



Comunicaciones orales

XLV CONGRESO NACIONAL DE NEFROLOGÍA PEDIÁTRICA

A Coruña, diciembre de 2020

Sesión 1

1. ¿SON FIABLES LAS FÓRMULAS DE ESTIMACIÓN DE LA FUNCIÓN RENAL EN PEDIATRÍA?

Fátima Eulalia Fraga Bilbao¹, Raquel Ternero Asenjo¹, Natalia Negrín Mena², Guillermo Agreda Lizalde³, Sergio Luis Lima⁴, Ana Vinuesa Jaca⁵, Víctor Manuel García Nieto⁶, Esteban Porrini⁷

¹Servicio de Pediatría, Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, Tenerife. ²UCICEC, Hospital Universitario de Canarias, Tenerife. ³Unidad de Cuidados Intensivos pediátricos y neonatales, Complejo Hospitalario Universitario de Canarias, Tenerife. ⁴Fundación Jiménez Díaz, Madrid. ⁵Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁶Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria. ⁷Universidad de La Laguna, Tenerife.

Objetivos: La evaluación de la función renal en niños se vale de fórmulas de estimación basadas en creatinina y/o cistatina C. En adultos, el error medio de las fórmulas es del $\pm 30\%$. En pediatría la magnitud de este error se desconoce. Analizamos el error de un grupo de fórmulas en niños a los que se les midió la función renal con el aclaramiento de iohexol.

Métodos: Medición de la función renal (aclaramiento de iohexol): descrito por el Laboratorio de Función Renal (<https://lfr.ecihucan.es/>). La mañana del procedimiento se inyectan 5 ml de OMIPAQUE 300 (Iohexol) en una vena periférica y posteriormente se toman muestras para calcular el aclaramiento y la función renal. Las muestras se sacan por punción indolora del pulpejo del dedo y depositados en papel según la técnica del DBS (dried blood spots). Estimación de la función renal: 9 fórmulas que utilizan creatinina y/o cistatina C (tabla) en un grupo de 52 niños. Estadística: calculamos el Total De-

viation Index (TDI), que indica los límites que incluyen al 90% de las estimaciones de la función renal. Por ejemplo, un TDI de 70 indica que la mayoría de las estimaciones varían entre un +70% y un -70% de la función renal real. Un TDI aceptable sería del 10% donde la mayoría de las estimaciones tienen un error del $\pm 10\%$.

Resultados: El TDI promedio de las fórmulas fue de 50% (42% Pottel, 62% Gao). Es decir que el error de las fórmulas tiene una variabilidad media del $\pm 50\%$ de la función renal medida. La tabla muestra ejemplos de este error en 8 niños.

Conclusiones: El error de las fórmulas es amplio, frecuente y aleatorio, lo que limita su utilidad clínica.

2. ESTUDIO COMPARATIVO SOBRE LA RESPUESTA TERAPÉUTICA A DIFERENTES GRUPOS FARMACOLÓGICOS EN PACIENTES CON SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICODEPENDIENTE

Ana Vinuesa Jaca¹, Pedro Arango Sancho¹, Lina Catherine Hernández Zúñiga¹, Elena Codina Sampera¹, Yolanda Calzada Baños¹, Víctor López Báez¹, Noemí Magro Benito², Álvaro Madrid Aris¹

¹Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Consorti Sanitari de Terrassa.

Objetivos: Estudiar la efectividad y la persistencia sin brote de los diferentes grupos de tratamiento en pacientes afectos de síndrome nefrótico corticodependiente (SNCD) en una cohorte de 107 pacientes.

Métodos: Estudio retrospectivo, observacional, en pacientes con síndrome nefrótico corticodependiente (2011-2019) que han recibido tratamiento inmunosupresor con ciclofosfamida (CF), micofenolato (MMF), ciclosporina (CyA), rituximab (RTX) y/o ofatumumab (OFA), estableciendo grupos homogéneos en función del nº de fármacos recibidos y del orden de introducción de estos, definiendo con ello 7 grupos. En el grupo 1 aquellos que solo recibieron CF. El grupo 2a son

Aclaramiento iohexol (ml/min/1,73 m ²)	Schwartz 2009	GAO 2013	Pottel 2012	Pottel 2017	Berg 2015	Grubb 2014	Pottel C 2017	Chechade 2014	CKiD 2012
127	72	80	75	112	123	115	90	83	87
91	76	80	75	111	121	115	90	81	78
89	54	61	49	83	85	82	61	65	68
65	107	102	86	80	81	98	83	89	82
42	45	44	42	60	57	75	49	43	44
38	53	60	63	45	41	39	53	48	45

los que recibieron CF y posteriormente MMF. El grupo 2b los que recibieron CF y posteriormente CyA. El grupo 3 son los que han recibido 3 fármacos, subdividiéndose en 3a: CF, posteriormente MMF y CyA y 3b: invirtiendo el orden de MMF y CyA. Por último, el grupo 4: CF-MMF-CYA-RTX y el grupo 5: CF-MMF-CYA-RTX-OFA incluían anticuerpos monoclonales. Las variables analizadas fueron la edad al diagnóstico, tratamiento inicial, número de brotes tras el último tratamiento, tiempo sin brotes y sin tratamiento desde el último inmunosupresor. **Resultados:** De 107 pacientes con SNCD en nuestra cohorte, se incluyeron, tras excluir los que no cumplían criterios de ninguno de los grupos a estudio, 63. La edad media al diagnóstico fue de 3,49 años. La distribución por grupos fue: 62% (grupo 1), 17% (2a), 8% (2b), 1,5% (3a), 6,3% (3b), 3,1% (4) y 3,1% (5). La media de tiempo libre (años) de brotes fue: de 3,69 (grupo 1), 1,33 (grupo 2a), 3,39 (grupo 2b), 3,7 (grupo 3a-b), 4,22 (grupo 4) y 1,04 (grupo 5). El porcentaje de pacientes sin brotes tras el último tratamiento recibido fue de 70%, 100% (2a-b), 75% (3a-b), 100%, 100%, respectivamente. Actualmente dentro del grupo 1 el 83% están sin tratamiento, el 10% en 2a, el 80% en 2b, 75% en 3b, 50% en 4 y 5 y ninguno en 3a.

Conclusiones: El 62% de los SNCD se controlaron solo con la administración de CF. De los que recibieron más de un fármaco, el grupo que recibió como segundo inmunosupresor micofenolato presentó un tiempo medio sin brotes superior al grupo que recibió ciclosporina ($p < 0,05$).

3. CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EVOLUTIVAS DE LOS PACIENTES CON SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO EN LA EDAD PEDIÁTRICA EN GALICIA EN LOS ÚLTIMOS 11 AÑOS

Araceli García Pose¹, Ana Lucía González Torres¹, Alfonso Luis Bao Corral², Marta Gil Calvo³, Tatiana Amil Pena⁴, Yolanda González Piñeiro⁵, María Jesús Pardal Souto⁶, María Monserrat López Franco³, Adela Urisarri Ruiz de Cortázar³, Inés Vergara Pérez¹, Sara Fernández Viso⁷, Nadia Álvarez Expósito⁸, Clara Eugenia Gil González⁹, Noa Carrera Cachaza³, María García Murias³

¹Complejo Hospitalario Universitario de A Coruña. ²Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. ³Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela. ⁴Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo. ⁵Hospital Público do Salnés. ⁶Hospital Público Virxe da Xunqueira, Cee. ⁷Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol. ⁸Centro de Salud Mondariz-Covelo. ⁹Complejo Hospitalario Universitario de Ourense.

Objetivos: El síndrome nefrótico idiopático (SNI) es la glomerulopatía primaria más frecuente en la infancia. La respuesta a corticoides y la evolución determinan el pronóstico, la indicación de estudio histológico/genético y el empleo secuencial de inmunosupresores. Conlleva elevada morbilidad por su curso recurrente y las complicaciones asociadas a recaídas y tratamientos. El objetivo de este estudio es conocer la evolución de los niños diagnosticados en una comunidad autónoma en los últimos 11 años.

Material y métodos: Estudio retrospectivo multicéntrico de pacientes diagnosticados de SNI en el período 2009-2019. Se recogieron las siguientes variables: sexo, edad al debut, antecedentes familiares (AF), tiempo de evolución, respuesta a corticoides, tratamiento inmunosupresor, biopsia renal, estudio genético, nº recaídas-ingresos, efectos secundarios del tratamiento, complicaciones, filtrado glomerular, tensión arterial, proteinuria y lipidemia al final del seguimiento.

