mg/dl. Sin hipertensión arterial ni hematuria. Series hematológicas normales. Anticuerpos antinucleares positivo. Anticuerpos anti-DNA, anticuerpo anti-Sm, anticuerpo anti-Ro, anticuerpos anticitoplasmáticos tipo c, anticuerpos anticitoplasmáticos tipo p y anticuerpos circulantes negativos. Complemento normal, salvo consumo de actividad del complemento CH50. Anticuerpos antifosfolipídicos y anticoagulante lúpico positivos. Tomografía computarizada con emisión de fotones (SPECT): déficit de perfusión irregular y bilateral en los ganglios basales y el tálamo. Biopsia renal: nefritis lúpica clase IV-S. Ecocardiografía: insuficiencia aórtica leve y engrosamiento de la valva aórtica. Tratamiento: esteroides, ciclofosfamida i.v. y micofenolato mofetil, clorpromazina y anticoagulación. Evolución favorable con desaparición de la corea, mejoría de las alteraciones conductuales, de la función renal y la proteinuria.

Conclusiones: La corea es infrecuente como síntoma neuropsiquiátrico del LES. Puede aparecer en el curso de la enfermedad o en el primer brote en relación con el síndrome antifosfolipídico. La afectación renal grave requiere una pauta inmunosupresora enérgica y este síndrome antifosfolipídico, un tratamiento anticoagulante.

OSTEODISTROFIA RENAL GRAVE EN UN LACTANTE CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA

A. Cubero Santos, M. Carmona Ruiz, F. de la Cerda Ojeda, J. Fijo López-Viota, R. Bedoya Pérez, A. Sánchez Moreno *Sección de Nefrología Pediátrica, Hospital Infantil Virgen del Rocío, Sevilla, España*

Introducción: La osteodistrofia renal es una de las principales complicaciones de la enfermedad renal crónica (ERC) en la edad pediátrica. El crecimiento y la rapidez del remodelado óseo de las primeras etapas de la vida hacen particularmente susceptibles a estos pacientes con anomalías metabólicas y endocrinas propias de la ERC.

Caso clínico: Lactante que ingresa en los primeros días de vida por sepsis de origen urinario, en el que se detecta una insuficiencia renal grave por válvulas de la uretra posterior. Precisa diálisis peritoneal aguda y resección endoscópica de las válvulas. Durante el primer año se encuentra en situación de ERC estadio 5 en tratamiento conservador. Desarrolla un hiperparatiroidismo (HPT) muy grave, con cifras de parathormona intactas entre 1.200 y 1.900 pg/ml, acompañado de deformidades óseas (ensanchamiento de las muñecas, desviación cubital y prominencia frontal), fracturas patológicas así como una anemia resistente al tratamiento con eritropoyetina (consecuencia del HPT). Acumula un retraso del crecimiento de -3,3 desviaciones estándar al año de vida. Se administran dosis crecientes de alfacalcidol (hasta 2 µg/24h) y posteriormente de calcitriol (hasta 3 µg/24h), y se inicia diálisis peritoneal crónica automática (DPA) a los 12 meses de edad. A partir de ese momento se consigue la normalización de la PTH intacta (200-300 pg/ml), con normocalcemia y cifras de fosforemia entre 6,8 y 8,3 mg/dl. El paciente continúa en DPA y tratamiento con calcitriol oral, y mejoran las alteraciones esqueléticas y del crecimiento: DS de la talla de -2,6 a los 2 años y -2,5 a los 3 años. Se plantea la alternativa terapéutica con paricalcitol o calcimiméticos frente al tratamiento con alfacalcidol o calcitriol como prevención de productos fosfocálcicos elevados, calcifilaxis y calcificaciones vasculares.

¿QUÉ HABRÍA PASADO SI...?

M. Antón Gamero, E. García Martínez, C. Muñoz Villanueva, D. Ruiz Díaz, R. Varo Cobo, M. Rodríguez Salas *Unidad de Nefrología Infantil, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba, España*

Introducción: Las nuevas recomendaciones en el tratamiento de la infección urinaria en niños, basadas en la mejor evidencia científica disponible, suponen un cambio de estrategia en el abordaje diagnóstico de estos enfermos. Actualmente se propone un nuevo tratamiento individualizado en función de factores de riesgo con el fin de mejorar la relación coste-beneficio de la realización de las pruebas de imagen. Resulta atractivo un estudio que permita conocer qué pruebas diagnósticas de imagen hemos realizado a los niños con infección urinaria con la aplicación de los protocolos vigentes hasta ahora, cuáles habrían sido los

diagnósticos y qué pruebas de imagen habríamos omitido de haber aplicado las nuevas recomendaciones.

