05

GLOMERULONEFRITIS ANTI-MBG SERONEGATIVA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Segovia Braña, PM (1); Renteria González, NC (1); Morais Macedo, JP (1); Millan Diaz, B (1)
(1)CHUO

RESUMEN:

Introducción: La enfermedad por anticuerpos anti-membrana basal glomerular (anti-MBG) es una enfermedad autoinmune rara que se caracteriza habitualmente por glomerulonefritis rápidamente progresiva y depósito lineal de IgG en la membrana basal glomerular. Los anticuerpos anti-MBG circulantes son detectables en más del 90% de los casos. La ausencia de anticuerpos circulantes pese a hallazgos histológicos compatibles constituye una presentación atípica y poco frecuente, que puede dificultar el diagnóstico.

MATERIAL Y MÉTODO:

Se presenta el caso de una mujer de 25 años, sin antecedentes nefrológicos conocidos, que ingresa por fracaso renal agudo AKIN 3 en contexto de síndrome nefrítico-nefrótico. Se realizó estudio analítico, inmunológico y urinario, además de biopsia renal percutánea, integrando los hallazgos clínicos, serológicos e histológicos para establecer el diagnóstico y orientar el tratamiento.

RESULTADOS:

El cuadro se caracterizó por fracaso renal agudo AKIN 3, con creatinina de 9,54 mg/dL, hematuria y proteinuria en rango nefrótico (cociente proteína/creatinina 5,44 mg/mg), asociadas a hipoalbuminemia y edema, precisando hemodiálisis desde el ingreso. El estudio inmunológico fue negativo para ANCA y, de forma llamativa, para anticuerpos anti-MBG séricos. La biopsia mostró glomerulonefritis rápidamente progresiva con semilunas predominantemente fibrosas y fibrocelulares, glomeruloesclerosis global en 13/37 glomérulos y ausencia de glomérulos preservados, asociando atrofia tubular moderada-severa. La inmunofluorescencia evidenció depósito lineal intenso de IgG en la membrana basal glomerular, hallazgo compatible con enfermedad anti-MBG. La marcada cronicidad histológica condicionó la decisión de no iniciar tratamiento inmunosupresor, manteniendo la necesidad de terapia renal sustitutiva.

CONCLUSIONES:

La seronegatividad constituye el principal elemento diferencial de este caso. La ausencia de anticuerpos anti-MBG circulantes no excluye la enfermedad cuando existe una presentación clínica compatible y un patrón histológico característico. En esta paciente, la biopsia renal fue determinante para establecer el diagnóstico ante una serología negativa. El caso pone de manifiesto que la enfermedad anti-MBG seronegativa puede presentar un fenotipo renal grave, similar al de la enfermedad clásica, por lo que ante una glomerulonefritis rápidamente progresiva con serología negativa debe mantenerse la sospecha y considerarse precozmente la biopsia renal.

06

MAT ASOCIADA A SEPSIS. ¿CUANDO BLOQUEAR EL COMPLEMENTO?

Pérez Álvarez, S (1); López Vázquez, MM (1); Vázquez Iglesias, F (1); Crespo González, D (1); Pérez Fontán, M (1)
(1)C.H.U. de A Coruña

RESUMEN:

La microangiopatía trombótica (MAT) se caracteriza por la presencia de anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia y daño de órgano diana. Las infecciones graves pueden actuar como desencadenantes de una MAT secundaria o constituir un "second hit" capaz de desenmascarar una MAT mediada por el complemento en individuos genéticamente susceptibles. En casos seleccionados de MAT asociada a sepsis, refractaria al tratamiento etiológico de la infección, puede considerarse el bloqueo de la vía terminal del complemento mediante anticuerpos monoclonales dirigidos contra C5, como eculizumab.