Resultados: Se estudiaron 66 pacientes. Tiempo medio de evolución 4,7 años. 65% varones; edad media al diagnóstico 5 años; 3% con AF. Al debut el 90% eran corticosensibles (CS): 20% brote único, 22% recaedores infrecuentes, 42% corticodependientes (CD) y 6% evolucionaron a corticorresistentes (CR). Se realizaron 20 biopsias, 45% CR/55% CS (45% CD). La glomerulopatía de cambios mínimos (GCM), fue la más frecuente (72% CS, 33% CR) seguida de la GESF (9% CS, 33% CR). Se solicitó

estudio genético al 13% (1/3 positivo). En CR se empleó en 2ª línea: ciclofosfamida 30%, micofenolato 30%, anticalcineurínico 40%. El 80% alcanza remisión parcial/completa (un 10% con un fármaco); 25% de ellos serán CD. Un 10% evoluciona a enfermedad renal terminal (ERT). En CD se empleó corticoterapia prolongada en 21% (remisión 66%). En 2ª línea: ciclofosfamida 32% (remisión 33%), levamisol 28% (remisión 75%), micofenolato 14% (remisión 75%). Precisaron anticalcineurínicos el 7%, rituximab el 3,5%. El 27% sufrió efectos secundarios del tratamiento. La principal complicación, las infecciones. El 13,5% mantienen proteinuria residual. El 23% han presentado hipertensión. Evolucionaron a enfermedad renal crónica (ERC) el 3%, el 1,5% a ERT.

Conclusiones: La mayoría de nuestros pacientes eran corticosensibles corticodependientes, 1/3 fueron biopsiados. El hallazgo más frecuente fue la GCM y no modificó la elección terapéutica: la indicación de biopsia renal debería ser revisada. Encontramos gran variabilidad en la secuencia de fármacos inmunosupresores empleados: sería deseable establecer un protocolo común. Sólo el 3% evolucionó a ERC.

4. ESTUDIO PROSPECTIVO DE SEGURIDAD Y EFICACIA DEL OFATUMUMAB COMO TRATAMIENTO EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO REFRACTARIO (CORTICODEPENDIENTE Y CORTICORRESISTENTE)

Lina Catherine Hernández Zúñiga¹, Pedro Arango Sancho¹, Ana Vinuesa Jaca¹, Elena Codina Sampera¹, Yolanda Calzada Baños¹, Víctor López Báez¹, Noemí Magro Benito², Álvaro Madrid Aris¹

¹Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Consorti Sanitari de Terrassa.

Objetivos: Ofatumumab (OFA) es un anticuerpo monoclonal anti-CD-20 de utilidad en el síndrome nefrótico refractario a tratamientos convencionales y rituximab (RTX). Nuestro objetivo es evaluar la respuesta y seguridad en pacientes con síndrome nefrótico (SN) tratados con ofatumumab.

Métodos: Estudio descriptivo prospectivo de 2 años de duración (2017-2019) en niños con SN refractarios a terapias de primera línea que recibieron tratamiento con anticuerpos monoclonales anti-CD20. Para ello dividimos la cohorte en 3 grupos: Pacientes con SN corticodependiente (SNCD) sin respuesta o con efectos adversos asociados al tratamiento de primera línea que imposibilitan su utilización (Grupo 1); SN corticorresistente (SNCR) (Grupo 2) y SN con recurrencia post-trasplante (Grupo 3). En ellos se evaluaron los resultados de seguridad y tasa de remisión.

Resultados: Se incluyeron 33 pacientes (21 con SNCD, 11 con SNCR y 1 con recurrencia de SN en el trasplante) a los que se administró anti-CD20. La relación hombre/mujer fue de 2:1 y la edad media al diagnóstico fue de 5,2 años. El 100% de los niños (33) recibieron RTX y el 18,2% (6) OFA. El RTX logró remisión completa en el 87,9% (29) y 48,3% de éstos no presentaron nuevas recaídas tras 70 meses de seguimiento. El 100% del Grupo 1 presentó remisión completa tras RTX, aunque el 52,4% (11) presentó al menos 1 recaída tras 22,9 meses (media 2,5 recaídas). En el grupo 2, el 72,72% (8) remisión completa y el 27,2% (3) parcial, con proteinuria persistente. El 36,4% (4) presentaron recaída tras 17 meses de tratamiento (media 1 recaída). De los 6 que recibieron OFA, 83,3% presentaron remisión completa (1 SNCR y 4 SNCD) y 1 paciente (SNCD) presentó recaída a los 24 meses (media seguimiento 1 año). El otro caso, una niña de 13 años con recurrencia de glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GSFS) en el trasplante renal, presenta remisión parcial al año de tratamiento en asociación con sesiones de inmunoadsorción. Respecto a la seguridad, se presentaron reacciones adversas en el 6% (2): reacción alérgica con 2ª dosis de RTX y síndrome de liberación de citoquinas con 1ª dosis de OFA.

Conclusiones: Ofatumumab en nuestra serie ha demostrado ser un fármaco eficaz y seguro en el SN de difícil manejo, consiguiendo la remisión completa en 5 pacientes que no habían respondido previamente a rituximab.

5. ANÁLISIS DE LA ASOCIACIÓN ENTRE FENOTIPOS Y MARCADORES INFLAMATORIOS E INMUNOLÓGICOS EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO MEDIANTE METODOLOGÍA CLUSTER

Neus Roca Saladrígues¹, Mercedes López González², Clara Franco Jarava³, Álvaro Madrid Aris⁴, Cristina Martínez Martínez⁵, Manuel Hernández González³, Alfons Segarra Medrano⁶

¹Hospital Universitari de Vic. ²Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ³VHIR Vall d'Hebron Institut de Recerca, Barcelona. ⁴Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ⁵Institut de Recerca Biomèdica August Pi i Sunyer y VHIR Vall d'Hebron Institut de Recerca, Barcelona. ⁶Hospital Universitario Arnau de Vilanova, Lleida.

Objetivos: La patogenia de la enfermedad por cambios mínimos (ECM) y la glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GFS) han sido relacionadas con disregulaciones en la respuesta inflamatoria e inmunitaria. El objetivo de este estudio fue agrupar a los pacientes con ECM y GFS en clusters basados en marcadores inflamatorios e inmunológicos y analizar su asociación con el fenotipo de enfermedad, la forma histopatológica y la respuesta a corticosteroides.

Métodos: Se incluyeron 129 pacientes adultos y pediátricos con síndrome nefrótico primario secundario a ECM (n = 88) y GFS (n = 41). Antes de iniciar tratamiento, se midieron los niveles de receptor soluble de IL-1, TNF α , IFN γ , IL-6, receptor soluble de IL-6, gp-130, IL-17, IL-12, IL-23, hemopexina, haptoglobina y CD80 urinario mediante ELISA, MILLIPLEX[®] HCYTOMAG-60K o nefelometría y un estudio de las poblaciones de linfocitos T-helper y T reguladores, mediante citometría de flujo. Se realizó un análisis factorial seguido de un método de clasificación en grupos utilizando un método de análisis de conglomerados de k-medias.

Resultados: Se identificaron tres clusters (CL1, CL2 y CL3). CL1 (58%) incluyó TNF α , IL-6, receptor soluble IL-6, hemopexina, haptoglobina y excreción urinaria de CD80. CL2 (25,5%) incluyó IL23, IL12, IL17 y un patrón Th1-Th17. CL3 (16,5%) incluyó IL-4, IL-13, IL-5 y un patrón Th2. CL3 presentó mayor prevalencia de asma, atopia o IgE elevada. La distribución por clusters fue significativamente distinta en ECM y en GFS (ECM: CL1: 75%, CL2: 13,6% y CL3: 11,3% vs GFS: CL1: 14,6%, CL2: 46,7, CL3: 36,5%, p: 0,000). La resistencia a corticosteroides en ECM fue del 20,4% sin diferencias entre clusters. En enfermos con GFS hubo corticorresistencia en el 58,5% de los casos con diferencias significativas entre clusters (CL1: 83,3%, CL2: 75%, CL3: 26%, p: 0,038).

Conclusiones: Los enfermos con ECM presentan patrones de citoquinas inflamatorias, interleuquinas y poblaciones linfocitarias significativamente distintos a los de los enfermos con GFS. En enfermos con GFS, el tipo de cluster se asocia con la respuesta al tratamiento con corticosteroides.