Objetivo: Conocer las diferencias en el diagnóstico de cicatrices renales, las malformaciones urinarias y el tipo de pruebas de imagen de haber aplicado el nuevo protocolo en el diagnóstico de niños con infección urinaria febril ingresados en nuestro centro en los últimos 5 años.

Pacientes y métodos: Estudio de concordancia entre la aplicación de 2 protocolos de estudio de infección urinaria en una misma cohorte de pacientes con infección urinaria mediante el análisis retrospectivo de historias clínicas y el estudio de simulación de aplicación del nuevo protocolo de pruebas de imagen en el diagnóstico de infección urinaria.

Resultados: En este momento el estudio está en marcha y no es posible remitir resultados que estarán disponibles para la presentación del Congreso.

OSMOLALIDAD URINARIA MÁXIMA Y ELIMINACIÓN URINARIA DE N-ACETILGLUCOSAMINIDASA Y MICROALBÚMINA EN NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE PIELONEFRITIS AGUDA

L. Pérez Baena, J.R. Alberto Alonso, S. González Cerrato, A. Ibáñez, M. Monge, M^a.I. Luis Yanes, V. García Nieto
Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife, España

Introducción: El diagnóstico de pielonefritis aguda se sospecha por criterios clínicos y por los reactantes de fase aguda, y se confirma mediante urocultivo y al detectarse hipocaptación en el parénquima renal en la gammagrafía realizada con ácido dimercaptosuccínico. Pocas veces se estudia la función renal en estos casos.

Pacientes y métodos: Se estudió a 52 niños (26 varones y 26 mujeres) con gammagrafía patológica (hipocaptación en fase aguda). Su edad era de $10,3 \pm 16,7$ meses (rango: 0,09-84). A todos se les había determinado la osmolalidad urinaria máxima (Uosm) con estímulo de desmopresina en fase aguda. Se recogieron, además, los valores de la eliminación urinaria de microalbúmina (MAU) y de N-acetilglucosaminidasa (NAG).

Resultados: La bacteria más frecuente fue *E. coli* (n=42 [80,8%]). El 31,4% de los pacientes (16/51) tenía reflujo vesicoureteral (RVU). El 30,6% (15/49) desarrolló a posteriori una cicatriz renal. El 81,1% de los niños (n=43) presentó una Uosm reducida. El cociente MAU/creatinina estaba elevado en el 84,4% de los casos (28/33) y el cociente NAG/creatinina en el 63,9% de los casos (23/36). Uno o varios de estos parámetros estaban elevados en el 100% de los casos. No se observaron diferencias en los parámetros funcionales al dividir la muestra en función de la presencia o no de RVU o

de aparición de cicatriz renal. Se confirmó la asociación entre RVU y el desarrollo de cicatriz renal ($p < 0,001$).

Conclusiones: Cuando se utilizan parámetros funcionales sensibles, se observa alteración de la función renal en el 100% de los casos de pielonefritis. Esta particularidad puede ser útil para la localización topográfica de las infecciones urinarias en ausencia de estudio gammagráfico y para fortalecer el diagnóstico de pielonefritis en los centros en los se recogen urocultivos mediante métodos no invasivos.

ANTECEDENTES FAMILIARES DE UROLITIASIS EN NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE INFECCIÓN URINARIA

V. García Nieto^a, M^a.I. Luis Yanes^a, V.E. García-Rodríguez^b, A. Armas Rodríguez^a, I. Abreu Yanes^a, M^a.J. Hernández González^a

^aHospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife, España

^bServicio de Pediatría, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife, España

Introducción: Los niños con hipercalciuria idiopática tienen una frecuencia mayor de infección del tracto urinario (ITU) que la población control. A la inversa, nunca se han estudiado los antecedentes familiares de litiasis en niños diagnosticados de ITU.

Pacientes y métodos: En este estudio prospectivo se realizó una encuesta sobre la existencia de antecedentes familiares de litiasis en los familiares de 1.^{er} y 2.^o grados de 116 niños (45 varones y 71 mujeres) diagnosticados una o más veces de ITU o de bacteriuria asintomática. Además, se recogieron los valores de la excreción urinaria de calcio y citrato y si eran portadores de reflujo vesicoureteral o cicatrices renales.

