



XXXIX REUNIÓ ANUAL SOCIETAT CATALANA DE NEFROLOGIA

26 i 27 de maig de 2023

Universitat Pompeu Fabra
Barcelona School of Management
Auditori, Edifici Balmes



SÍNDROME NEFRÓTICO HIPOCOMPLEMENTÉMICO: ¿QUIÉN ES QUIÉN?

Pedro Arango Sancho, Ana Cristina Aguilar Rodríguez; Pedro Arango Sancho; Bernat Gómez Herrera; Raquel Jiménez García; Yolanda Calzada Baños; Marta Jiménez Moreno; Elena Codina Sampera; Álvaro Madrid Aris

Nefrología Pediátrica. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona (España)

El Síndrome de Alport(SA)es la segunda enfermedad renal hereditaria más común causada por alteraciones en los genes del colágeno tipo IV,con síntomas variados,desde asintomática o hematuria,proteinuria,hipoacusia neurosensorial y afectación ocular,hasta enfermedad renal terminal renal terminal.Niño de 14 años quien a los 6 años presentó episodio de edema generalizado,proteinuria nefrótica(iPr/Cr11.24mg/mg),hematuria,hiperpotasemia,hipoalbuminemia,creatinina elevada(0,77mg/dl),acidosis metabólica,e hipocomplementemia(C3 175mg/l,C4 230mg/l)con pruebas autoinmunes normales.Se documentó hipertensión(HTA)requiriendo tratamiento con nifedipino.El diagnóstico se orientó como glomerulonefritis aguda(GN)en el contexto de enfermedad vírica.Se realizó biopsia renal,obteniéndose datos de GN postinfecciosa con inmunofluorescencia positiva(C3,IgG e IgM).Progresivamente recuperó.Dada la persistencia de HTA,acidosis metabólica hiperkalémica con baja actividad de renina y disminución del gradiente transtubular de potasio(TTKG),se propuso el diagnóstico de síndrome de ATR/Gordon tipo IV,iniciándose tratamiento con hidroclorotiazida,consiguiendo una evolución adecuada,sin confirmación genética.3años más tarde,presenta segundo episodio de similares características.Se añade enalapril y amlodipino.Sin embargo,por persistencia de consumo de C3,se realizó biopsia renal,diagnosticándose glomerulopatía C3.Durante el seguimiento,se observó la presencia de hipocitraturia e índice litógeno elevado (no nefrocalcinosis/litiasis)lo que ha obligado a mantener tratamiento con citrato potásico.Se ha conseguido la retirada progresiva de los antihipertensivos hasta omitirlos,así como de la hidroclorotiazida por normalización de la calciuria.Actualmente presenta daño tubular con resolución parcial y empeoramiento de la función renal(TFGe 50-70ml/min/1.73m²),llamando la atención la persistencia de hipomagnesemia,hipovitaminosis D,sin proteinuria ni hematuria,manteniéndose la GTTK baja.Por todo ello,se decidió estudiar el exoma clínico,observándose una mutación en COL4A3 en homocigosis,que produce SA.Ante enfermedades clínicamente variables,se destaca la importancia de las pruebas genéticas ante diagnósticos inciertos,y en este caso,sin presentación clínica habitual(hasta un 40% de afectación ocular e hipoacusia neurosensorial en la infancia),enmascarada por síntomas y hallazgos analíticos que conducían a una patología completamente distinta.Una vez identificado el gen afectado es necesario un estudio de segregación familiar para determinar el patrón de herencia y poder ofrecer consejo genético,así como pronóstico y prevención de la progresión de la enfermedad