6. NIVELES SÉRICOS DE MARCADORES DE ACTIVACIÓN INFLAMATORIA EN PACIENTES CON SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO: CORRELACIONES CLINICOPATOLÓGICAS Y PAPEL COMO PREDICTORES INDEPENDIENTES DE CORTICORESISTENCIA

Neus Roca Saladrígues¹, Cristina Martínez Martínez², Mercedes López González³, Álvaro Madrid Aris⁴, Gloria Fraga Rodríguez⁵, Elías Jatem Escalante⁶, Alfonso Segarra Medrano⁶

¹Hospital Universitari de Vic. ²Institut de Recerca Biomèdica de Lleida. ³Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona. ⁴Hospital de Sant Joan de Déu Barcelona. ⁵Hospital Universitari Vall d'Hebron y Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona. ⁶Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

Objetivos: Los datos sobre la activación de la respuesta inflamatoria de fase aguda y sus asociaciones clinicopatológicas en enfermos con síndrome nefrótico idiopático, son escasos y discordantes. El objetivo de este estudio es analizar las posibles asociaciones entre la activa-

ción de la respuesta inflamatoria y las características clinicopatológicas y de respuesta al tratamiento con corticosteroides en enfermos con síndrome nefrótico idiopático.

Métodos: Se incluyeron 101 pacientes pediátricos y adultos con síndrome nefrótico por nefropatía por cambios mínimos (NCM), glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GFS) y nefropatía membranosa (NM) y 50 controles sanos. En el momento del diagnóstico, se realizaron mediciones de hemopexina (Hx), haptoglobina (Hgl), interleukina 6 (IL-6), fracción soluble del receptor del activador del plasminógeno tipo urokinasa (suPAR), factor de necrosis tumoral α (TNF α), receptor soluble de interleukina 1 (sIL1R), interferón gamma (IFN γ) y proteína C reactiva (CRP) y se analizó su asociación con variables bioquímicas e histopatológicas. En los pacientes con NCM y GFS, se analizó la asociación entre los niveles de dichas moléculas y la corticorresistencia.

Resultados: Los niveles de Hx, Hgl, TNF α , suPAR e IL-6 fueron superiores en pacientes con síndrome nefrótico que en controles sanos e independientes de la función renal y de la proteinuria. En los pacientes con NCM y GFS, los niveles de Hx, Hgl, IL-6 y TNF α fueron significativamente superiores que en aquellos con NM. Los niveles elevados de Hx, Hgl e IL-6 se asociaron significativamente a corticorresistencia en los pacientes con NCM y GFS. En el análisis multivariado, el patrón de GFS y los niveles de Hx, Hgl o IL-6 fueron predictores independientes de corticorresistencia.

Conclusiones: La activación de la respuesta inflamatoria en enfermos con síndrome nefrótico es heterogénea y más prevalente en enfermos con NCM y GFS que en enfermos con NM. En NCM y en GFS, los niveles elevados de Hx, Hgl o IL-6 se asocian de forma independiente a corticorresistencia.

Sesión 2

7. PROYECTO SAHALI – ESTUDIO DE FUNCIÓN RENAL EN NIÑOS DEL PUEBLO SAHARAUI

Rebeca Garrote Molpeceres¹, Verónica Alonso Arroyo², Alberto Sánchez Abuín², Óscar Darío Gómez Beltrán², M. Susana González Fuentes³, Ricardo Ruano Pérez⁴, Olga García Lamata, Juan Salvador Membrives Aparisi¹

¹Unidad de Nefrología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ²Servicio de Cirugía Pediátrica, Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ³Servicio de Radiología Pediátrica, Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ⁴Servicio de Medicina Nuclear, Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Objetivos: Analizar la función renal de la población pediátrica saharauí residente estival en una provincia española tras diagnosticar varios casos de litiasis renal en dicha población en periodos estivales anteriores.

Métodos: Estudio analítico descriptivo de la función renal de los niños saharauis con edades = 15 años residentes estivales en una provincia española durante los meses de junio-septiembre de 2019. Contacto con las familias de acogida a través de la Asociación Amigos del Pueblo Saharaui. Se les practicó exploración física completa, somatometría, toma de tensión arterial, analítica de sangre con gasometría, estudio de orina de primera hora y de 24h, ecografía abdominal y en casos seleccionados gammagrafía renal.

Resultados: Participaron 24 pacientes en el estudio, 14 (58,3%) niñas. La mediana de edad fue de 11,9 años (10,75-12,77). 10(71,4%) tenía antecedentes familiares de cólicos renales no estudiados en su país de origen. 8(33,3%) tenía antecedentes de infecciones de orina de repetición, 2 de ellos (8,3%) en forma de Pielonefritis precisando ingreso hospitalario. 4 (16,7%) referían ocasionales dolores de tipo cólico

con orinas discretamente hematóricas en dicho contexto. En la exploración física 10 (71,4%) presentaban anomalías del esmalte dentario, con somatometría adecuada para su edad, sin signos de raquitismo ni dismorfias. En el estudio analítico constatamos incremento de la excreción fraccionada de uratos en 8 (33,3%), con cociente calcio/creatinina elevado para la edad en 8 [33,3%, 4(50%) asociaban aumento de excreción de uratos]. Ecográficamente no se detectaron litiasis renales en la muestra de estudio, pero en ambas pacientes con antecedentes de Pielonefritis recurrentes se objetivó atrofia renal unilateral, mostrando un descenso significativo de la funcionalidad gammagráficamente. Una de estas pacientes presenta alteración discreta del filtrado glomerular.

Conclusiones: En nuestra serie, aunque corta, encontramos un elevado porcentaje de pacientes con patología nefrourológica, bien en forma de infecciones urinarias recurrentes o de alteraciones tubulares que confieren al niño riesgo litogénico, en ocasiones reconocido como familiar. La literatura describe aumento de incidencia de litiasis en población saharauí en probable relación no solo con hábitos alimenticios, sino con factores genéticos predisponentes. Estudiar mayor población pediátrica saharauí en los siguientes años nos permitirá analizar dichos factores para establecer medidas preventivas y terapéuticas precoces que eviten complicaciones nefrourológicas con posible deterioro de la función renal en un país con recursos sanitarios escasos.

8. EVOLUCIÓN DE LA CALCIURIA Y LA CITRATURIA EN PACIENTES CON HIPERCALCIURIA IDIOPÁTICA. ESTUDIO LONGITUDINAL DE 20 AÑOS DE DURACIÓN

María Isabel Luis Yanes¹, Germán Pérez Suárez²,
Patricia Tejera Carreño³, Sandra Teresa Moraleda Mesa¹,
Clara Isabel Alegría Medina¹, Jorge de Luis Yanes⁴,
Cristina de la Torre Sandoval⁵, Víctor García Nieto¹

¹Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Tenerife.

²Hospital Insular de Las Palmas de Gran Canaria. ³Hospital Universitario Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria. ⁴Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid. ⁵Hospital General Universitario Santa Lucía, Murcia.

Introducción: La normalización de la calciuria en niños con hipercalciuria idiopática (HI) fue publicada por Aladjem et al. en 1996. Dos grupos brasileños han descrito la asociación de IH con hipocitraturia. Con frecuencia hemos observado que, en algunas familias de niños con HI, uno de sus padres con urolitiasis tenía hipocitraturia con calciuria normal.

Métodos: Estudiamos 34 pacientes (12M, 22F) diagnosticados de HI a la edad de $7,9 \pm 3$ años (rango:1-14). La hipercalciuria se definió como una excreción de calcio de más de 4 mg/kg/día en dos muestras sucesivas. Se recogieron la calciuria y la citraturia en primera orina del día en el momento de realizar las densitometrías óseas. La prime-

ra determinación (D1) se realizó a la edad de $10,5 \pm 2,7$ años (rango:6,5-16,8), la segunda (D2) a la edad de $14,5 \pm 2,7$ años (rango:9,9-19,5) y la tercera (D3) a los $28,2 \pm 2,8$ años (rango:24,1 -35,9).

Resultados: Se observó una disminución gradual en los cocientes calcio/creatinina ($p = 0,005$) y citrato/creatinina ($p < 0,001$) y un incremento del cociente calcio/citrato ($p = 0,008$). El porcentaje de pacientes con una relación calcio/creatinina superior a 0,20 mg/mg disminuyó desde 100% al diagnóstico hasta 52,9% (18/34) en D1 y a 26,5% (9/34) tanto en D2 como en la edad adulta (D3). El comportamiento de la relación calcio/citrato fue desigual, con una disminución en el porcentaje de pacientes con riesgo litogénico desde el diagnóstico (15/28; 53,6%) hasta D1 (13/32;40,6%) y D2 (8/28;28,6%) y un marcado aumento en la edad adulta (21/30;70%).