Resultados: El diagnóstico más frecuente fue pielonefritis aguda (n=69 [59,5%]) y la bacteria más habitual fue *E. coli* (n=96 [82,8%]). Treinta y seis de 96 pacientes (37,5%) tenían nefropatía cicatricial. En 81 de los niños (69,8%) se registraron antecedentes familiares de urolitiasis (26 de 1.^{er} grado, 46 de 2.^o grado y 9 tanto de 1.^{er} como de 2.^o grados). En contraste, sólo en 36 familias de los 128 niños del grupo control, alguno de sus miembros había tenido urolitiasis (28,1%) ($p < 0,001$). Cuarenta y siete de 97 pacientes (48,5%) eran portadores de hipercalciuria (n=35) o hipocitratúria (n=17) (*prelitisis*). Se encontró asociación entre esta última condición y la formación de cicatrices renales ($p=0,03$).

Conclusiones: La asociación entre litiasis e ITU es más profunda de lo descrito hasta ahora. Son muy frecuentes los antecedentes familiares de litiasis en niños con ITU. Puesto que la urolitiasis tiene bases genéticas, cabe la posibilidad de que los niños propensos genéticamente a formar cálculos sean más proclives, asimismo, desde el nacimiento, a presentar ITU al protegerse inadecuadamente de bacterias, como *E. coli*.

DENSIDAD MINERAL ÓSEA Y ALELOS DEL RECEPTOR DE LA VITAMINA D. ESTUDIO LONGITUDINAL EN NIÑOS DIAGNOSTICADOS DE HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA

M^a.D. Rodrigo Jiménez^a, Y. Barrios^b, M^a.I. Luis Yanes^a, A. Torres^b, V. García Nieto^a, E. Salido^b

^aUnidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife, España

^bUnidad de Investigación, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife, España

Introducción: Las variaciones alélicas en el gen del receptor de la vitamina D (VDR) son uno de los factores de origen genético que se asocia a variaciones en la densidad mineral ósea (DMO). Se ha descrito que el 30-40% de los niños con hipercalciuria idiopática (HI) tiene osteopenia.

Pacientes y métodos: Se estudió a 91 niños (37 varones y 54 mujeres) afectados de HI. La DMO1 se determinó a los 9,1±3,2 años y la DMO2 a los 14,6±4,1 años. El genotipo VDR se estudió mediante digestión con Bsm-I del ADN aislado de leucocitos seguido de amplificación con PCR. La DMO se cuantificó mediante un densitómetro Hologic QDR-4500SL (DEXA).

Resultados: En el grupo portador del alelo BB (n=10 [10,9%]), el valor del Z-DMO pasó de -1,22±1,0 a -1,49±0,8 no significativo. En el grupo portador del alelo Bb (n=47 [51,6%]), el valor de Z-DMO1 fue -0,77±0,92 y el de Z-DMO2 fue -0,92±1,0 (NS). En el grupo portador del alelo bb (n=34 [37,4%]), el valor de Z-DMO decreció desde -0,96±0,9 hasta -1,24±1,1 (p=0,04).

Se observaron diferencias del valor de Z-DMO2 en las niñas portadoras del alelo BB (n=7) con respecto a las niñas con el alelo Bb (n=28) (-1,48±0,8 versus -0,61±0,9; p=0,03). En los 3 grupos, los valores del cociente calcio/creatinina urinarios decrecieron significativamente en el período 2 en relación con el período uno, sin diferencias entre los alelos. En el conjunto de la muestra, el índice de masa corporal se correlacionó con la DMO en ambos períodos (p<0,001) al igual que el porcentaje de incremento de la DMO con respecto al cociente calcio/creatinina urinarios 2 (r=-0,32; p=0,03).

Conclusiones: En niños con HI, el valor Z de la DMO empeora discretamente con la edad. El efecto de los alelos del VDR no es muy notable, aunque parece ser más determinante en las niñas portadoras del alelo BB. En los 3 grupos, la calciuria se reduce de forma significativa.

FUNCIÓN RENAL EN NIÑOS CON ECTASIA PIÉLICA. RELACIÓN CON EL REFLUJO VESICoureTERAL

V. García Nieto, M^a.I. Luis Yanes, M^a.J. Hernández González, M. Monge

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

Introducción: Las ectasias piélicas son dilataciones leves-moderadas de las vías urinarias que se diagnostican por

ecografía (0,3-2 cm de diámetro transversal en la 1.^a ecografía después de nacer). Existe cierta divergencia sobre los estudios de imagen que se deben indicar. Pocas veces se ha estudiado la función renal en estos casos.

