

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



HIPOGLUCEMIA EN PACIENTE NO DIABÉTICO

Saleta Cobos, Claudia (1); Sierra Castro, Diego (1); Blanco Pardo, Marta (1); Rodríguez Magariños, Catuxa (1); Sánchez Botana, Eva (1); Cao Vilariño, Mercedes (1); Azaña Gardía, Claudia (1); Da Cunha Naveira, Marta (1); López Vázquez, Margarita (1); Astudillo, Daniela (1); Érraez Guerrero, Sara (1)

(1)Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña

Nuestro caso corresponde a un varón de 66 años, con antecedente de miocardiopatía hipertrófica no obstructiva familiar e hipertenso.

Diagnosticado en su último ingreso de vasculitis ANCA PR3 en contexto de fiebre, tos y congestión nasal junto con deterioro rápidamente progresivo de función renal, que persiste a pesar de tratamiento inmunosupresor, lo que motiva tratamiento renal sustitutivo con diálisis peritoneal. Acude a urgencias 15 días posteriormente al alta, por cuadro confusional sin pérdida de conciencia secundario a episodio de hipoglucemia (46 mg/dL). Revisando los análisis, glucemias <60 mg/dL en repetidas ocasiones.

Ingresa para estudio de hipoglucemias en ayuno en paciente sin diabetes, con determinación de insulina proinsulina y péptido C con valores inadecuadamente normales pese a ser un paciente con disminución de aclaramiento renal de insulina (hiperinsulinismo endógeno). Se decide realizar PET TAC para búsqueda de posible insulinoma, sin hallarse lesiones.

Mantiene glucemias basales mayores de 55 mg/dl con perfusión de suero glucosado por lo que se decide alta hospitalaria tras inicio de diazóxido y se solicita eco-endoscopia ambulatoria de cara a intentar localizar probable insulinoma.

El insulinoma es el tumor endocrino pancreático funcionante más frecuente, la mayor parte benignos y únicos (90%), siendo los múltiples fundamentalmente relacionados con el síndrome MEN-1 (10%).

El pequeño tamaño de los insulinomas, hace que el diagnóstico topográfico resulte complejo. La ecografía, el TAC y la RMN presentan una sensibilidad en el diagnóstico que ronda el 50-60%, mientras la ecoendoscopia alcanza una sensibilidad del 80-90%.

Por otro lado, la prueba diagnóstica más sensible es la exploración y palpación del páncreas durante la cirugía, junto con la realización de una ecografía intraoperatoria, rondando tasas del 100% en el diagnóstico. La cirugía constituye el tratamiento de elección.

En espera a completar el estudio, el paciente se encuentra actualmente a seguimiento en consultas, a tratamiento con 1 comprimido diario de diazóxido 25 mg, fármaco que incrementa la concentración de glucosa en plasma por inhibición de la secreción de insulina por las células beta del páncreas. No ha presentado nuevos episodios de hipoglucemias y maneja glucemias basales en torno a 79 mg/dL en espera de realizar ecoendoscopia.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



EVOLUCIÓN DE UNA HIPERTENSIÓN MALIGNA.

Oliveros Martínez, Pilar (1); Lafuente Covarrubias, Omar (1); Novoa García, Daniel (1); Alonso Valente, Rafel (1); Díaz Rodríguez, Cándido (1); Muñoz Cárdenas, Viviana (1); Rodríguez Amigo, Raquel (1)

(1)Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

La diferencia entre urgencia y emergencia hipertensiva es la lesión de órgano diana. Desde hace varias décadas se ha modificado la nomenclatura de hipertensión maligna a emergencia hipertensiva, síndrome hipertensivo con daño a órgano diana, evidenciándose lesiones a nivel renal, oftalmológico, cardíaco y cerebral. A pesar de que se ha objetivado una disminución en la incidencia de esta patología es importante valorar su evolución y tratamiento para mejorar el pronóstico del paciente

