

**Revista
Médica Herediana**

Revista Médica Herediana
ISSN: 1018-130X
ISSN: 1729-214X
juan.miyahira@upch.pe
Universidad Peruana Cayetano Heredia
Perú

Síndrome nefrótico en un recién nacido

Ccorahua-Rios, Maycol Suker; Atamari- Anahui, Noé; Lezama-Ferro, Berioska; Quispe-Curo, Rodrigo; Béjar-Yabar, Valeria; Yabar-Galdos, Gloria Janeth

Síndrome nefrótico en un recién nacido

Revista Médica Herediana, vol. 30, núm. 3, 2019

Universidad Peruana Cayetano Heredia, Perú

Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=338062292018>

DOI: <https://doi.org/10.20453/rmh.v30i3.3596>

Síndrome nefrótico en un recién nacido

Nephrotic syndrome in a newborn

Maycol Suker Ccorahua-Rios
ASOCIEMH Cusco, Escuela Profesional de Medicina
Humana, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad
Nacional de San Antonio Abad del Cusco., Perú
maycol.s.c.r@hotmail.com

DOI: <https://doi.org/10.20453/rmh.v30i3.3596>
Redalyc: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=338062292018>

Noé Atamari- Anahui
Asociación de Médicos Residentes del Instituto Nacional
de Salud del Niño (AMERINSN), Instituto Nacional de
Salud del Niño-Breña., Perú

Berioska Lezama-Ferro
ASOCIEMH Cusco, Escuela Profesional de Medicina
Humana, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad
Nacional de San Antonio Abad del Cusco., Perú

Rodrigo Quispe-Curo
ASOCIEMH Cusco, Escuela Profesional de Medicina
Humana, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad
Nacional de San Antonio Abad del Cusco, Perú

Valeria Béjar-Yabar
ASOCIEMH Cusco, Escuela Profesional de Medicina
Humana, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad
Nacional de San Antonio Abad del Cusco., Perú

Gloria Janeth Yabar-Galdos
Servicio de Neonatología, Hospital Nacional Adolfo
Guevara Velasco, EsSalud., Perú

SR. EDITOR:

El síndrome nefrótico congénito (SNC) es una enfermedad poco frecuente caracterizada por la presencia de proteinuria masiva (>40 mg/m²/h), hipoalbuminemia <0,38 mmol/L (<2,5 g/dl), edemas e hiperlipidemia >5,17mmol/l (colesterol >200 mg/ dl) (1), además de signos menos frecuentes como hematuria, hipertensión arterial e insuficiencia renal (2). El SNC afecta uno a tres por cada 100 000 niños en el mundo (3), con mayor aparición en población finlandesa (4). Se desconoce la frecuencia de presentación de esta enfermedad en Perú.

Se presenta el caso de un neonato de 14 días de edad, nacido de parto por cesárea debido a oligohidramnios severo, prematuro (36 semanas por Capurro), con un Apgar: de 6, 8 y 9 al minuto, 5 y 10 minutos, peso al nacer de 2 540 gramos, talla de 47,5 cm y perímetro cefálico de 33 cm. No tenía antecedente médico familiar de importancia. El paciente presentó desde el tercer día de nacimiento oliguria e inadecuada lactancia materna con succión pobre. Al examen físico el paciente se encontró hipoactivo, reactivo a estímulos, con piel pálida, con edema (3+/3+) a predominio de miembros inferiores. Al ingreso tenía presión arterial de 140/110 mm

Hg, frecuencia cardíaca 142x', frecuencia respiratoria 56x', temperatura 36,6 °C y una saturación de oxígeno de 88%. El resto del examen físico se encontró normal.

Los exámenes de laboratorio mostraron hemograma normal, proteína C reactiva cualitativa negativa, serología para virus de inmunodeficiencia humana, *Treponema pallidum* RPR (Rapid Plasma Reagin) y TORCH, negativas. También se encontró albúmina 1,8 g/dl, proteínas totales 3,8 g/dl, proteinuria 190 mg/ m²/h, colesterol total 134 mg/dl, triglicéridos 40 mg/ dl, creatinina 2,94 mg/dl, urea 81 mg/dl, complemento 0,846 g/l y sodio 133 mmol/l, calcio 0,44 mmol/l y potasio 2 mmol/l. En el cultivo de orina se encontró *Escherichia coli* 27 000 UFC/ml; además la ecografía renal mostró riñones de superficie irregular con ecogenicidad homogénea, diferenciación cortico medular ausente y diámetros renales conservados.