Pacientes y métodos: Se estudió a 75 niños (51 varones y 24 mujeres) con ectasia piélica (68 diagnosticadas intraútero y 7 diagnosticadas después de nacer). A todos se les había realizado, al menos, una cistografía y una prueba de concentración con desmopresina antes del año de edad.

Resultados: En el estudio inicial, con respecto a los niños sin reflujo vesicoureteral (RVU) (n=65), los niños con RVU (n=10; un niño grado I, 3 niños grado II, 5 niños grado III y un niño grado IV) mostraron una osmolalidad urinaria máxima (Uosm) inferior significativamente (431,7±140,1 versus 550,2±146,6 mOsm/kg; p=0,02) y un cociente microalbúmina (MAU)/creatinina (Cr) superior significativamente (58,3±49,9 versus 9,7±17,5 µg/µmol; p<0,001). Estas diferencias desaparecieron al final del seguimiento. La sensibilidad de Uosm para detectar RVU fue del 70% (especificidad del 61,5%). La sensibilidad del cociente MAU/Cr para detectar RVU fue del 100% (especificidad del 56,9%). Se observó correlación entre Uosm y el cociente microalbuminuria/creatinina (r=-0,29; p=0,017). En ningún caso se comprobó obstrucción de la vía urinaria. En el seguimiento, 20 pacientes (20%) se diagnosticaron de infección urinaria.

Conclusiones: La ectasia piélica es una condición benigna. Sólo un paciente requirió una intervención médica (tratamiento profiláctico en el caso de RVU grado IV). Las anomalías en la eliminación urinaria de MAU y en la Uosm pueden ser útiles para sospechar la presencia de RVU.

SÍNDROME HIPONATREMIA-HIPERTENSIÓN

E. Pérez^a, B. Amil^b, M. Carmona^{a,b}, A. Jiménez^c, J.L. Rubio^c, C. Infantes^d

^aNefrología Pediátrica

^bCirugía Pediátrica

^cInstituto Hispalense de Pediatría, Sevilla, España

^dCirugía Vasculat, Hospital Virgen Macarena, Sevilla, España

Introducción: La hipertensión arterial (HTA) grave asociada a hiponatremia es rara en Pediatría y suele tener un origen renovascular. Entre las presentaciones clínicas, puede aparecer, como en el presente caso, como un síndrome poliuria-polidipsia.

Caso clínico: Niño de 2 años (12 kg; P25-50) con poliuria-polidipsia, en cuyo estudio aparece una HTA II (tensión arterial sistólica: 180/tensión arterial diastólica: 110). Poliglobulia: 19 g/dl. Creatinina: 0,2 mg/dl. Hiponatremia: 129 mEq/l. Hipopotasemia: 3 mEq/l. Alcalosis metabólica. Cortisol plasmático normal. Catecolaminas en orina normales. Renina (58 pg/ml [10-35]) y aldosterona (54,9 ng/dl [3-35]) matutinas en supino elevadas. Hormona antidiurética: 5,47 pg/ml. Osmolalidad en orina tras prueba de concentración: 246 mOsm/kg. Diuresis a las 24h: 2.400 ml. Natriuresis: 9 mEq/kg/día. Proetnuria: 75 mg/dl. Hematuria ++. Ecografía Doppler: riñón derecho más pequeño con flujos normales. Tras tratamiento inicial con nitroprusiato, pasa a

politratamiento con nifedipino-hidralazina-espironolactona que no reducen suficientemente los valores tensionales. Angio-RMN: disminución de tamaño del riñón derecho y doble arteria renal derecha (una dirigida a polo superior muy delgada, (arteria accesoria polar, y arteria principal de calibre normal). Tras la intervención por cirugía vascular (angioplastia y anastomosis aórtica), mejoría de las tensiones y desaparición de la poliuria-polidipsia. Actualmente tensiones en P95-97 con enalapril.

Conclusiones: Se cree que la activación por isquemia renal del eje renina-angiotensina II aldosterona induce natriuresis por presión en el riñón contralateral, pérdida de potasio, estimulación de la ADH y del mecanismo de la sed en un círculo fisiopatológico reincidente todavía no aclarado del todo.