Este es el caso de un varón de 35 años que acude por deterioro del estado general de unas semanas de evolución y TA 170/120 mmHg; en analítica de URG Cr 2,67 Urea 113, Na135 K 3,5 ingresa en el servicio de Nef y se inicia el protocolo de estudio de HTA; en el fondo de ojo se objetiva retinopatía hipertensiva grado IV; pruebas hormonales negativas; se inició tratamiento anti-HTA con Urapidil y posteriormente labetalol consiguiéndose control tensional adecuado. En el ETT realizado por protocolo se detectó trombo en ventrículo izquierdo con FEVi severamente deprimida de 20%; se traslada la unidad de coronario y durante su ingreso presenta cuadro neurológico compatible con ictus isquémico en arteria cerebral media sin secuelas posteriores; se completó estudio de trombofilia descartándose mutación que justificara estos eventos vasculares. Después de un año de tratamiento con fármacos bloqueadores del eje RAA así como B bloqueantes y seguimiento estrecho por NEF y CAR el paciente recuperó un gran porcentaje de su función tanto renal como cardíaca

Independientemente de la edad del paciente la evolución de la hipertensión puede llegar a ser tórpida con lo cual es importante llevar a cabo un seguimiento estrecho de esta población así como continuar con un control estricto de la TA siguiendo las recomendaciones de las guías actual

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



FALLO RANAL EN HEMODIÁLISIS CON RECUPERACIÓN ESPONTÁNEA Y BIOPSIA COMPATIBLE CON NEFROPATÍA IGA Y OTROS HALLAZGOS.

Muñoz Cárdenas, Viviana Vanesa (1); Fidalgo, Manuel (1); Oliveros, Pilar (1); Rodríguez, Raquel (1); Valente, Rafael (1); Díaz, Candido (1)

(1) Hospital clínico universitario de Santiago de Compostela

Fallo renal agudo y síndrome nefrótico con entrada en hemodiálisis y posterior recuperación espontánea; biopsia renal con nefropatía IgA e hipertensiva de características no esperadas y otros hallazgos.

Paciente de 64 años con antecedentes de: Sarcoidosis diagnosticada en el año 1995, Dislipemia, Hiperuricemia, Enfermedad de Paget monostótica L4, Rosácea, Hemorroides y polipeptomías por adenomas tubulares de bajo grado. A tratamiento domiciliario con: Prednisona 10 mg, Ácido ibandronico, Gemfibrozilo, Hidroferol y Dexketoprofeno 25 mg uno diario durante un mes.

El paciente es derivado a urgencias por clínica de tres días de evolución de edema progresivo de párpados, manos, extremidades inferiores y escroto. A su llegada el examen físico muestra una tensión arterial de 190/84 mmHg, frecuencia cardiaca de 60 lat/min, afebril, saturación de oxígeno al aire ambiente de 98%, edema palpebral y edema pré tibial con fóvea. En la analítica destaca: creatinina 4,53 mg/dl (previa de 0,8 mg/dl), potasio 7,4 mmol/l, albúmina 2,1, colesterol total 254 mg/dl, LDL 186 mg/dl, urianálisis con proteínas +++, sedimento con leucocitos 47/ μ l y hematíes 20 μ l, proteinuria de 24 horas de 7609 mg. La ecografía de abdomen fue normal. Por situación de diuresis escasa/oligoanuria se decide iniciar hemodiálisis urgente.

Los estudio inmunológicos e inmunoquímicos resultaron negativos por lo que se procede a realizar biopsia renal la cual es informada como representativa y con hallazgos de Nefropatía IgA, patrón histológico de glomeruloesclerosis focal y segmentaria incipiente, sin necrosis glomerular ni tubular, ni formación de semilunas proliferativas (criterios histológicos Mest de la clasificación de Oxford 2016: m0, e0, s1, t1, c0); fibrosis intersticial/atrofia tubular del 35%; arteriopatía severa de tipo hipertensivo, sin degeneración hialina arteriolar; presencia de eosinófilos esporádicos.

Se realiza manejo de la hipertensión con Amlodipino 10mg día y Losartan 100mg día, continua en hemodiálisis. La ausencia de una biopsia significativa no apoyaba el inicio de tratamiento inmunosupresor. Tras dos meses de hemodiálisis presenta recuperación espontánea de la función renal con creatinina de 1,03 mg/dl, uroanálisis sin alteraciones y proteinuria en 24 horas de 285 mg.