Conclusiones: Es difícil explicar la razón por la cual algunos de nuestros pacientes con HI redujeron, generalmente en la adolescencia y en la edad adulta temprana, tanto la excreción de calcio como la de citrato, lo que tiene un impacto en el riesgo litogénico. La interpretación de estos resultados es compleja. El hueso es la mayor reserva de sales alcalinas del organismo. Nuestra hipótesis es que la hipocitraturia tardía observada en pacientes con HI sería un signo indirecto de la existencia de una elevada actividad funcional osteoblástica. El aumento en la reabsorción proximal de citrato denotaría una mayor producción corporal de bicarbonato que es necesaria a medida que aumenta la actividad osteoblástica por lo que se requieren mayores aportes de álcalis, calcio (calciuria normalizada) y fosfato. Otra opción sería un defecto de acidificación incompleto.

9. HIPERCALCIURIA ASOCIADA A MUTACIONES EN LOS GENES SLC24A1 Y SLC34A3

Adrián Niembro Méndez¹, Marta Melgosa Hijosa¹,
Julián Nevado Blanco², Leire García Suárez¹,
Alejandro Zarauza Santoveña¹, Laura Espinosa Román¹

¹Servicio de Nefrología Infantil, Hospital Universitario La Paz, Madrid.

²INGEMM, Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Introducción: Mutaciones en los genes SLC34A1 y SLC34A2 que codifican los transportadores tubulares de fosfato proximal se han asociado a raquitismo hipofosfatémico con hipercalciuria. Existe controversia sobre la implicación de mutaciones de dichos genes en heterocigosis.

Métodos: Seleccionamos de forma retrospectiva 9 pacientes pertenecientes a 5 familias con mutaciones en SLC34A1 o SLC34A3. Se realiza un análisis de parámetros clínicos y bioquímicos en sangre y orina, las alteraciones estructurales renales mediante ecografía y la afectación ósea mediante densitometría.

Resultados: De los 9 pacientes, 7 presentaban mutación en SLC34A3 (5 en heterocigosis) y 2 en SLC34A1 (uno doble heterocigosis y otro asociado a mutación CYP24A1). Los datos ecográficos y analíticos están recogidos en la tabla. 6 de los 9 pertenecían a 2 familias. De los

Caso	Ca/Cr	Ps	TmP	PTH	Calcitriol	Genética	Ecografía	DMO
1	???	??	??	???	??	SLC34A3 Homocigosis	Nefrocalcinosis	??
2*	?	N	?	N	N	SLC34A3 Heterocigosis	Litiasis	N
3*	?	N	N	N	??	SLC34A3 Heterocigosis	Normal	N
4	?	?	?	?	?	SLC34A3 Heterocigosis	Nefrocalcinosis	N
5**	?	N	?	?	N?	SLC34A3 Heterocigosis	Nefrocalcinosis	N
6**	?	N	?	?	??	SLC34A3 Heterocigosis	Nefrocalcinosis	-
7	??	?	?	N	N	SLC34A1 Heterocigoto doble	Nefrocalcinosis	N
8	?	N	N	N	-	SLC34A1 + CYP24A1	Litiasis	N
9	??	?	?	??	??	SLC34A3 Mutación compuesta	Nefrocalcinosis	N

*Hermanas de 1 **Hermanas de 4.

5 casos índices, 4 consultaron por nefrocalcinosis y uno (un caso no familiar) por litiasis. Todos tenían hipercalcemia y todos recibieron tiazidas y suplementos de citrato previo al diagnóstico genético, sin normalización de la calciuria. Aunque los valores de fósforo fueron variables, el transporte máximo de fosfato (TmP) estaba disminuido 7/9 pacientes. Todos excepto el caso 8 reciben actualmente suplementos de fósforo con mejoría de la eliminación de calcio. En los 6 pacientes que se analizó el FGF-23 el valor era normal. La densitometría ósea es normal en todos excepto en uno y ninguno tuvo manifestaciones clínicas o radiológicas de raquitismo.

Conclusiones: 1. Las mutaciones, incluso en heterocigosis, de los genes SLC34A1 y SLC34A3 se asocian a hipercalcemia con nefrocalcinosis y/o litiasis. 2. El valor de fósforo es variable pero el TmP está siempre disminuido. 3. Calcitriol alto y PTH baja nos pueden orientar al diagnóstico. 4. El tratamiento con suplementos de fósforo mejora la calciuria. 5. Ninguno presentó lesiones de raquitismo y sólo en uno tenía osteopenia.

10. LA MUTACIÓN T125M DEL GEN SLC2A9 SE ORIGINÓ POR UN EFECTO FUNDADOR Y ES LA CAUSA PRINCIPAL DE HIPOURICEMIA RENAL TIPO 2 EN ESPAÑA

Félix Claverie Martín¹, Elizabeth Córdoba Lanús², Ana Perdomo Ramírez¹

¹Unidad de Investigación-Grupo RenalTube, Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife. ²IUETSPC, Universidad de La Laguna, Santa Cruz de Tenerife.

Objetivos: La hipouricemia renal hereditaria (HR) es un trastorno poco frecuente que afecta la reabsorción de urato en el túbulo renal proximal. Los pacientes son generalmente asintomáticos, pero presentan una predisposición a complicaciones graves, como nefrolitiasis e insuficiencia renal aguda inducida por el ejercicio físico intenso. La HR está causada por mutaciones en los genes SLC22A12 (HR1) o SLC2A9 (HR2), que codifican los transportadores de urato URAT1 y GLUT9, respectivamente. Recientemente, hemos identificado las primeras mutaciones asociadas con HR en pacientes españoles. La mutación c.374C>T (p.T125M) de SLC2A9, identificada por primera vez en un paciente israelí de origen sefardí, es recurrente en familias españolas con HR2. El objetivo de este estudio fue establecer si esta mutación se generó por un efecto fundador y resumir los casos de HR confirmados hasta ahora en nuestro laboratorio.

Métodos: Se incluyeron en el estudio diez pacientes y nueve familias con la mutación p.T125M. Seleccionamos 6 polimorfismos de nucleótido único utilizando el software Genome Variation Server y la información de la base de datos HapMap. El análisis de haplotipos con estos 6 marcadores se realizó mediante amplificación por PCR a partir de ADN genómico, y secuenciación directa. Para analizar la frecuencia alélica y genotípica de los polimorfismos y para inferir los haplotipos resultantes utilizamos los programas informáticos GENEPOP 4,7 y SNPSTATS.

Resultados: Hasta la fecha, nuestro grupo ha confirmado un total de 23 familias con HR en España, y nueve de ellas portan la mutación p.T125M. Todos los pacientes que portan esta mutación en homocigosis, incluyendo el paciente israelí, presentaron un haplotipo común, G-A-C-T-G-T-C (alelo mutante T en negrita). Este haplotipo estaba presente entre los pacientes con una frecuencia de 0,70, y no se observó en los controles.

Conclusiones: La mutación p.T125M de SLC2A9 es la más frecuente entre los pacientes españoles con HR2. El genotipado de los pacientes con ésta mutación identificó un haplotipo común que indica consanguinidad remota y un efecto fundador. El cribado genético directo de esta mutación facilitará el diagnóstico de la HR en nuestro país. This study was supported grant PI17/00153 co-financed by the ISCIII-Subdirección General de Evaluación y Fomento de la Investigación and the European Regional Development Fund "Another way to build Europe".

11. EVOLUCIÓN DE LOS PARÁMETROS METABÓLICOS DE LA ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL CON UN NUEVO FÁRMACO DE LIBERACIÓN PROLONGADA. RESULTADOS DE EFICACIA A 24 MESES

Víctor Manuel Navas Serrano¹, Aurèlia Bertholet-Thomas², María Asunción Manso Silván³, Catherine Guittet³, Luc André Granier³, Pierre Cochat²

¹Advicenne Iberia. ²Centre de référence des maladies rénales rares, Hôpital Mère Enfant, Bron, Francia. ³Advicenne Francia.

Objetivos: Se ha desarrollado un nuevo fármaco (ADV7103) que presenta 2 tipos de microcomprimidos de liberación prolongada (citrato potásico y bicarbonato potásico). Un ensayo clínico fase II/III en pacientes con acidosis tubular renal distal (ATRD) demostró un incremento superior de la bicarbonatemia con el nuevo medicamento frente a las alternativas habituales. Adicionalmente se comprobó que el ADV7103 permitía mantener de forma sostenida niveles normales de potasio. Seguidamente se realizó un ensayo de 24 meses, multicéntrico y abierto para evaluar la eficacia y satisfacción de los pacientes con el ADV7103.

