



PROTEINURIA PEDIÁTRICA PERSISTENTE DESENMASCARADA POR LA GENÉTICA: UN CASO DE PROTEINURIA CRÓNICA BENIGNA RELACIONADA CON CUBN

Romina Soledad Escalante, Oreste Ferrer-Neto; Víctor López-Báez; Romina Escalante; Ana Aguilar-Rodríguez; Yolanda Calzada Baños; Álvaro Madrid Arís; Joaquín Escribano; Pedro Arango Sancho

Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat (Barcelona)

Objetivos

Describir un caso de proteinuria pediátrica persistente en el que la integración de hallazgos clínicos, histopatológicos y genéticos permitió establecer el diagnóstico de proteinuria crónica benigna relacionada con el gen CUBN, destacando el valor del estudio genético para confirmar el pronóstico y evitar tratamientos innecesarios.

Material y métodos

Se evaluó a un varón de 9 años con proteinuria persistente detectada tras infección por virus influenza A. Se realizó seguimiento clínico y analítico prolongado, con determinaciones seriadas de función renal y cuantificación de proteinuria. Se descartó proteinuria ortostática y patología autoinmune mediante estudios inmunológicos y del complemento. Ante la persistencia de proteinuria subnefrótica, se llevó a cabo biopsia renal con análisis por microscopía óptica, inmunofluorescencia y microscopía electrónica. Posteriormente se solicitó estudio genético mediante secuenciación del exoma.

Resultados

El paciente presentó proteinuria persistente en rango subnefrótico (~1 mg/mg creatinina), con función renal y albúmina plasmática normales. Un ensayo terapéutico con enalapril no produjo reducción significativa de la proteinuria. La biopsia renal mostró parénquima renal sin alteraciones morfológicas relevantes en microscopía óptica e inmunofluorescencia negativa. La microscopía electrónica evidenció fusión pedicelar focal inferior al 50 % de los capilares glomerulares, con membranas basales normales. El estudio genético identificó una variante homocigota patogénica en la región C-terminal del gen CUBN (c.5840C>A; p.Ser1947Tyr), confirmando el diagnóstico de proteinuria crónica benigna (PROCHOB).

Conclusiones

Este caso subraya la importancia de considerar trastornos genéticos tubulares en la evaluación de la proteinuria persistente pediátrica cuando los hallazgos clínicos e histológicos son inespecíficos. El diagnóstico molecular de PROCHOB permite confirmar un pronóstico renal favorable, evitar tratamientos innecesarios y establecer un seguimiento clínico conservador, reduciendo la ansiedad familiar y el riesgo de intervenciones inapropiadas.