En conclusión se describe un fallo renal agudo con biopsia compleja y poco concluyente que en su evolución clínica se comportaría como una Nefritis intersticial, dada la recuperación completa y la existencia de eosinófilos, aunque la presencia de síndrome nefrótico concomitante indicaría una coexistencia con una nefropatía IgA. La nefropatía IgA por si sola no explicaría el cuadro debido a la escasa agresividad histológica.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



PANCITOPENIA INDUCIDA: UN CULPABLE POCO SOSPECHOSO

López-Peláez Hamann, Lucía (1); Fernández Cusicanqui, Jeanette (1); Moreiras Plaza, Mercedes (1); Fijó Prieto, Ana (1); Santaclara Pousada, Belén (1); Canto Calviño, Adriana (1); Fernández Fleming, Francisco (1); Lamas Barreiro, José María (1)

(1) Hospital Álvaro Cunqueiro

INTRODUCCIÓN

La pancitopenia es un descenso en todos los linajes en sangre periférica. Puede ser debida a numerosas etiologías: congénito, infiltración de médula ósea, infecciones, déficits nutricionales o fármacos entre otras.

En relación con la toma de fármacos se describen numerosas alteraciones hematológicas. Con el uso de Trimetoprim-Sulfametoxazol (Cotrimoxazol) la agranulocitosis, anemia hemolítica/megaloblástica y la trombopenia están descritas como muy raras (<1/10.000). Si bien, la incidencia de pancitopenia no está descrita.

Presentamos un caso de pancitopenia tras tomar Cotrimoxazol por una infección urinaria.

CASO CLÍNICO

Mujer de 60 años acude a Urgencias por astenia y debilidad de una semana de evolución. Refiere además orina con hilos de sangre en días previos.

Entre sus antecedentes destaca Insuficiencia Renal Crónica en programa de Diálisis Peritoneal, HTA, EPOC tipo enfisema con reagudizaciones e ingresos frecuentes.

Destaca un tratamiento con Cotrimoxazol durante 10 días, que termina 48 horas antes de acudir a Urgencias.

A la exploración, estable con malestar generalizado y sensación de cansancio. Llama la atención hematomas en las cuatro extremidades y petequias en espalda que no desaparecen con la digitopresión. Se extrae una analítica de sangre, que arroja una Hb de 6.3 g/dL, con VCM de 96.2 fL, Leucopenia de 3260/ μ L con neutropenia 1100/ μ L y trombopenia de 4000 plaquetas/ μ L. No se observan datos de hemólisis ni blastos en sangre periférica.

Estudio de anemias incluyendo Ácido fólico, vitamina B12 y perfil ferrocínético se encuentran en rango de normalidad.

Se realiza frotis de sangre periférica evidenciándose tendencia a macrocitosis en la serie roja e hipersegmentación marcada de los neutrófilos. Compatible con déficit vitamínico.

Revisando los análisis previos, se observa una ligera trombopenia en un control realizado diez días antes de la visita a Urgencias.

Se realiza transfusión de hematíes y un pool de plaquetas. Es estudiado por hematología completando los estudios, descartando patología de clara etiología hematológica. Por lo que iniciamos tratamiento con folinato de calcio 50mg/24h endovenoso y Filgastrim durante 3 días, evidenciándose importante mejoría principalmente en la serie blanca.

Sin embargo, la recuperación de las otras dos líneas celulares lleva más tiempo, requiriendo de once días para recuperar cifras normales.

DISCUSIÓN

Hasta el fármaco más común y de uso más extendido puede provocar efectos adversos.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



En nuestro caso, una cierta deficiencia de folato previa además de la insuficiencia renal fueron factores que contribuyeron al cuadro.

Parece recomendable monitorizar valores hemáticos durante tratamiento con Cotrimoxazol en pacientes susceptibles.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



NON-ALCOHOLIC FATTY LIVER DISEASE (NAFLD) DIAGNOSED BY BIOIMPEDANCE (BIA) AND HEART FAILURE WITH PRESERVED EJECTION FRACTION (HFPEF) IN CHRONIC KIDNEY DISEASE (CKD) STAGES 1-5 ND.

Cigarrán Guldris, Secundino (1); Lombán Villanueva, José Antonio (1); Pérez Casares, Luis Enrique (1); Sanjurjo Amado, Ana María (1); Piñeiro Varela, Eva (1); Grela Figueiras, Lucía (1); Latorre Catalá, Juan Antonio (1); Calviño Varela, Jesús (2)

(1)Hospital Público Da Mariña; (2)Hospital Lucus Augusti. Lugo

BACKGROUND

NAFLD, the hepatic outcome of metabolic abnormalities such as obesity, insulin resistance or T2DM and dyslipidemia, affects about 25% of the general population worldwide and is associated with an increased incidence of CVD, including impaired cardiac structure and function, endothelial dysfunction and early carotid atherosclerosis. A new tool derived from bioimpedance has emerged to identify NAFLD in the four stages based on the ratio of fat/muscle. The aim of this cross-sectional study is to assess the influence of NAFLD diagnosed by BIA compared to ultrasound in CKD pts with HFpEF.