Métodos: Se incluyeron 30 pacientes (6 adultos, 8 adolescentes, 13 niños y 3 niños menores de 3 años), que habían completado el ensayo previo. El fármaco se administró 2 veces/día a las dosis establecidas en el ensayo anterior y se modificaron si así lo precisaban los pacientes. La bicarbonatemia y kalemia, se determinaron en muestras recogidas antes de la dosis matinal al entrar en el ensayo (basal) y tras 3, 6, 12, 18 y 24 meses de tratamiento con ADV7103. Las muestras hemolizadas se descartaron para la determinación de la kalemia. También se determinaron parámetros urinarios en esos mismos momentos. La mejoría en calidad de vida fue evaluada por los pacientes o sus progenitores empleando una escala analógica visual de 100 mm. Los datos se analizaron con test de estadística descriptiva.

Resultados: La mayoría de los pacientes presentaron normobicarbonatemia y normokalemia durante los 24 meses. Al año, 4 pacientes tenían niveles de bicarbonatemia por debajo de la normalidad y 2 presentaron hipokalemia leve. Los parámetros metabólicos se mantuvieron constantes. A los 2 años, la media \pm DE de bicarbonatemia fue $22,8 \pm 2,9$ mmol/L, la kalemia $3,8 \pm 0,3$ mmol/L, el ratio calcio/creatinina urinaria fue $0,3 \pm 0,2$ mmol/mmol, el ratio citrato/creatinina fue $0,2 \pm 0,2$ mmol/mmol y el ratio calcio/citrato fue $7,4 \pm 11,5$ mmol/mmol. Los pacientes o sus progenitores notificaron una media de mejoría de calidad de vida de 80,7 y 88,9 mm a los 6 y 24 meses con respecto a los tratamientos previos.

Conclusiones: Tras 24 meses se demuestra un adecuado control metabólico en pacientes con ATRD tratados con ADV7103, confirmando los resultados previos. Pacientes y progenitores acreditaron su satisfacción con el aumento de la calidad de vida con respecto a su tratamiento previo.

12. EVALUACIÓN DE PARÁMETROS URINARIOS COMO VALORACIÓN DE LA EFICACIA DEL TRATAMIENTO DE LA ACIDOSIS TUBULAR RENAL DISTAL. NUEVO FÁRMACO (ADV7103) FRENTE A OPCIONES TERAPÉUTICAS HABITUALES

Víctor Manuel Navas Serrano¹, Aurèlia Bertholet-Thomas², María Asunción Manso Silván³, Catherine Guittet³, Luc André Granier³, Pierre Cochat²

¹Advicenne Iberia. ²Centre de référence des maladies rénales rares, Hôpital Mère Enfant, Bron, Francia. ³Advicenne Francia.

Objetivos: La mayoría de los pacientes con acidosis tubular renal distal (ATRD) desarrollan nefrocalcinosis en la infancia, seguida de nefrolitiasis, lo que puede inducir con posterioridad enfermedad renal crónica. Se realizó un ensayo clínico fase II/III en pacientes con ATRD para valorar la eficacia del ADV7103 (nuevo medicamento que con-

tiene microcomprimidos de liberación prolongada de citrato potásico y bicarbonato potásico, administrado 2 veces al día), comparado con su tratamiento habitual (varias dosis al día). Se estudiaron biomarcadores de control metabólico de la enfermedad tanto en sangre como en orina. En esta comunicación nos centraremos en parámetros urinarios, los cuales pueden definir el riesgo de litogénesis.

Métodos: 37 pacientes con ATRd, adultos, adolescentes y niños participaron en un ensayo multicéntrico, abierto, de no inferioridad. Se les administró el tratamiento habitual durante 5 días, seguido de ADV7103 durante otros 5 días, ambos tratamientos a dosis óptimas para cada paciente. Se determinaron en orina los *ratios* calcio/creatinina (UCa/UCr), citrato/creatinina (UCi/UCr) y calcio/citrato (UCA/UCi). Las muestras se recogieron antes de la primera dosis matinal durante 2 días consecutivos. Se comparó el porcentaje de no respondedores (valores por encima del rango de normalidad para UCa/UCr, por debajo del rango normal para UCi/UCr y por encima del límite indicativo de riesgo de litogénesis para UCa/UCi) y de respondedores, evaluándose las diferencias de proporciones entre ambos tratamientos mediante el test de McNemar.

Resultados: No hubo diferencias estadísticamente significativas entre ambos tratamientos en el *ratio* UCa/UCr. Solamente 3 pacientes presentaron hipercalcemia, 1 con el tratamiento habitual, 1 con ADV7103 y 1 con ambos. Para el *ratio* UCi/UCr, el 43,8% de los no respondedores con el TH (7/16) sí respondieron al cambiar al ADV7103 (diferencia no estadísticamente significativa por el escaso número de pacientes, $p = 0,070$, $N = 17$ pacientes evaluables). Para el *ratio* UCa/UCi, el 56,3% de los no respondedores con el tratamiento habitual (9/16) se encontraron por debajo del límite indicativo de riesgo de litogénesis al cambiar al nuevo fármaco ($p = 0,021$, $N = 20$ pacientes evaluables).

Conclusiones: El incremento de respondedores en la normalización de los parámetros urinarios al cambiar el tratamiento habitual por ADV7103 supone un beneficio clínico del ADV7103 frente al tratamiento habitual, ya que se reduciría el riesgo de litogénesis en los pacientes con ATRd.

Sesión 3

13. CRIBADO DE TENSIÓN ARTERIAL EN PEQUEÑOS POR EDAD GESTACIONAL Y PREMATUROS EN ATENCIÓN PRIMARIA

Maria Planella Cornudella¹, Adriana Rubio Paez¹, Zaira Ibars Valverde¹, Carmen Martín Anson², Laura Lanassa Serrano², Núria Arco Huguet³, María José Lara Torrado³, Víctor Pérez Beltrán⁴

¹Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida. ²Centro de Atención Primaria Onze de Setembre, Lleida. ³Centro de Atención Primaria de Balaguer. ⁴Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Objetivos: Las sociedades pediátricas recomiendan la toma de tensión arterial (TA) en > 3 años en prematuros y pequeños para edad gestacional (PEG) (90 e hipertensión arterial un $p > 95$). El objetivo es determinar, mediante un cribado en atención primaria, si los prematuros y los PEG tienen TA en percentiles más altos que la población general.

Métodos: Estudio prospectivo, analítico, observacional y transversal. Población: pacientes en la revisión del niño sano de su Centro de Atención Primaria. Criterios inclusión: 3-15 años, prematuros y PEG. Exclusión: patología cardíaca, patología aguda con dolor, síndrome febril o afectación del estado general. Para la toma de la TA se requería reposo sentado de 5 minutos, se escogió el brazalete según mediciones del brazo y se realizaron 2 medidas con el método oscilométrico y dos manuales con el método auscultatorio. Se clasificó la TA en

percentiles según las tablas Task Force (AAP 2017). Mediante la prueba binomial exacta se valoró si había significación estadística entre las desviaciones de la distribución observada (nuestra muestra) y la esperada (probabilidad esperable según las tablas Task Force; con probabilidad = 0,05 para $p > 95$ y probabilidad = 0,1 para $p > 90$).

Resultados: Se incluyeron 58 pacientes (60,3% niños). El 77,6% ($n = 45$) prematuros y el 22,4% ($n = 15$) PEG. No hubo ningún paciente prematuro y PEG. La edad media fue $7,91 \pm 3,5$ años (3-14 años). La mediana (p50) de la TAS de nuestra muestra fue p78 población global, p71 prematuros y p82 PEG. En cuanto a la mediana (p50) de la TAD de nuestra muestra fue p73 población global, p73 prematuros y p74 PEG. En la población global hubo diferencia estadísticamente significativa en la prevalencia de TAS $p > 95$ que fue del 13,8% (esperable 5%) y TAS $> p90$ del 22,4% (esperable 10%). En prematuros no hubo diferencias estadísticamente significativas entre los valores observados y esperados. En PEG hubo una diferencia estadísticamente significativa en la prevalencia de TAS $p > 95$ que fue del 23% (esperable 5%) y TAS $> p90$ del 30,8% (esperable 10%).

Conclusiones: Nuestro estudio muestra unas medianas superiores a las esperadas en comparación a las tablas de normalidad. Se han hallado diferencias estadísticamente significativas para la TAS elevada e HTA sistólica en el grupo de PEG siendo preciso mayor estudio de los resultados de forma longitudinal.

