
Síndrome Nefrótico Congénito

*Dr. Ernesto Dala S. *, Dra. Ligia Fú C*

INTRODUCCIÓN

El síndrome nefrótico congénito es un raro y letal trastorno caracterizado por proteinuria masiva, edema e hipoalbuminemia que se manifiesta durante los tres primeros meses de vida.

La primera descripción fue hecha por Gautier y Miville en Suiza en 1942 ya partir de entonces la mayor casuística ha sido reportada en países nórdicos, 5% de ellos en Finlandia, sin haberse encontrado explicación para ésta descripción geográfica.(1).

Actualmente, el concepto de síndrome nefrótico congénito se ha extendido a la población infantil del primer año de vida ya que se han observado casos manifestados ésta edad en los cuales se puede sustentar su inicio intrauterino.(2)

A continuación se presenta el caso de un paciente con cuadro de síndrome nefrótico congénito detectado en nuestro medio.

PRESENTACIÓN DEL CASO

DATOS MATERNOS

Madre de 27 años con HGO: G=3 C=3 con antecedente de enfermedad hipertensiva durante el embarazo y

* Médico Pediatra, Neonatólogo IHSS** Médico Residente Segundo año Pediatría

desproporción cefalopélvica en embarazos anteriores, niega ingesta de drogas, alcohol o tabaquismo, tipo y RH O +, VDRL no consignado, embarazo controlado por ginecólogo en ocho ocasiones.

Datos del Nacimiento

Cesárea tipo Kerr, sin complicaciones, no fueron consignadas las características de la placenta, ni del liquido amniótico, cordón umbilical con tres vasos. Producto femenino, Apgar de 8 y 9 a los tiempos convencionales, peso de 3 Kgs. al nacer, fue ingresado a sala cuna para estudio por presentar malformación ocular. Es visto por Oftalmólogo y dado de alta para manejo ambulatorio para el diagnóstico de Buftalmía. Reintegra a los 17 días de vida con historia de edema en miembros inferiores, vómitos postprandiales dos veces al día y evacuaciones diarreicas verdes, con moco, sin sangre.

Examen Físico a su Ingreso:

Recién nacido reactivo a estímulos, hidratado, edematoso. Ojos: edema bpalpebral, pupilas puntiformes con aumento de tensión táctil, iris completamente dilatado sin respuesta a estímulos lumínicos.

Extremidades: con edema frío, no doloroso, fóvea +++. FC = 140 X' FR = 40 X' To = 36.7 oC Peso=3 Kgs. Talla = 50cms. Perímetro Cefálico = 35 cms. Edad gestiona! (Dubowitz)= 42.

Evolución en Sala

1-VI-91 Paciente sin dificultad respiratoria tolera poco la vía oral, presenta vómitos frecuentes de contenido alimentario. El edema de miembros inferiores aumenta e inicia edema facial.

4-VI-91 Ultrasonido abdominal de límites normales.

6-VI-91 Pielograma intravenoso reporta baja capacidad de concentración renal.

7-VI-91 Es trasladada la paciente a unidad de cuidados intensivos por presentar Oliguria (diuresis menor de 1 ml/Kg/hora).

9-VI-91 Pruebas de filtración glomerular (ÑUS y creatinina) elevadas, proteinuria masiva (mayor de gr/Kg/día). Los gases arteriales mostraron acidosis metabólica e hipoxemia por lo que se inicia ventilación mecánica.

13-VI-91 Estudios por TORCH:

Anticuerpo Antitoxoplasma: negativo

Anticuerpo antirubeola : negativo

Anticuerpo anti-CMV : negativo

MHATP : negativo

Herpes : negativo

Igm total : 50 mg/dl (bajo).

15-VI-91 La paciente progresa a anasarca, cursa acoplada al ventilador, persiste oligoanuria con ÑUS y creatinina elevados, sin hiperkaliemia, presenta además hematuria y leucocituria.

17-VI-91 Presenta crisis convulsivas tónico clónicas generalizada, con hipocalcemia severa e hiponatremia, la paciente fallece el 18 de junio de 1991. Se extrae muestra de tejido renal postmortem que reveló el Síndrome Nefrótico Congénito.