Methods: 219 pts were included with GFR 44.22 ± 12.9 ml/min, UACR $4419,19 \pm 941.25$ mg/gr crea. 26% women, Age mean 73.14 ± 12.2 yo, 90.4% obese and 50.2% diabetic. BIA (Maltron, London) was performed using the manufacturer software based on the fat/muscle ratio, and echocardiographic HF was performed to determine subclinical left ventricular (LV) systolic dysfunction was defined using values of absolute peak global longitudinal strain (GLS). Analytical tests performed to assess liver function, GFR-EPI and UACR. AGEs by autofluorescence were read by (DiagnOptics, Groningen, Netherland), and vascular Age was obtained from the Koetsier equation. The concordance between BIA & Liver echography was established in 195 pts with correlation of 96% for healthy and 98% for NAFLD. Data were processed with SPSS 27. A p value < 0.05 was considered statistically significant.

RESULTS

Prevalence of NAFLD was: healthy 9.6%, Grade 1 10.5%, Grade 2 11%, Grade 3 18.7%, Grade 4 50.2%. NAFLD had higher LV filling pressure (E/e' ratio: 11.37 ± 7.01 vs 10.8 ± 3.9 , $p < 0.001$) and worse absolute GLS ($-13.69 \pm 4.0\%$ vs $-14.85 \pm 5.4\%$, $p < 0.001$) than non-NAFLD. When adjusted for HF risk factors, diabetes, carotid atheromatous or body mass index, NAFLD remained associated with subclinical myocardial remodelling and dysfunction ($P < 0.01$).

CONCLUSION

NAFLD prevalence in CKD pts is 50% and is independently associated with subclinical myocardial remodelling and dysfunction. It provides further insight into a link between NAFLD and HF in CKD pts. BIA is a noninvasive, economic, non-observer tool and of easy use.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



PURPLE URINE DRAIN EN PACIENTE DE HEMODIÁLISIS (SÍNDROME DE PUBS)

Beato Coo, Laura (1); Canto Calviño, Adriana (1); Fernández Cusicanqui, Janette (1); López-Peláez Hamann, Lucía (1); Fijó Prieto, Ana (1); Moreiras Plaza, Mercedes (1)

(1)Hospital Álvaro Cunqueiro. Vigo;

INTRODUCCIÓN

El nombre de Orina proviene del característico color oro de la urea. Sin embargo, la orina no siempre es dorada.

Presentamos el caso de un paciente en hemodiálisis con orina de color púrpura.

CASO

Paciente varón de 63 años en hemodiálisis por ERC secundaria a pielonefritis crónica/uropatía obstructiva, y con neovejiga intestinal (asa de Briker) tras cistectomía. Portador de nefrostomía izquierda por estenosis total de unión urétero-intestinal, y con riñón derecho atrófico, conserva diuresis residual en torno a medio litro diario. Entre sus antecedentes destacan las Infecciones del tracto urinario (ITUs) de repetición.

Consulta por aparición de orina de color púrpura en la bolsa colectora. No presentaba fiebre ni otros datos de infección. El cultivo de orina fue positivo en recuentos bajos para E.coli y Providencia rettgeri, y los urólogos indican no tratar al estar el paciente asintomático. Permanece así varios meses, con orina coloreada. Meses después, el paciente presenta ITU sintomática y datos analíticos de infección. Se inicia tratamiento con antibióticos de amplio espectro, resolviéndose la infección y desapareciendo el color púrpura de la orina. Con la pérdida de diuresis residual significativa, y tras un par de nuevos episodios infecciosos y de orina púrpura, se decide retirar la nefrostomía.

DISCUSIÓN

El síndrome de la bolsa de orina púrpura (PUBS por sus iniciales en inglés: Purple Urine Bag Syndrome) es poco frecuente y se ha descrito en pacientes con sondaje vesical prolongado, más frecuente en mujeres y en ancianos, orinas alcalinas, a tratamiento con suplementos alimenticios ricos en triptófano, con enlentecimiento del tránsito intestinal, y/o con insuficiencia renal.