14. PREVALENCIA DE HIPERTENSIÓN ARTERIAL Y GROSOR DE LA INTIMA MEDIA DE AMBAS CARÓTIDAS EN NIÑOS OBESOS

Sandra Teresa Moraleda Mesa¹, Cristina Ontoria Betancort¹, María Teresa Rodrigo Bello¹, Carlos Marichal Hernández¹, Iván González Díaz¹, Federico Gentile², María Isabel Luis Yanes¹, Víctor Manuel García Nieto¹

¹Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife. ²Hospital Pediátrico Giovanni XXIII, Bari, Italia.

Introducción: La hipertensión arterial (HTA) es muy frecuente en pacientes obesos. La obesidad contribuye a la HTA por mecanismos diversos tales como factores genéticos, resistencia insulínica, aumento de la actividad adrenérgica y de las concentraciones de aldosterona y disfunción endotelial. El estudio del grosor de la intima media (GIM) de ambas carótidas (AC) es una herramienta que cada vez tiene más importancia en la prevención y tratamiento de la enfermedad cardiovascular.

Métodos: Estudio observacional transversal prospectivo, de tipo caso-control. Se estudiaron 69 niños obesos (32V, 37M) y 76 niños no obesos (45V, 31M), con edades comprendidas entre los 6 y los 14 años ($11,15 \pm 2,50$ años y $11 \pm 2,43$ años, respectivamente). Los controles fueron seleccionados pareando según el sexo y la edad de los casos. Se recogieron datos somatométricos y se cuantificaron los parámetros analíticos relacionados con el riesgo cardiovascular. La exploración ecográfica de AC fue realizada por dos radiólogos entrenados y habituados en la técnica mediante un ecógrafo marca Toshiba, modelo Aplio 500, con una sonda vascular (PLT-704SBT) de 7,5 MHz.

Resultados: El 33,3% de los padres de pacientes obesos padecía HTA frente al 15,7% de aquellos con normopeso ($p = 0,017$). Los valores de la TA sistólica ($115,71 \pm 13,61$ mmHg) y diastólica ($66,83 \pm 10,06$) fueron significativamente superiores ($p < 0,001$) a los de los no obesos ($101,3 \pm 8,8$ y $60,9 \pm 7,3$, respectivamente). El 31,9% de los obesos fue diagnosticado de HTA frente al 1,3% de los no obesos. El ascenso de la TA sistólica estaba ya presente en los niños obesos prepúberes. Hemos comprobado una relación de la TA con el incremento del índice de masa corporal. El GIM de AC fue significativamente más elevado ($p < 0,001$) en los pacientes obesos ($0,46 \pm 0,09$ mm; derecha) con respecto a los no obesos ($0,33 \pm 0,04$ mm; derecha), diferencias que estaban ya presentes en la edad prepuberal. El GIM de AC no fue estadísticamente diferente al distribuir a los pacientes en función de los

distintos estadios de presión arterial. En el conjunto de la muestra, el GIM de AC se correlacionó de forma directa con la TA sistólica ($p < 0,001$, AC) y la diastólica ($p = 0,01$, AC).

Conclusiones: La prevalencia de HTA en niños obesos es elevada. Además del componente genético, es posible que el mismo componente fisiopatológico que produce HTA sea el causante del incremento del GIM.

15. EFICACIA Y SEGURIDAD DE RAVULIZUMAB ACCIÓN PROLONGADA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SÍNDROME HEMOLÍTICO NAIVE PARA INHIBIDORES DEL COMPLEMENTO. RESULTADOS A LAS 26 SEMANAS Y 1 AÑO

Gema Ariceta Iraola, en nombre del grupo de investigadores del estudio ALXN1210-aHUS-312

Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona

Introducción: Ravulizumab es un inhibidor de C5 de acción prolongada derivado del eculizumab. Posee una mayor vida media producto de una menor adhesión por su diana terapéutica y por el aumento en el reciclaje del fármaco a través de los receptores Fc. Permite ampliar los intervalos de dosificación en mantenimiento desde cada 2, a cada 4-8 semanas. Se evaluó la eficacia y seguridad de ravulizumab para resolver la microangiopatía trombótica activa (MAT) en el contexto de un síndrome urémico hemolítico atípico (SHUa), que no habían sido tratados anteriormente con inhibidores del complemento.

Métodos: el ALXN1210-aHUS-312(NCT03131219) es un estudio global de fase 3, de un solo brazo, que incluyó pacientes <18 años de edad con diagnóstico de MAT activa por SHUa. Recibieron tratamiento de inducción con ravulizumab y posteriormente dosis de mantenimiento cada 4-8 semanas, en función del peso. La variable principal fue la respuesta completa a la MAT (normalización del recuento plaquetario y lactato deshidrogenasa [LDH] y descenso del $\geq 25\%$ de la creatinina sérica respecto a la basal en 2 evaluaciones separadas ≥ 28 días entre sí) durante un período inicial de evaluación de 26 semanas. Los objetivos secundarios incluyeron necesidad de diálisis y estadio de enfermedad renal crónica (ERC) respecto al basal. Los pacientes fueron seguidos en un período de extensión. Se presentan resultados de eficacia y seguridad al cabo de un año de todos los que han seguido (mediana 82.6 semanas).

Resultados: Se analizaron dieciocho pacientes (55.6% sexo femenino) con una media (desviación estándar [SD]) de edad de 6,4 (4,5) años. Se logró respuesta completa de la MAT en 14 pacientes (77.8%) a las 26 semanas y 3 pacientes más (94.4%) a las 50 semanas. Otras mejoras en los parámetros de la MAT se consiguieron con el tratamiento prolongado (ver Tabla). El aumento medio (SD) del FGe desde el inicio fue de 85.4 (54.3) ml/min/1,73 m² en la semana 26 y 94.1 (50.7) en la semana 50. De los 6 pacientes en diálisis al inicio, 5 (83.3%) la discontinuaron a las 26 semanas y 1 en la semana 50. Se observó una supresión inmediata, completa y sostenida del C5 libre durante todo

el ensayo. No aparecieron efectos adversos inesperados ni se notificaron éxitos ni infecciones meningocócicas.

Conclusiones: La administración de ravulizumab cada 4-8 semanas mejoró los parámetros hematológicos y renales en el 94% de los pacientes sin observarse efectos adversos inesperados. La función renal mejoró con el tratamiento prolongado.

16. ALTERACIONES RENALES E HIDROELECTROLÍTICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS HOSPITALIZADOS POR UN TRASTORNO DE CONDUCTA ALIMENTARIA

Pedro Viaño Nogueira, Ricardo Camarheiro Silva, María Goretti Morón Nozaleda, María Eugenia López Guío, María José Sacedo Calvo, Montserrat Graell Berna, Cristina Aparicio López, Carmen de Lucas Collantes

Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Introducción: La incidencia de los trastornos de la conducta alimentaria (TCA) se ha multiplicado desde 1960, especialmente en adolescentes. Apenas hay estudios publicados sobre las alteraciones renales e hidroelectrolíticas en pacientes pediátricos con TCA.

Objetivos: Determinar las alteraciones clínicas y analíticas de los pacientes pediátricos afectados de TCA que precisan ingreso hospitalario. Determinar los factores que están asociados a la presencia de estas alteraciones en la población estudiada. Evaluar la evolución de las alteraciones nefrológicas e hidroelectrolíticas a lo largo del tiempo de estudio y su relación con la evolución de su TCA.

Métodos: Estudio prospectivo observacional longitudinal analítico en un hospital público infantil de tercer nivel. Se incluyen a pacientes menores de 18 años ingresados entre noviembre de 2018 y marzo de 2019 debido a su TCA según DSM-5. Se evalúa a los pacientes en 3 momentos: al ingreso hospitalario, al alta y a los 6 meses del alta.

Resultados: Se reclutan 50 pacientes. 42 presentaban anorexia nerviosa, 2 bulimia nerviosa y 6 TCA no especificado. La edad media al ingreso es de 13,26 años (mediana 14 años, rango intercuartílico 12,43-14,64). El índice de masa corporal medio es de -1,51 desviaciones estándar para la edad (mediana -2,36, rango intercuartílico -1,07- -2,12). La alteración analítica más frecuente son niveles bajos de C3 al ingreso, presente en un 73% de los pacientes. Al alta únicamente persisten disminuidos en un 40%, con una elevación estadísticamente significativa (incremento medio de 15 mg/dL, DE 5,29; intervalo de confianza 95% 3,82 a 25,89). En contra de lo publicado en población adulta con TCA, apenas se objetivan alteraciones electrolíticas. Destaca la gran estabilidad de la cistatina C, prácticamente inmutable a lo largo del tiempo de seguimiento (incremento medio 0,0028 mg/L, DE 0,013; intervalo de confianza 95% -0,023 a 0,029). Estos hallazgos confirman la indicación de emplear cistatina C para la estimación del filtrado glomerular, convencionalmente empleada pero con escasa evidencia empírica en población pediátrica.

