



TRES RIÑONES, DOS DIAGNÓSTICOS: EL GEN HNF1B Y UN GIRO INESPERADO

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

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

Objetivos: Las anomalías congénitas del riñón y del tracto urinario (CAKUT) son una causa frecuente de enfermedad renal crónica (ERC) en pediatría. Las variantes patogénicas en HNF1B representan aproximadamente el 30% de los casos y se asocian a displasia renal bilateral, quistes corticales y manifestaciones extrarrenales (MODY 5, hipomagnesemia, hiperuricemia, alteraciones hepáticas, pancreáticas, del neurodesarrollo y del tracto urogenital). A diferencia de muchas glomerulopatías primarias, la nefropatía asociada a HNF1B no recidiva tras el trasplante renal. Material y métodos: Niña de 14 años con ERC secundaria a displasia renal monogénica por HNF1B. Padre portador de la misma mutación. Presentó deterioro brusco inexplicable de la función renal (FG estimado de 19 a 4 ml/min/1,73 m²), estando asintomática, normotensa y con diuresis conservada. Presentó proteinuria mixta (proteína/creatinina 7,42 mg/mg; ?2 microglobulina 36,8 µg/ml; albúmina/creatinina >212 mg/mmol) sin edemas. Inició hemodiálisis y recibió trasplante renal de donante fallecido (cPRA 0%, crossmatch negativo). Inducción con basiliximab y mantenimiento con tacrolimus, esteroides y micofenolato. Desarrolló hipertensión renovascular por "kinking" arterial y signos de microangiopatía trombótica incipiente. Primera biopsia: sin rechazo ni alteraciones glomerulares específicas; C4d negativo. Resultados: A los dos meses síndrome nefrótico bioquímico (proteína/creatinina 4,92 mg/mg; albúmina 28 g/L). Segunda biopsia: nefropatía membranosa PLA2R positiva con depósitos granulares de IgG, IgG4, C3, kappa y lambda, y PLA2R positivo. Suero pre y postrasplante con anti-PLA2R positivos, compatible con recurrencia en el injerto. Revisión de primera biopsia con hallazgos iniciales. Recibió rituximab con remisión completa, anti-PLA2R negativos, función renal estable (creatinina 0,91 mg/dl) y proteinuria negativa. Conclusiones: Este caso demuestra la coexistencia de una enfermedad genética estructural y una glomerulopatía inmunológica primaria recurrente en el injerto. La proteinuria mixta previa al trasplante se atribuyó inicialmente a ERC avanzada, aunque ya existía perfil hipoalbuminémico. La clave diagnóstica fue la integración de biopsias y la reinterpretación dinámica de la proteinuria persistente postrasplante. En niños con displasias monogénicas, no toda proteinuria es tubular y pueden coexistir entidades inesperadas.