El color púrpura característico de la orina se debe a una reacción química provocada por las indoxil sulfatasas/fosfatasas de bacterias como E.coli, Proteus mirabilis o Klebsiella pneumoniae, entre otras, sobre el triptófano. Esta reacción está además favorecida por el polivinilo con el que están hechas las bolsas de orina.

En sí mismo el color no tiene importancia, pero sí debe servirnos como indicador de una infección de orina, sobre todo en pacientes que no muestren una sintomatología clásica. El manejo de este cuadro consiste en recambiar tanto la bolsa como la tubuladura y tratar apropiadamente la infección.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



ANCA POSITIVOS: NO SIEMPRE ES LO QUE PARECE.

Sierra Castro, Diego (1); Saleta Cobos, Claudia (1); Blanco Pardo, Marta (1); Sánchez Botana, Eva (1); Rodríguez Magariños, Catuxa (1); López Vázquez, Margarita (1); Azaña García, Claudia Ivette (1); Da Cunha Naveira, Marta (1); Cao Vilariño, Mercedes (1); García Gago, Leticia (1); Astudillo Jarrín, Daniela (1)

(1)Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña

Las vasculitis ANCA producen glomerulonefritis necrotizante focal y segmentaria pauciinmune. La positividad para ANCA en presencia de un cuadro clínico compatible tiene un VPP del 99% . La biopsia renal aporta el diagnóstico de certeza, mas no debe demorar el tratamiento si la sospecha clínica es alta, debido al mejor pronóstico cuando su instauración es precoz.

Varón de 51 años, hipertenso, fumador de cannabis activo, ex-consumidor de heroína hasta los 30 años, ex-alcohólico.

Remitido a Urgencias por palpitaciones, objetivándose flutter que revierte espontáneamente. Refiere pérdida ponderal de 5 kgs en los últimos 3 meses, con astenia generalizada, anorexia e intolerancia al frío. Analíticamente destaca anemia (hemoglobina 7 g/dl) y fallo renal (creatinina 3.51 mg/dl). En exploración física, soplo diastólico aórtico y edema en miembros inferiores. Ingresa y se inicia hidratación intravenosa y transfusión sanguínea. A pesar de ello, continúa deteriorando función renal, objetivándose proteinuria y microhematuria. Se realiza estudio inmunológico, con positividad para ANCA-PR3 a título de 7.3 UI/ml. Aparece además posible púrpura palpable en miembros inferiores. Los cultivos no ofrecen, en ese momento, ningún aislamiento.

Con sospecha de vasculitis ANCA-PR3 con afectación renal, se inicia tratamiento con corticoides intravenosos y se realiza biopsia renal, cuyo informe preliminar no ofrece compatibilidad con glomerulonefritis extracapilar pauciinmune, presentando depósitos de IgM, C3 y C1q. Reinterrogando al paciente, refiere vivir con gatos y haber presentado arañazos previamente, lo que añadido al cuadro reseñado obliga a descartar endocarditis.

Se detecta en serología Bartonella henselae; se realiza ecocardiograma que muestra insuficiencia valvular aórtica severa; y en fondo de ojo, émbolo en la arteria temporal inferior.

Se diagnostica probable glomerulonefritis extracapilar postinfecciosa secundaria a endocarditis subaguda, iniciándose tratamiento antibiótico dirigido, consiguiendo una mejoría clínica importante y recuperación progresiva de función renal (creatinina al alta 1.4mg/dl).

La glomerulonefritis por endocarditis presenta una incidencia decreciente. Los casos agudos se asocian habitualmente a S.aureus, aunque la incidencia de Bartonella está en aumento.

La presentación clínica más habitual es el fracaso renal agudo de severidad variable, con hematuria, leucocituria y proteinuria.

En estos casos, la hipocomplementemia es el hallazgo inmunológico más frecuente (hasta el 90%), aunque puede aparecer ocasionalmente positividad para factor reumatoide y anticuerpos anti-membrana basal glomerular o anticitoplasma de neutrófilo, como en el caso que nos ocupa. Se consigue remisión de afectación renal en gran medida con el tratamiento antibiótico, aunque es posible la persistencia de microhematuria y proteinuria durante meses o incluso años.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



VASCULITIS ANCA: LA IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.