Conclusiones: Los pacientes pediátricos hospitalizados por TCA presentan alteraciones renales y del medio interno específicas y diferentes a las observadas en adultos. La hipocomplementemia es la alteración bioquímica más frecuente al ingreso, con clara tendencia a normalizarse conforme mejora el cuadro psiquiátrico. Son necesarios más estudios para analizar con mayor precisión estas alteraciones. Esto permitiría planificar el seguimiento clínico y tratar precozmente las posibles complicaciones.

17. ANÁLISIS DE LAS CARACTERÍSTICAS, SUPERVIVENCIA GLOBAL Y FUNCIONALIDAD RENAL DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS DIAGNOSTICADOS DE NEFROBLASTOMA INFANTIL

Laura Fraile García¹, Rebeca Garrote Molpeceres², José Luis Moreno Carrasco³, Raquel Herraiz Cristóbal³, Hermenegildo González García³, Asunción Pino Vázquez⁴

Tabla. Componentes de la Respuesta Completa a la MAT a lo largo del tiempo

Variable	Periodo inicial de evaluación (26 semanas) n = 18	Pacientes disponibles al final del seguimiento n = 18
Respuesta Completa a la MAT	14 (77,8)	17 (94,4)
Normalización del recuento de plaquetas	17 (94,4)	17 (94,4)
Normalización de LDH	16 (88,9)	17 (94,4)
Mejoría del 25% en la creatinina sérica respecto al basal	15 (83,3)	17 (94,4)
Hematologic normalization	16 (88,9)	17 (94,4)

Datos mostrados como n (%). LDH, lactato deshidrogenasa; MAT, microangiopatía trombótica.

¹Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

²Unidad de Nefrología Infantil, Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ³Unidad de Oncohematología Infantil, Hospital Clínico Universitario de Valladolid. ⁴Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos, Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Objetivos: Investigar las características particulares de los pacientes pediátricos diagnosticados de tumor de Wilms (TW) en nuestro centro que pueden influir en la supervivencia global y libre de enfermedad renal de estos pacientes.

Métodos: Estudio analítico ambispectivo de los niños = 14 años con diagnóstico de nefroblastoma confirmado histológicamente y tratados en nuestro centro terciario durante el periodo 2009-2019. Los pacientes fueron tratados siguiendo los protocolos SIOP 2001/2016. Descripción de sus características clínico-epidemiológicas, diagnósticas, terapéuticas y evolutivas. Cálculo de FGe por creatinina mediante la fórmula de Schwartz 2009. Análisis de supervivencia mediante curvas de Kaplan-Meier.

Resultados: Se registraron 7 pacientes. Razón de masculinidad 0,75. Mediana etaria 3,83 años (2-5,42). En un 57% (4) la manifestación clínica inicial fue una masa palpable, en un 14,3% (1) hematuria macroscópica, 28,7% (2) incidentaloma. Un caso se diagnosticó en periodo neonatal inmediato en un paciente varón con Síndrome WARG, ante la complejidad del caso el paciente fue derivado a cuidados paliativos. Localización: 42,8% (3) izquierda, 28,6% (2) derecha, 28,6% (2) bilateral. Al diagnóstico ninguno presentaba afectación vascular, dilatación urinaria ni metástasis, objetivando un FGe Schwartz 2009 normal. En ningún paciente se efectuó biopsia preoperatoria. Se administró quimioterapia preoperatoria con vincristina y actinomicina en 6 pacientes (85,7%). La nefroureterectomía fue la cirugía electiva en el 83% (5) de pacientes tratados. Histológicamente se diagnosticaron un 42,8% (3) de tumores blastematosos, 28,6% (2) anaplasias difusas y 28,6% (2) tumores mixtos. Durante el tratamiento, un 50% (3) presentó toxicidad renal en relación con el tratamiento quimioterápico a pesar de seguir las pautas estándar de hiperhidratación, protección con MESNA asociada a ciclofosfamida y administración de bolos de furosemida para mantener balances neutros. Uno de ellos precisó terapia con hemodialfiltración. 3 pacientes presentaron recaída (una renal, una hepática y una pleuro-pulmonar). La supervivencia global fue del 85,7% (6). El 28,6% (2) presentan actualmente alteración de la función renal con FGe Schwartz 2009 patológico, uno de ellos en estadio G2A1 y el otro presenta fenómeno de hiperfiltración.

Conclusiones: Al igual que en las series internacionales publicadas, en la nuestra, se objetiva de manera global una supervivencia por encima del 80%. Factores como la bilateralidad, el tipo histológico anaplásico difuso, el uso de quimioterapia intensiva y la presencia de recaída se relacionan con peor pronóstico vital y de la función renal a largo plazo.

18. DAÑO RENAL EN EL TRASPLANTE HEPÁTICO PEDIÁTRICO

Montserrat Antón Gamero¹, Lorena Fernández Ruiz², María Prieto de la Torre³, María José de la Torre Aguilar², Mónica Rodríguez Salas⁴, Lucía Montijano Herrero³, Cristina Pérez García¹, María Azpilicueta Idarreta¹

¹Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba. ²UGC Pediatría, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba. ³Facultad de Medicina, Universidad de Córdoba. ⁴Unidad de Gastroenterología, Nutrición y Trasplante hepático, Hospital Universitario Reina Sofía, Córdoba.

Objetivos: El trasplante hepático (TH) es el tratamiento de elección en niños con enfermedades hepáticas graves en estadio avanzado. Los avances científicos han mejorado la supervivencia a largo plazo con incremento de la morbilidad asociada. El daño renal de origen multifactorial es una de las complicaciones más frecuentes que empeora el pronóstico vital y del injerto. Su prevalencia es variable y no

hay métodos estandarizados para su evaluación. El objetivo de este trabajo fue valorar la prevalencia de daño renal en niños con TH y los factores de riesgo asociados.

Métodos: Estudio analítico transversal y retrospectivo de los niños < 18 años con TH entre enero de 2019 y febrero de 2020. Se excluyeron aquellos con trasplante multiorgánico, retrasplante o tiempo de evolución < 6 meses. Analizamos retrospectivamente el daño renal agudo (DRA) pre y postrasplante y la prevalencia de ERC. En el estudio transversal comparamos la prevalencia de ERC mediante fórmulas basadas en creatinina y cistatina analizando los factores de riesgo asociados y se midió la presión arterial (PA) casual.

Resultados: Se incluyeron 52 pacientes (48,1% varones) de 8,65 ± 4,41 años de edad. El tiempo de evolución post-TH fue 3,8 ± 4,23 años. La causa más frecuente del TH fue la atresia de vías biliares extrahepática (46,15%). Siete niños (13,5%) tuvieron DRA pre (4 pacientes) o post-TH (6 pacientes) y 3 precisaron técnica de depuración extrarrenal. La mayor prevalencia de ERC fue en los dos primeros años post-TH (6 y 9,3% respectivamente). En el estudio transversal, 5 pacientes presentaban ERC con las fórmulas basadas en cistatina, y ninguno mediante aquellas basadas exclusivamente en creatinina (p < 0,05). La intoxicación por tacrolimus fue el único factor de riesgo asociado a ERC. Uno de cada 3 presentaba cifras de PA elevadas.

Conclusiones: La prevalencia de ERC varía significativamente según el método de estimación del filtrado glomerular, alcanzando uno de cada diez niños según las fórmulas basadas en cistatina. La intoxicación por tacrolimus fue el único factor de riesgo identificado. Uno de cada tres pacientes presentaba cifras de PA elevadas.

Sesión 4

19. EVOLUCIÓN A LARGO PLAZO DE LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE BARTTER III

Leire Gondra Sangroniz¹, Leire Madariaga Domínguez¹, Mireia Aguirre Meñica¹, María Herrero Goñi¹, Nélida García Pérez², Amaia Zugazabeitia Irazabal¹, Maite Ortega del Río³, Alejandro García Castaño³

¹Servicio de Pediatría, Sección de Nefrología Infantil, Hospital Universitario Cruces, Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia, Barakaldo. ²Servicio de Pediatría, Sección de Nefrología Infantil, Hospital Universitario Basurto, Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia, Bilbao. ³Servicio de Pediatría, Sección de Nefrología Infantil, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo.

Introducción: Los pacientes con síndrome de Bartter III (SBIII) presentan una amplia heterogeneidad en la presentación clínica y en el pronóstico a largo plazo.