Presentamos el caso de un varón de 57 años, esplenectomizado, sin enfermedad renal previa conocida, que ingresa en la UCI por shock séptico y fracaso multiorgánico secundario a bacteriemia por Capnocytophaga canimorsus, bacilo gramnegativo encapsulado. A las 24-48 horas del ingreso, pese a la mejoría de los parámetros de sepsis, persiste fracaso renal oligoanúrico, que requiere terapia renal sustitutiva. Además, anemia hemolítica microangiopática, con un 25% de esquistocitos en el frotis de sangre periférica, haptoglobina indetectable, elevación de la LDH y Coombs directo negativo, asociada a trombocitopenia grave y elevados requerimientos transfusionales. Ante la sospecha de MAT secundaria, se completa el estudio etiológico, objetivándose una actividad de ADAMTS13 del 44% y estudio de autoinmunidad negativo. Dada la persistencia de la afectación renal y hematológica pese al control del proceso infeccioso, se plantea el bloqueo del complemento con eculizumab. Previamente, se solicita el estudio genético de alteraciones del complemento y se inicia la vacunación y profilaxis antibiótica.

Tras completar 10 días de antibioterapia dirigida, con buena respuesta clínica y microbiológica, se inicia tratamiento con eculizumab 900 mg iv semanal. En las primeras 24-48 horas se objetiva un aumento progresivo de la diuresis, seguido de una recuperación progresiva de la función renal, que permite suspender la hemodiálisis. Paralelamente, mejoría progresiva de los parámetros de hemólisis y disminución de las necesidades transfusionales. Al alta, había recibido tres dosis de eculizumab, quedando pendiente el resultado del estudio genético del complemento para valorar la duración del tratamiento.

El bloqueo de C5 durante una infección activa puede aumentar el riesgo de progresión de la infección, especialmente en pacientes esplenectomizados y en infecciones por microorganismos encapsulados. Por ello, en la MAT asociada a sepsis, la decisión de iniciar eculizumab debe ser individualizada y se debe priorizar el control adecuado de la infección antes de iniciar el tratamiento.

16

FALLO RENAL EN PACIENTE JOVEN: ¿Y SI LA CAUSA ES EL AGUA?

García-consuegra Piorno, S (1); Fidalgo Diaz, M (1); Lafuente Covarrubias, OR (1); Becerra Mosquera, V (1); Alonso Valente, R (1)
(1)Hospital Clínico Universitario de Santiago

RESUMEN: INTRODUCCIÓN

Mujer de 25 años, con antecedente de síndrome de ovario poliquístico y padre fallecido por LMA, que tras Erasmus en Polonia presenta deterioro de la función renal no filiado (creatinina 5,63 mg/dl, con función previa documentada normal), por lo que ingresa para estudio y tratamiento.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se presenta con un patrón de alcalosis metabólica, hipopotasemia, hipocloremia, hipercalcemia leve, normofosfatemia, PTH 81, proteínas totales 8,1 con albúmina normal, y orina con proteinuria +, con FENa 6% pese a clínica de deshidratación.

El diagnóstico diferencial inicial (prerrenal/NTA, tóxico oculto, gammapatía monoclonal, tubulopatía hereditaria) se acotó descartando gammapatía (cadenas ligeras libres elevadas con cociente normal) e inmunología negativa (ANCA, anti-MBG, anti-DNA, anti-PLA2R).

La biopsia mostró nefritis tubulointersticial con infiltrado inflamatorio moderado, regeneración tubular predominante y depósitos de fosfato cálcico, sin fibrosis significativa ni vasculitis.

La anamnesis dirigida reveló consumo habitual de agua de grifo durante el Erasmus, referida por la paciente como "agua de color blanco".

INTERVENCIONES

Fluidoterapia y corrección iónica al ingreso; corticoterapia empírica (prednisona 60 mg/día con descenso progresivo); controles analíticos seriados; biopsia renal; solicitud de estudio genético de tubulopatías.

CONCLUSIONES

Ante este cuadro de nefropatía por cristales de fosfato cálcico, la paciente, sin antecedentes familiares de enfermedad hereditaria, sin toma de fármacos ni preparaciones de colonoscopia, plantea un absoluto reto diagnóstico.

Dada la presentación clínica relativamente aguda y agresiva, y partiendo de su consumo de agua de grifo de coloración blanca, se establece como principal hipótesis una causa “ambiental”. No presenta características típicas de nefropatía hereditaria ni nefrocalcinosis. Se ha solicitado estudio genético, pendiente de resultado. A ello se suma la falta de respuesta mantenida a corticoides (meseta en FGe ± 27 ml/min).