Saleta Cobos, Claudia (1); Sierra Castro, Diego (1); Blanco Pardo, Marta (1); Rodríguez Magariños, Catuxa (1); Sánchez Botana, Eva (1); Cao Vilariño, Mercedes (1); Azaña García, Claudia (1); Da Cunha Naveira, Marta (1); López Vázquez, Margarita (1); Astudillo, Daniela (1); Erráez Guerrero, Sara (1)

(1)Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña

Las vasculitis comprenden un grupo de trastornos autoinmunes cuyo mecanismo común consiste en la inflamación de los vasos sanguíneos.

La vasculitis como manifestación clínica de una neoplasia subyacente es poco frecuente, encontrándose en la literatura mayoritariamente casos relacionados con vasculitis cutánea, en los que se han sugerido numerosas hipótesis acerca del mecanismo lesional, como la homología de antígenos neoplásicos con los antígenos vasculares o una respuesta inmunológica a la deposición de neoantígenos en las paredes vasculares.

Nuestro caso corresponde a un varón de 63 años, activo e independiente con antecedente de hipertensión arterial bien controlada, que tras diagnóstico de infección paucisintomática por SARS-CoV2 el 17/Dic/2021, acude el 27/dic por persistencia de astenia y malestar, anorexia, disgeusia y tos persistente con expectoración que ocasionalmente evidencia restos hemáticos. Ingresa por deterioro agudo severo de función renal (creatinina 13,67 mg/dL), microhematuria y proteinuria ++++ y anemia (Hb 6,4 mg/dL) sin hemorragias visibles y hemodinámicamente estable. En radiografía de tórax no observan alteraciones y la ecografía abdominal descarta uropatía obstructiva y objetiva ileítis distal.

Con diagnóstico de vasculitis P-ANCA tipo MPO positivo que precisa TRS, se inicia corticoterapia y se pospone tratamiento con ciclofosfamida a la espera de 3º dosis de vacuna COVID.

Por positividad incidental de quantiferon, y en contexto de diarrea hospitalaria junto al hallazgo de ileítis distal, se aplaza tratamiento con rituximab hasta descartar tuberculosis intestinal. Se inicia tratamiento con metronidazol por quistes de Giardia lambda en heces.

Tras 1 mes de ingreso con evolución favorable, empeoramiento respiratorio con necesidad de traslado a UCI para intubación.

Se descarta hemorragia pulmonar por fibrobroncoscopia, inician cobertura antibiótica y tuberculoestáticos y se objetiva en TAC un conglomerado adenopático mediastínico que confirma por estudio anatomopatológico por biopsia transbronquial el diagnóstico carcinoma microcítico (Oat-cell).

En contexto de fracaso multiorgánico se considera futil el tratamiento y se decide adecuación del esfuerzo terapéutico.

Entre un 7-15% de las neoplasias se manifiestan en algún momento en forma de síndrome paraneoplásico y el porcentaje en el Ca.pulmón alcanza el 10%.

El carcinoma microcítico es una neoplasia agresiva cuya principal característica es la gran rapidez con la que evoluciona. A pesar de la poca frecuencia de la manifestación de la vasculitis a nivel

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



renal como síndrome paraneoplásico, su sospecha podría facilitar un diagnóstico más precoz y, en determinados casos, un tratamiento más eficaz de la enfermedad de base.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



SHUa EN RELACIÓN CON INFECCIÓN POR COVID, A PROPÓSITO DE UN CASO.

Rodríguez Amigo, Raquel (1); Morais Macede, José Pedro (1); Alonso Valente, Rafael (1)

(1)Complejo Hospitalario Universitario de Santiago

INTRODUCCIÓN

Presentamos el caso de un varón de 26 años sin antecedentes destacables que acude a urgencias por malestar general y febrícula de 5 días de evolución a lo que se ha añadido en las últimas 24 horas la presencia de coluria. Simultáneamente presenta infección por Covid, lo que puede relacionarse con otras patologías sistémicas por mecanismos no del todo conocidos.

CASO CLÍNICO

En el control analítico destaca la presencia de trombopenia severa (plaquetas 7000/UI), anemia con datos de hemólisis (LDH 2994 UI/L, bilirrubina 3mg/dl a expensas de bilirrubina directa y haptoglobina disminuida), fallo renal agudo (Cr 2,24 y Urea 120md/dl) con proteinuria +++ y sedimento con presencia de leucocitos y hematíes. Se realiza test de Coombs con resultado negativo y en frotis de sangre periférica destaca la presencia de anisopoiquilocitosis con 1,7% de esquistocitos que hace sospechar una microangiopatía trombótica. Test de antígeno Covid negativo con PCR positiva. Resto de pruebas complementarias sin hallazgos reseñables.