DISCUSIÓN

El presente caso reúne las características clínicas, laboratoriales y anatomopatológicas que describen el Síndrome Nefrótico Congénito. La patogénesis de la enfermedad no ha sido bien aclarada. Se involucran diversos factores de tipo infeccioso, metabólico, estados de hipercoagulabilidad e inmunológicos. Entre los factores de tipo infeccioso, los más importantes son la

Lúes congénita y la rubéola las cuales fueron descartadas en este caso. (5).

En el síndrome nefrótico se genera una alteración de la membrana basal glomerular y proteinuria secundaria. La membrana basal glomerular es una barrera normal que evita el paso de proteínas plasmáticas, por la presencia de sitios con cargas negativas dados por su contenido de ácido siálico. En niños con esta enfermedad se ha demostrado una reducción importante de estos sitios amónicos en la lámina externa de los capilares glomerulares, lo que se ha sugerido puede resultar de un desarrollo glomerular anormal, una degradación anormal de glicoproteína y/o componentes de la matriz de la membrana glomerular (2).

El diagnóstico se basa en la edad de inicio, los antecedentes perinatales, el cuadro clínico y datos de laboratorio. Entre los signos generalmente asociados a este síndrome se incluyen la toxemia del embarazo, una placenta aumentada de tamaño, en el 25% de los casos. Se ha observado prematuridad en el 20 al 30% de los pacientes, presentaciones anómalas al nacer, asfixia y sufrimiento fetal (2). Puede acompañarse de dismorfias menores como implantación baja de pabellones auriculares, nariz pequeña, hipertelorismo, fontanela amplia, puede confundirse incluso con hipotiroidismo (3,4).

El caso que presentamos se acompaña de buftalmia, fontanela anterior amplia e inserción baja de orejas. En la literatura se establece que el edema inicia durante el primer mes de vida aunque puede presentarse en forma más tardía. El paciente cursa con distensión abdominal producida por meteorismo y ascitis. Son frecuentes las infecciones intercurrentes, principalmente gastrointestinales, que conducen a desequilibrio hidroelectrolítico y sepsis que constituyen la mayor causa de muerte.

El principal hallazgo de laboratorio es la proteinuria de moderada a severa, puede acompañarse de hematuria y leucocituria con infección de vías urinarias demostrada en el 14% de los casos. Existe hipoalbuminemia severa con elevación de las alfa 2-globulinas. Las inmunoglobulinas también sufren alteraciones: IgG baja o ausente, IgM elevada e IgA baja o normal. Estas alteraciones explican las deficiencias inmunitarias observadas y la susceptibilidad a las infecciones. La urea y la creatinina se elevan tardíamente con el desarrollo

de insuficiencia renal crónica; la evolución tardía se caracteriza por alteraciones electrolíticas, retardo en el crecimiento e infecciones agregadas (2).

El pronóstico es malo a corto plazo, dado que los niños con esta enfermedad, invariablemente mueren en la infancia temprana, a excepción de los que su evolución permite la realización de un trasplante renal exitoso (1).

El presente caso reviste interés ya que en la literatura Hondureña es poco lo que se ha escrito respecto al Síndrome Nefrótico Congénito, una patología que debe sospecharse para ser diagnosticada y aunque en nuestro medio su pronóstico es fatal, esperamos que con el avance en la práctica de trasplante renal pueda ofrecerse a este tipo de pacientes alguna esperanza de sobrevivencia en un futuro.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Mahan, J.D. MD, S. Michael Mauer MD. Congenital Nephrotic Syndrome: Evolution of Medical management and results of renal transplantation. J. Ped 1984; 105:549-557.
- 2.- Samuel Zaltelman G. Et al. Síndrome nefrótico en el primer año de la vida, Criterios Pediátricos. Dic 1988: 90-92.
- 3.- Morgan G. et al. Postural deformities in congenital nephrotic syndrome. Royal Manchester Children's Hospital. May 1981:959-962.
- 4.- Me Lean RH. MD. et al. Hypothyroidism in the congenital nephrotic syndrome. J. Ped. July 1982: 101 (1) 72-75.
- 5.- Behrman R.E., Vaughan V.C. Nelson Textbook of Pediatrics. 13th ed. Philadelphia, WB Saunders Co., 1987. Sec. 17.38.