



Pediatría Atención Primaria

ISSN: 1139-7632

ISSN: 2174-4106

Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

Morell García, Marta; Ros Flores, Amparo; Bayo Pérez,
Ana; Sarrión Sos, Nerea; Aguilera Alonso, David
Nefrocalcinosis, un hallazgo casual, pero un signo guía
Pediatría Atención Primaria, vol. XXI, núm. 84, 2020, Octubre-Diciembre, pp. 389-391
Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=366663026011>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

LAEM
redalyc.org

Sistema de Información Científica Redalyc
Red de Revistas Científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso
abierto



Nefrocalcinosis, un hallazgo casual, pero un signo guía

Marta Morell García^a, Amparo Ros Flores^b, Ana Bayo Pérez^b, Nerea Sarrión Sos^c,
David Aguilera Alonso^a

Publicado en Internet:
21-noviembre-2019

Marta Morell García:
marta.8590@gmail.com

^aServicio de Pediatría. Consorcio Hospital General de Valencia. Valencia. España • ^bPediatra. CS Nou Moles. Valencia. España • ^cPediatra. CS Guillem de Castro. Valencia. España.

Palabras clave:

- Hipercalcemia
- Hipomagnesemia
- Nefrocalcinosis

Resumen

Se presenta el caso de una niña de diez años diagnosticada de nefrocalcinosis bilateral tras un estudio radiológico solicitado por sospecha de escoliosis. El estudio de sangre y orina inicial nos orienta hacia el diagnóstico de una rara enfermedad, como es el síndrome de hipomagnesemia familiar con hipercalcemia y nefrocalcinosis. El diagnóstico genético dirigido solicitado en ámbito hospitalario confirma el diagnóstico y permite iniciar el tratamiento.

Nephrocalcinosis, a casual finding, a guiding sign

Key words:

- Hypercalcemia
- Hypomagnesemia
- Nephrocalcinosis

Abstract

We present the case of a ten-year-old girl diagnosed with bilateral nephrocalcinosis after a radiological study requested for suspected scoliosis. The initial blood test and urine test guided us to the diagnosis of the rare disease called familial hypomagnesemia syndrome with hypercalcemia and nephrocalcinosis. The genetic diagnosis requested in the hospital confirms the diagnosis and allows to start the treatment.

CASO CLÍNICO

Niña de diez años que acude a la consulta del pediatra de Atención Primaria por dolor lumbar. En la exploración por aparatos se sospecha una escoliosis, el resto de la exploración es normal. Se indica analgesia y se solicita una radiografía de columna. Acude posteriormente para control clínico y resultado de la radiografía, donde se observa como hallazgo incidental nefrocalcinosis bilateral (Fig. 1). En la anamnesis dirigida, refiere polidipsia y poliuria desde la primera infancia, junto a enuresis primaria

nocturna resuelta en el último año. Presentaba hasta el momento actual un buen desarrollo psicomotor y ponderoestatural.

La paciente no tiene antecedentes personales de interés, pero en ambas ramas familiares se encuentran antecedentes de litiasis renal o enfermedad renal crónica.

En la exploración física, la paciente presenta una presión arterial sistólica en el percentil 95 y diastólica en percentil 75-90, puñopercusión lumbar negativa bilateral y desarrollo puberal en estadio Tanner S2P1A1. Se solicita una analítica de sangre, con

Cómo citar este artículo: Morell García M, Ros Flores A, Bayo Pérez A, Sarrión Sos N, Aguilera Alonso D. Nefrocalcinosis, un hallazgo casual, pero un signo guía. Rev Pediatr Aten Primaria. 2019;21:389-91.

Figura 1. Nefrocalcinosis, hallazgo incidental



resultados de magnesio de 1,4 mg/dl, calcio de 10,1 mg/dl y un filtrado glomerular mediante fórmula modificada de Schwartz de 67 ml/min/1,73 m². Urea, vitamina D, tiotropina, ácido úrico, fósforo, sodio, potasio, renina, aldosterona, parathormona, gasometría venosa, microalbuminuria y glucosa normales.

En la consulta externa de Nefrología Pediátrica se completa el estudio con una ecografía renal, que muestra calcificaciones en las pirámides parenquimatosas de ambos riñones sin dilatación (Fig. 2) y orina de 24 horas con la presencia de hipercalcemia (9,9 mg/kg/24 horas) e hipermagnesuria (3,62 mg/kg/24 horas).