A la valoración clínica encontramos un paciente con buen estado general y hemodinamicamente estable, refiere malestar general, náuseas ocasionales y cefalea. A la exploración física lo único reseñable es la presencia de lesiones petequiales en tronco.

Tras la valoración conjunta entre los servicios de nefrología y hematología, y ante la sospecha de síndrome hemolítico urémico atípico, se decide ingreso en nefrología. Se realiza sesión de plasmaféresis urgente con reposición con plasma fresco y se inicia eculizumab.

La evolución del paciente es favorable en los días siguientes, con recuperación progresiva de la función renal y mejoría del resto de parámetros analíticos. Una vez conocida la normal actividad de ADAMS 13 se discontinúan las sesiones de plasmaféresis y se mantiene el tratamiento con Eculizumab.

Tras 8 días de ingreso se procede al alta del paciente a domicilio con Cr de 1,26mg/dl, Hb de 10,9 g/l, plaquetas 182000/UI, Bilirrubina 0,6, haptoglobina 57mg/dl y LDH 769UI/l. A día de hoy sigue realizando seguimiento en nuestras consultas y acude de manera quincenal para la administración de la dosis correspondiente de Eculizumab.

CONCLUSIONES

Planteamos el diagnóstico de SHUa mediado por complemento en el contexto de infección activa por Covid. A la espera del resultado del estudio genético, barajamos la posibilidad de que el Covid haya podido actuar como trigger en el caso de un SHUa primario, condición asociada a pacientes con patología de base del complemento, o ser el causante de un SHUa secundario a la propia infección.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la **SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA**



NEFROPATÍA FAMILIAR POR MUTACIÓN EN COL4A4 DIAGNOSTICADA 8 AÑOS DESPUÉS TRAS REPETIR ESTUDIO GENÉTICO: LA TECNOLOGÍA IMPORTA.

García Rodríguez, Giannina E. (1); Arrojo Alonso, Fernanda (1); García Murias, María (2); Carrera Cachaza, Noa (2); Barcia De La Iglesia, Ana María (2)

(1)Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol; (2)Grupo de Genética y Biología del Desarrollo de las Enfermedades Renales, Nefrochus, Laboratorio de Nefrología (No. 11), Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS), Complejo Hospitalario de Santiago de Compostela

INTRODUCCIÓN

La nefropatía por mutaciones en heterocigosis en el colágeno tipo IV COL4A3-A4 se caracteriza por un amplio espectro clínico que va desde microhematuria sin disfunción renal a insuficiencia renal lentamente progresiva con o sin proteinuria. Histológicamente las lesiones van desde una membrana basal fina a glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GSFS). Los paneles de secuenciación masiva (NSG) detectan casi el 95% de los casos con mutaciones en COL4A3-A4. Sin embargo, la secuenciación de las duplicaciones, inserciones y grandes deleciones (5-10% casos) puede ser menos sensible según la cobertura y tecnología utilizada, así como la experiencia del laboratorio en detectar las mismas. Se cree que la nefropatía familiar por mutaciones autosómicas dominantes del colágeno IV están infradiagnosticadas y la sospecha clínica es fundamental para su diagnóstico, especialmente en pacientes con nefropatía familiar no filiada.

CASO CLÍNICO

Varón de 65 años, remitido a Nefrología en el año 2011 por enfermedad renal crónica (ERC) G3a3 (creatinina 1.6 mg/dl, microhematuria intermitente y proteinuria 2.4 g/día). ERC presente desde al menos el año 2005. Antecedentes destacables: Hipertensión arterial. Cardiopatía isquémica con revascularización percutánea. Dislipemia. Gota. Consumidor de dexketoprofeno. Historia familiar: madre con proteinuria; un hermano con fallo renal y proteinuria atribuido a GSFS, fallecido en hemodiálisis; una hermana seguida en nuestra consulta por albuminuria A2 y microhematuria y otra hermana con microhematuria y albuminuria sin seguimiento en Nefrología.