En cuanto al manejo, recibió 35 ml por toma de fórmula láctea al 13% ocho veces al día, 3 ml de gluconato de calcio al 10% qid, 15 ml de albúmina humana al 20% en una hora, 3 mg de furosemida bid, 3 mEq de bicarbonato de sodio al 8,4% tid, 130 mg de ceftriaxona qd, 13 mg de acetazolamida qd, 0,5 mg de captopril qd y oxígeno por cánula nasal para mantener una saturación entre 88-92%.

El paciente presentó un curso desfavorable por inadecuada respuesta al tratamiento establecido. Los familiares solicitaron la alta voluntaria del paciente, impidiéndose realizar un estudio anatómico-patológico y genético. Previo a la alta voluntaria se solicitó el consentimiento informado a los padres para la divulgación académica del caso.

El SNC es un cuadro clínico de presentación infrecuente con pronóstico desfavorable debido a complicaciones como sepsis y tromboembolismo pulmonar (5). Puede ser de etiología idiopática y por mutaciones genéticas de tipo autosómico recesivo del gen *NPHS1* que codifica la proteína nefrina (6,7,8), o secundario a glomerulonefritis, enfermedades sistémicas, neoplasias, entre otras (2).

En este caso no se pudo identificar la causa del cuadro clínico; sin embargo, se presume que un trastorno genético pueda ser la posible etiología al presentarse en aproximadamente el 90% de los casos de SNC en el primer trimestre de vida postnatal y por su evolución desfavorable (2). Se conoce que la mayoría de los pacientes con mutaciones del gen *NPHS1* nacen prematuros y con un peso entre 1 500 a 3 500 gramos, como el caso que reportamos (7); no descartándose el síndrome de Pierson por la rapidez de instauración de la insuficiencia renal (2).

El diagnóstico de este síndrome podría sospecharse desde la etapa prenatal por la elevada presencia de marcadores como la alfafetoproteína (AFP) en suero materno y valores normales de colinesterasa a partir de la semana 15 de gestación (5,6) y ante la evidencia de riñones grandes e hiperecogénicos en la ultrasonografía (6). Posterior al nacimiento, se sospecha ante un caso de prematuridad y de placenta grande (5); realizándose el diagnóstico por presencia de manifestaciones clínicas tales como edema, proteinuria e hipoalbuminemia (1,2) y por estudio genético, previo descarte de causas secundarias con el propósito de poder determinar la etiología específica y establecer el manejo terapéutico y profiláctico más adecuado (2,8,9). El tratamiento tiene como objetivo controlar la proteinuria, recuperar la diuresis, reestablecer los niveles de albúmina y prevenir las complicaciones, mediante una buena nutrición, el uso de diuréticos, la administración de albúmina humana, la profilaxis con antibióticos, entre otras (2,9). Una respuesta positiva al uso de corticoides es favorable en el pronóstico del paciente (2,10). No obstante, el trasplante renal es la terapia que mejor calidad de vida puede otorgar al paciente (5).

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. León DC, Agudelo AM, Ramos J, Ibarra MD. Caracterización clínica del síndrome nefrótico en infantes de Neiva. *Rev Fac Salud.* 2016;7(1):9-16.
2. Román E. Síndrome nefrótico pediátrico. *Protoc diagn ter pediatr.* 2014; 1:283-301.
3. Genetics Home Reference. Congenital nephrotic syndrome. Washington DC: Genet Home Ref; 2016.
4. Kumoji R, Badoe E. Congenital nephrotic syndrome of the Finnish type. *Ghana Med J.* 2008; 42(1):42-4.

5. Canalejo González D, González Rodríguez JD, Navas López VM, Sanchez-Moreno A, López-Viota JF, Martín-Govantes J. Evaluación de las estrategias terapéuticas en el síndrome nefrótico congénito tipo finlandés. *An Pediatr.* 2006; 65(6):561-8.
6. Cobos-Carrascosa E, Campos-Aguilera A, Daza-Torres A. Multigene involvement in congenital nephrotic syndrome. *Nefrología.* 2014; 34(2):268-70.
7. Jalanko H, Holmberg C. Congenital nephrotic syndrome. En: Avne E, Harmon W, Niaudet P, Yoshikawa N, Emma F, Goldstein S, editores. *Pediatric Nephrology.* Finlandia: Springer; 2014. p.1-29.
8. Yoshizawa C, Kobayashi Y, Ikeuchi Y, Tashiro M, Kakegawa S, Watanabe T, et al. Congenital nephrotic syndrome with a novel NPHS1 mutation. *Pediatr Int.* 2016; 58(11):1211-5.
9. Lasso M, Adragna M, Ayub I, Ghezzi L, Sierra A, Zalba J. Consenso de tratamiento del síndrome nefrótico en la infancia. *Arch Argent Pediatr.* 2014;112(3):277-84.
10. Durán Álvarez S. De lo simple a lo complejo en el síndrome nefrótico. *Rev Cubana Pediatr.* 2014; 86(2):129-33.