Dada la presencia de hipercalcemia, hipomagnesemia y nefrocalcinosis, se solicita un estudio genético

Figura 2. Calcificaciones renales



dirigido para el síndrome de hipomagnesemia familiar con hipercalcemia y nefrocalcinosis (FHHNC), siendo portadora homocigota del cambio c.59G>A en el gen *CLDN19*, el cual nos confirma el diagnóstico.

DISCUSIÓN

El síndrome de hipomagnesemia familiar con hipercalcemia y nefrocalcinosis es una enfermedad rara, de herencia autosómica recesiva provocada por una mutación de los genes *CLDN16* y *CLDN19*¹.

Dichos genes codifican claudinas, proteínas que intervienen en la reabsorción catiónica a nivel de asa de Henle, produciendo una pérdida renal de calcio y magnesio, con la consecuente hipomagnesemia. El calcio plasmático suele encontrarse en niveles normales por la contrarregulación de la parathormona, la cual se eleva para mantener dichos niveles normales pese a la hipercalcemia².

El cuadro clínico descrito incluye poliuria, polidipsia, nefrocalcinosis, litiasis renal e infecciones del tracto urinario³. Además, puede afectar a nivel ocular, especialmente si la alteración genética ocurre en el gen *CLDN19*, con miopía magna, coloboma macular y nistagmo; otros síntomas posibles incluyen, a nivel muscular, tetania debido a la hipomagnesemia y, a nivel del sistema nervioso, convulsiones, neuropatías e inestabilidad en la marcha. También

pueden presentar síntomas inespecíficos como vómitos, retraso psicomotor, episodios convulsivos o fallo de medro⁴. Con todo ello, es importante destacar que se presenta gran variabilidad fenotípica en pacientes con las mismas alteraciones genéticas, y que los pacientes con alteración del *CLDN19* presentan mayor progresión a enfermedad renal crónica¹.

Por lo dicho, el estudio genético no solo nos proporciona el diagnóstico de certeza, sino que nos aporta cierta información pronóstica y nos permite asesoramiento y consejo genético.

El tratamiento para el FHHNC inicial incluye diuréticos tiazídicos y suplementos de magnesio. Los diuréticos tiazídicos favorecen la disminución de la calciuria y la disminución de la necesidad de suplementos de calcio, pero no induce cambios en el filtrado glomerular, lo que conlleva igualmente a

enfermedad renal crónica. Por otro lado, los suplementos de vitamina D y calcio previenen el hiperparatiroidismo secundario^{5,6}.

La evolución propia del síndrome es hacia enfermedad renal crónica, apareciendo en un tercio de los casos en las primeras dos décadas de vida, precisando finalmente trasplante renal que resulta curativo⁵.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

FHHNC: síndrome de hipomagnesemia familiar con hiper calciuria y nefrocalcinosis (*familial hypomagnesaemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis*).

BIBLIOGRAFÍA

1. Claverie-Martín F, Vargas-Poussou R, Müller D, García-Nieto V. Clinical utility gene card for familial hypomagnesemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis with/without severe ocular involvement. *Eur J Hum Genet*. 2015;23:889.
2. Rönnefarth G, Misselwitz J. Nephrocalcinosis in children: a retrospective survey. *Pediatr Nephrol*. 2000; 14:1016-21.
3. Martín Aguado M, Canals Baeza A, Sanguino López L, Gavilán Martín C, Flores Serrano J. Hipomagnesemia familiar con hiper calciuria y nefrocalcinosis. *An Pediatr (Barc)*. 2001;54:174-7.
4. Claverie-Martín F. Familial hypomagnesaemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis: clinical and molecular characteristics. *Clin Kidney J*. 2015;8:656-64.
5. Sikora P, Zaniew M, Haisch L. Retrospective cohort study of familial hypomagnesaemia with hypercalciuria and nephrocalcinosis due to *CLDN16* mutations. *Nephrol Dial Transplant*. 2015;30:636-44.
6. Shroff R, Aitkenhead H, Costa N, Trivelli A, Litwin M, Picca S, et al. Normal 25-hydroxyvitamin D levels are associated with less proteinuria and attenuate renal failure progression in children with CKD. *J Am Soc Nephrol*. 2016;27:314-22.