Se propone biopsia renal que es rechazada por el paciente en 2013. Se solicita estudio genético secuenciando los genes asociados en ese momento a enfermedad glomerular (NSG), siendo el resultado negativo. Progresión a ERC G3bA3 (creatinina 2.0 mg/dl, FGE 30 ml/min/1.73 m²) en 2015 proponiéndose nuevamente biopsia renal y abandona el seguimiento en el 2016. Remitido nuevamente en el año 2018 con progresión a ERC G4A3 (creatinina 2.8 mg/dl, proteinuria 3.9 g/día). Actualmente en situación prediálisis, candidato a diálisis peritoneal. Revisado nuevamente el caso en el año 2021, se solicita nuevo panel de enfermedades glomerulares (NSG) con una tecnología más actual que la utilizada en 2014, identificándose una variante patogénica en heterocigosis en el gen COL4A4 que consiste en la deleción del exón 14, dando lugar a una proteína truncada. Pendiente estudio de segregación familiar.

Este caso demuestra que la historia familiar junto con la sospecha clínica es primordial para el diagnóstico de nefropatía del colágeno tipo IV. Un estudio inicial negativo no debe desanimar a continuar investigando ya que la tecnología y conocimiento van mejorando.

28 y 29
octubre
2022

VIII CONGRESO

de la SOCIEDAD GALLEGA DE NEFROLOGÍA



SÍNDROME DE ALPORT LIGADO AL X Y GLOMERULONEFRITIS IGA, LA IMPORTANCIA DE LA HISTORIA FAMILIAR Y SOSPECHA CLÍNICA

García Rodríguez, Giannina E. (1); Arrojo Alonso, Fernanda (1); García Murias, María (2); Carrera Cachaza, Noa (2); Barcia De La Iglesia, Ana María (2)

(1)Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol; (2)Grupo de Genética y Biología del Desarrollo de las Enfermedades Renales, Nefrochus, Laboratorio de Nefrología (No. 11), Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago (IDIS), Complejo Hospitalario de Santiago de Compostela

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Alport es una enfermedad rara que se caracteriza por hematuria, enfermedad renal crónica (ERC) progresiva, sordera y alteraciones oculares. El 85% de los casos se deben a mutaciones en el gen COL4A5 en el cromosoma X. Las mujeres portadoras presentan habitualmente microhematuria y un riesgo variable pero menor de ERC. Los varones afectados presentan microhematuria desde la infancia con grados variables de proteinuria y fallo renal entre los 30-40 años. Se sabe que algunas mutaciones (inserciones, deleciones, splicing, sustituciones de Gly por Arg, Glu o Asp) incrementan la probabilidad de un fenotipo severo con aparición temprana de ERC, lenticono y retinopatía en flecos. Así mismo, la presencia de grandes deleciones en COL4A5 incrementa el riesgo de enfermedad basal antiglomerular pos-trasplante. También se han detectado variantes patogénicas en COL4A3-A5 en glomerulonefritis (GN) IgA familiar, se cree que la membrana basal glomerular fina permite el paso de IgA de los capilares glomerulares al mesangio. La enfermedad de Alport no tiene tratamiento específico, pero el inicio temprano de inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina en varones afectados o con la aparición de proteinuria o hipertensión en mujeres, retrasa la progresión de la ERC.

CASO CLÍNICO

Mujer de 68 años remitida por microhematuria. Antecedentes destacables: sordera portadora de prótesis auditiva bilateral, hipertensión arterial, tuberculosis miliar tratada, no hábitos tóxicos, citología de orina negativa para células malignas. Historia familiar: una hermana diabética, sordera, ERC y albuminuria; una hija con microhematuria, diagnosticada de GN IgA (biopsia renal en la infancia); un nieto de 9 años con hematuria a los 6 meses y seguimiento en Pediatría por GN IgA familiar; dos tíos maternos fallecidos con 16 y 27 años por problema renal. La paciente presenta microhematuria persistente con función renal normal y albuminuria 332 mg/g. Estudio inmunológico normal. Dado el antecedente de microhematuria y sordera familiar con ERC en varones, se solicita estudio del gen COL4A5, identificando dos variantes patogénicas: c.2053_2060delCTTCCAGG, p.Leu685fs y c.2066dupC, p.Gly690fs. La paciente ha sido tratada con olmesartan con mejoría de albuminuria (actualmente 47 mg/g) y está pendiente el estudio de portadores en las mujeres de la familia y el nieto afecto. Este caso demuestra la importancia de la sospecha clínica e historia familiar para el diagnóstico correcto, evitando tratamientos innecesarios, además del consejo genético en portadoras y estudio en donantes potenciales.