Averiguamos que el agua en Polonia presenta cantidades elevadas de calcio; por otra parte, no es descabellado pensar en un exceso de fósforo en la red pública procedente del uso de fertilizantes agrarios o de roca fosfórica, muy frecuente en Polonia. El fósforo no es un elemento crítico para la salud humana, sino un indicador técnico que, cuando satura el sistema, podría elevar sus cantidades en la red pública.

No se han hallado publicaciones previas que describan esta asociación entre consumo de agua con estas características y nefropatía por depósitos de fosfato cálcico, lo que subraya el carácter novedoso de esta hipótesis y el interés del caso.

17

NEFROPATÍA ASOCIADA A APOL1: CUANDO LA CLÍNICA, LA HISTOLOGÍA Y LA GENÉTICA IMPORTAN.

Rañó Santamaría, ◆ (1); Paredes Cárdenas, GI (1); Miravete Lagunes, K (1); Rivera Chávez, LL (1); Sierra Castro, D (1); García Marcote, Y (1); Quispe Gonzales, JO (1); Otero Alonso, P (1); García Rodríguez, J (1); Calviño Varela, J (1)
(1) HULA

RESUMEN:

La glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS) puede tener causas genéticas, entre las que se encuentra la asociada a APOL1, principalmente en personas de ascendencia africana. Su expresión clínica se asocia a una rápida progresión y suele requerir un segundo desencadenante, como infecciones o procesos inflamatorios.
Presentamos el caso de una mujer de 33 años, natural de Venezuela, con antecedentes de preeclampsia en 2016 e hipertrigliceridemia, remitida por hipertensión arterial de reciente diagnóstico, macroalbuminuria (CAC 2158 mg/g) y 1-3 leucocitos en el sedimento. Seguía tratamiento irregular con enalapril por mareos. No refería consumo de tóxicos, drogas u otros fármacos. Presentaba presión arterial de 140-150/90-100 mmHg, sin obesidad ni edema. La orina de 24 horas mostró proteinuria selectiva en rango nefrótico (4.948 mg/24h), con función renal conservada (creatinina 0,78 mg/dL), albúmina 4,36 g/dL y colesterol 167 mg/dL. Se inició tratamiento con iSGLT2 y ARA2, asociándose posteriormente eplerenona por persistencia de proteinuria. El estudio bioquímico, inmunológico, microbiológico y de imagen no mostró alteraciones relevantes. La biopsia renal reveló un patrón de GEFS con lesión focal y segmentaria, predominio hiliar y sinequias, además de engrosamiento y reduplicación de las paredes arteriolares, planteándose inicialmente una causa secundaria por nefroangioesclerosis, no concordante con el contexto clínico. No se observaron depósitos en la inmunofluorescencia y no se obtuvo material suficiente para microscopía electrónica. Se solicitó un estudio genético incluyendo variantes de riesgo de APOL1, que confirmó un genotipo de alto riesgo (heterocigosis compuesta G1/G2). Una anamnesis dirigida reveló una posible ascendencia africana. Ante una histología incompleta, este contexto clínico y genético confirmó el diagnóstico de nefropatía asociada a APOL1, evitando una segunda biopsia. Además, la paciente refirió cuatro episodios de infección por SARS-CoV-2 entre 2022 y 2024, descritos como posibles desencadenantes. Actualmente presenta una creatinina de 0,91 mg/dL y albuminuria de 1981 mg/g. No se consideró indicado el tratamiento inmunosupresor, manteniéndose terapia antiproteinúrica combinada y pendiente de inclusión en un ensayo clínico con inaxaplina.
En conclusión, el caso ilustra las dificultades diagnósticas y variabilidad clínica de la GEFS. La persistencia de albuminuria pese a la optimización del tratamiento antiproteinúrico en una paciente joven debe hacer considerar, además de desencadenantes persistentes o una GEFS primaria, una etiología genética. La integración de la información clínica, histológica y genética, incluyendo las variantes de riesgo de APOL1, fue determinante para establecer el diagnóstico y evitar una segunda biopsia renal en una paciente con etiología incierta, histología no concordante y ascendencia africana.