XANTINURIA HEREDITARIA TIPO I

C. Vicente Calderón^a, M.T. Fernández López^a, V. López González^b, I. Machado Mudarra^a, C. González Gallego^c, S. Gracia Manzano^a

^aNefrología Pediátrica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^bGenética Médica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

^cCentro de Bioquímica y Genética Clínica, Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

Introducción: La xantinuria es una rara enfermedad que se transmite de forma autosómica recesiva. Una mutación del gen de la xantina-oxidasa localizado en el cromosoma 2p22-23 implica una incapacidad para degradar las bases purínicas hipoxantina y xantina a ácido úrico. Los niveles altos de hipoxantina-xantina en orina y su baja solubilidad pueden inducir a la formación de cálculos renales y a fallo renal. Otras manifestaciones clínicas: afectaciones musculares y articulares.

Pacientes, métodos y resultados: Varón de 10 años que ingresa para estudio de hipertensión arterial (HTA) (cefaleas de 6 meses de evolución y presión arterial: 170/125 mmHg). Antecedentes: padres consanguíneos en primer grado e HTA familiar. Sin litiasis-cólicos nefríticos ni enfermedades renales. El estudio metabólico detecta hipouricemia (0,7 mg/dl). La función renal es normal, salvo hipouricosuria (47 mg/dl/1,73). Ante la sospecha de déficit enzimático, se determinan metabolitos urinarios con elevación de la xantina y la hipoxantina. Las pruebas de imagen no muestran presencia de urolitiasis. Pendiente de estudio genético.

Conclusiones: Existen 2 formas de xantinuria: tipo I o clásica (déficit de xantina-oxidasa) y tipo II (déficit de xantina-oxidasa y aldehído-oxidasa). Otra forma clínica aparece cuando se afectan las 2 enzimas anteriores y la sulfito-oxidasa por alteración del cofactor molibdeno. Nuestro caso corresponde al tipo I (descrito por 1.^a vez en 1954). Debe sospecharse al coexistir hipouricemia e hipouricosuria. Se diferencia del tipo II por la incapacidad de éste para la oxidación del alopurinol a oxipurinol y de la alteración del cofactor molibdeno por la grave afectación neurológica y la muerte precoz. Pueden estar asintomáticos o ser formado-

res de urolitiasis (radiotrasparentes). No existe tratamiento médico específico. Se recomienda aumento de la ingesta de líquidos, alimentos pobres en purinas y reducir los ricos en ellas. Se controla de por vida y su pronóstico depende del grado de afectación renal. Se debe realizar estudio genético.

ACIDOSIS TUBULAR DISTAL. PRESENTACIÓN DE 3 CASOS CLÍNICOS CON METODOLOGÍA DE ESTUDIO FUNCIONAL Y RESPUESTA TERAPÉUTICA

I. Vives Oñós, S. Chocron de Benzaquen, C. Vique García, E. Lara Moctezuma, A. Madrid Aris, J. Nieto Rey
Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona, España

Introducción: La acidosis tubular distal (ATD) es una enfermedad rara. El diagnóstico y el tratamiento precoces son esenciales para el pronóstico. Objetivo: exponer 3 casos de ATD diagnosticados en nuestro centro (2005-2008).

Métodos: Revisión de 3 historias clínicas con los siguientes datos: edad al diagnóstico, clínica, metodología diagnóstica, exploraciones complementarias (estudio genético), tratamiento y evolución.

Resultados: Todos presentaban retraso ponderoestatural, poliuria-polidipsia, acidosis metabólica hiperclorémica y nefrocalcinosis. Se realizó estudio genético en todos. Los resultados de las pruebas funcionales fueron los siguientes:

	Normal	Normal	Normal
Hiato aniónico sanguíneo			
Hiato aniónico urinario	20	9	22
Potasio en sangre	2,4	5	4
pH urinario	>6	>5,5	>5,5
Δ pCO2 urinario	< 30 mmHg	<20 mmHg	< 20 mmHg
EF HCO3 ⁻ , %	< 2	4,80	<5
Test de furosemida	No acidifica	No acidifica	No acidifica

Δ: diferencia; EF HCO3⁻: excreción fraccionada de bicarbonato

El tratamiento con citrato sódico y ácido cítrico normalizó los parámetros analíticos. Dos casos requirieron suplementos de potasio oral.

Conclusiones: 1) El estudio de lactantes con fallo de medro debe incluir equilibrio acidobásico y electrolitos séricos; 2) nuestros casos presentaban los hallazgos clásicos de la ATD: poliuria, retraso ponderoestatural, acidosis metabólica hiperclorémica y nefrocalcinosis; 3) el estudio genético confirma el diagnóstico y permite consejo genético, y 4) la respuesta a alcalinizantes es buena y logra la recuperación analítica y de la curva ponderoestatural.