



REPORTE DE UN CASO. MANEJO DE SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO POR MUTACIÓN

c.2131C > A. p.Arg711Ser (R711S) EN GEN NPHS1

Pino I., Davalos M., Inostroza S., León A.

Complejo Hospitalario San José.

Escuela de Medicina, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad de Santiago de Chile.

Introducción

El síndrome nefrótico congénito (SNC) es un grupo de trastornos caracterizados por proteinuria > 40 mg/m²/h, hipoalbuminemia < 2,5 g/dL e hiperlipidemia, que pueden asociarse a edemas e hipercoagulabilidad, manifestándose antes de los 3 meses de vida.⁽¹⁾

El 40% de los casos de SNC se deben a la mutación en el gen NPHS1, siendo la mutación missense R711S propia de la etnia Maori, la cual se manifiesta clínicamente en homocigocis.^(2,3)

Actualmente no existe consenso acerca del manejo de esta condición, siendo la severidad del cuadro el criterio principal para definir asociar un tratamiento farmacológico estándar (ibuprofeno + captopril) a una nefrectomía.^(1,5,6)

Caso clínico

Mujer, 2 meses de vida, Rapa Nui. Consulta en Hospital Hangaroa por fiebre y dificultad respiratoria, se hospitaliza por requerimientos de O₂, evolucionando con edema generalizado, distensión abdominal y oliguria. Por sospecha de SN se realizan exámenes donde destaca creatinina elevada 5,1; BUN 27, coIT 121, alb 0,9; proteinuria 2210 mg/L, serología y PCR para citomegalovirus (CMV) (+). Estudio genético confirma variante homocigótica NPHS R711S. Biopsia renal: nefritis intersticial, daño podocitario difuso marcado con enfermedad de cambios mínimos o podocitopatía de causa genética.

Pregunta clínica

En pacientes con SNC severo, el tratamiento farmacológico estándar asociado a nefrectomía unilateral (NU) ¿es mas eficaz en cuanto a la reducción de proteinuria que el tratamiento sin nefrectomía?

Abordaje metodológico

Dada la gravedad de la paciente por el SNC asociado a coinfección por citomegalovirus se opta por realizar NU en combinación terapia estándar, junto con terapia anticitomegalica.

resolución del caso

Respuesta favorable a terapia:

- Disminución progresiva de índice proteinuria creatinuria desde 160 hasta 24.
- Albumina estable.
- Buena función renal, diuresis adecuada, buen control electrolítico y de presiones.

Discusión y conclusión

Con la evidencia bibliográfica actual no es posible establecer un consenso respecto al manejo del SNC asociado a una coinfección por CMV. Esto se debe a que, al ser una condición rara, las decisiones clínicas se basan en recomendación de expertos respecto únicamente al SNC sin considerar situaciones mas complicadas como en este caso^(5,7). No obstante, la respuesta obtenida con la intervención fue satisfactoria. Finalmente, Se estima que esta opción quirúrgica fue determinante para la evolución y pronostico de la paciente.

Palabras clave: NPHS1, Síndrome nefrótico congénito, síndrome nefrótico cortico-resistente

Referencias

1. Bérody S, Heidet L. Treatment and outcome of congenital nephrotic syndrome. *Nephrol Dial Transplant.* 2019 Mar 1;34(3):458-467. doi: 10.1093/ndt/gfy015. PMID: 29474669.
2. Wong W, Morris MC, Kara T. Congenital nephrotic syndrome with prolonged renal survival without renal replacement therapy. *Pediatr Nephrol.* 2013 Dec;28(12):2313-21. doi: 10.1007/s00467-013-2584-7. Epub 2013 Aug 15. PMID: 23949594.
3. Wang JJ, Mao JH. The etiology of congenital nephrotic syndrome: current status and challenges. *World J Pediatr.* 2016 May;12(2):149-58. doi: 10.1007/s12519-016-0009-y. Epub 2016 Mar 9. PMID: 26961288.
4. Kemper MJ, Lemke A. Treatment of Genetic Forms of Nephrotic Syndrome. *Front Pediatr.* 2018 Mar 26;6:72. doi: 10.3389/fped.2018.00072. PMID: 29632851; PMCID: PMC5879576.
5. Downie ML, Gallibois C, Parekh RS, Noone DG. Nephrotic syndrome in infants and children: pathophysiology and management. *Paediatr Int Child Health.* 2017 Nov;37(4):248-258. doi: 10.1080/20469047.2017.1374003. Epub 2017 Sep 15. PMID: 28914167.