Objetivos: Describir una serie de 49 pacientes con diagnóstico molecular de SBIII (gen *CLCNKB*) y conocer los factores relacionados con el pronóstico de la enfermedad.

Métodos: se recogieron las características perinatales y moleculares, así como datos clínicos al diagnóstico y al final del estudio (diciembre 2018). Se compararon las características clínicas al inicio y al final, y se realizaron comparaciones según le presencia de enfermedad renal crónica (ERC), a edad de diagnóstico y la severidad del genotipo. Para ello, se empleó el programa estadístico SPSS vs 23.0 estableciendo el nivel de significación en p < 0,05.

Resultados: La mediana de edad al diagnóstico fue 0,67 años (0,5-3). El 65% se diagnosticaron por debajo de los dos años de edad, y la mayoría de éstos fueron diagnósticos posteriores al año 2000. Al diagnóstico, un tercio presentó fenotipo clínico antenatal/neonatal con polihidramnios o diagnóstico clínico en periodo neonatal; y un 10% presentó un fenotipo clínico tipo Gitelman con diagnóstico más

tardío, hipocalcemia y/o hipomagnesemia. La mediana de tiempo de seguimiento fue 12,5 (6-26) años. Los pacientes presentaron una mejora estadísticamente significativa de peso y talla a lo largo de la evolución. El número de pacientes con litiasis/nefrocalcinosis se mantuvo similar a lo largo de la evolución (15%), y el número de pacientes con hipocalciuria/hipomagnesemia aumentó significativamente al final del estudio (25%). Un 20% presentó ERC al final del estudio, los factores relacionados con el desarrollo de ERC fueron la edad al diagnóstico (> 2 años), el tiempo de evolución y la dosis de indometacina ($p < 0,05$). El tipo variante más frecuente en el gen *CLCNKB* fue la *missense*. Entre ellas la Ala204Thr fue la más frecuente, hallándose en tres cuartas partes del total de la cohorte y la mayoría de ellos eran españoles. En nuestra cohorte no se halló ninguna correlación genotipo-fenotipo.

Conclusiones: El desarrollo del diagnóstico molecular ha permitido mejorar el conocimiento y manejo del SBIII. La etiología del desarrollo de ERC es multifactorial, donde tanto los mecanismos fisiopatológicos, las características moleculares como los efectos secundarios del tratamiento están involucrados. Además, el diagnóstico e inicio precoz del tratamiento mejora el pronóstico de estos pacientes.

20. UTILIDAD DE LA MEDICIÓN DEL FGF23 PLASMÁTICO EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LA HIPOFOSFATEMIA RENAL DE CAUSA GENÉTICA

Sara Chocron de Benzaquen¹, Marina Giralt Arnaiz², Roser Ferrer Costa², Gema Ariceta Iraola¹

¹Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital M-I Vall d'Hebron, Barcelona. ²Servicio de Bioquímica Clínica, Laboratorios Clínicos, Hospital Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción: Las principales entidades que cursan con hipofosfatemia renal de origen genético son el raquitismo hipofosfémico familiar ligado a X (RHFx) y el síndrome de Fanconi (SF). Ambas se presentan con hipofosfatemia secundaria al exceso de fosfato (P) urinario mediado por mecanismos etiopatogénicos diferentes: en el RHFx la pérdida renal de P resulta del aumento plasmático de la hormona FGF23, mientras que en el SF es independiente de la misma. Existe escasa información sobre el valor de la medición del FGF23 en el diagnóstico diferencial inicial de los pacientes con hipofosfatemia renal.

Objetivos: Determinar si la medición del FGF23 plasmático es orientadora para el diagnóstico diferencial inicial de los pacientes con hipofosfatemia de origen renal.

Métodos: Estudio transversal en 2 grupos de pacientes: 1) pacientes con diagnóstico de RHFx confirmado genéticamente y 2) pacientes con síndrome de Fanconi secundario. Se incluyeron 9 pacientes con RHFx (6 mujeres, 3 varones; $10,8 \pm 6,7$ años) y 9 pacientes con SF secundario (4 mujeres, 5 varones; $9,9 \pm 5,2$ años), 5 de ellos con cistinosis y un paciente con cada uno de los siguientes diagnósticos: síndrome de Lowe, enfermedad de Dent, mutación HNF4A y Síndrome de la artrogriposis renal colestasis. Todos recibían suplementos orales de fosfato y análogos activos de la vitamina D. Se excluyó una paciente tratada con burosumab. El polipéptido FGF23 (intacto) se midió por un inmunoensayo quimioluminiscente en el equipo Liaison XL de Diasorin® (valores de referencia para este ensayo $23,2-95,4$ ng/L).

Resultados: Se observó una hipofosfatemia más severa en los pacientes con RHFx respecto a los del SF: $2,55 \pm 0,50$ mg/dL vs $3,97 \pm 0,68$ mg/dL ($p < 0,001$). Esta diferencia se asoció a una pérdida mayor de P por orina: la ratio de reabsorción tubular máxima de P para el filtrado glomerular (TmP/GFR) en RHFx fue $1,83 \pm 0,18$ vs $2,60 \pm 0,57$ ($p < 0,05$). El nivel plasmático de FGF23 en pacientes con RHFx fue de $146,2 \pm 69,2$ ng/L vs $29,5 \pm 15,0$ ng/L en pacientes con SF, encontrándose diferencias significativas ($p < 0,001$). 5 pacientes con RHFx presentaron elevación de la parathormona con normocalcemia, hallazgo no detectado en los pacientes con SF.

Conclusiones: La medición de los niveles de FGF23 puede constituir una herramienta útil para facilitar el diagnóstico diferencial de la hipofosfatemia renal permitiendo identificar a los RHFx.

21. UTILIDAD DE LA PROADRENOMEDULINA PLASMÁTICA Y URINARIA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON INFECCIÓN FEBRIL DEL TRACTO URINARIO

Rafael Peñalver Penedo¹, Marta Rupérez Lucas², Alberto Tejedor Jorge³, Elia Perez Fernández², Alicia Torregrosa Benavent², Ana Rebolledo Poves², Luis Bañuelos Andrio², María Luisa Casas Losada²

¹Centro de Salud de Almazán, Soria. ²Hospital Universitario Fundación Alcorcón, Madrid. ³Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid.

Objetivos: La determinación plasmática de la midregional-proadrenomedulina (MR-proADM) ha demostrado ser un biomarcador pronóstico en patologías infecciosas graves en población adulta. Sin embargo, en la infancia apenas existen estudios que analicen su relación como marcador de afectación parenquimatosa renal en la infección urinaria. Nuestro objetivo es estudiar la utilidad de la MR-proADM como biomarcador de afectación parenquimatosa aguda y crónica en la infección del tracto urinario febril (ITUF) en población pediátrica.

Métodos: Se ha realizado un estudio de cohorte en pacientes pediátricos con diagnóstico de ITUF que acudieron a nuestro centro hospitalario entre enero de 2015 y diciembre de 2018. Se determinaron los niveles de MR-proADM en plasma y orina, además de otros parámetros de laboratorio (PCR, PCT, bioquímica urinaria, entre otros). Tras confirmación de la ITUF se realizó una gammagrafía en fase aguda para objetivar afectación parenquimatosa renal y en fase crónica para determinar cicatrices renales. Se ha llevado a cabo un estudio descriptivo, así como cálculo de sensibilidad (S), especificidad (E) y trazado de curvas ROC para las diferentes determinaciones.

Resultados: Se recogieron muestras de 62 pacientes (34 mujeres) con una mediana de edad de 7 meses. El 56,5% de los pacientes tuvieron una gammagrafía en fase aguda patológica. En estos pacientes los valores medios de MR-proADM en plasma y orina, así como los diferentes índices urinarios, no variaron de forma significativa respecto a los que tuvieron gammagrafía normal. El área bajo la curva (AUC) para MR-proADM plasmática fue de 0,40. Un 12,9% de los pacientes presentaron cicatrices renales en la gammagrafía en fase crónica. En ellos, la MR-proADM plasmática sí se elevó de forma significativa respecto a los que no las presentaron (mediana $0,85$ vs $0,57$ nmol/L, $p = 0,004$), con una S de 86% y E de 71% para un valor de $0,66$ nmol/L. El AUC en este caso fue de 0,84, similar a PCR y PCT.

Conclusiones: En nuestra muestra la MR-proADM en plasma u orina no ha demostrado tener mejor validez diagnóstica que PCR o PCT en la fase aguda de la ITUF en pacientes pediátricos. Sin embargo, en nuestra muestra, la MR-proADM en plasma sí parece tener utilidad como predictor de cicatrices renales, con un AUC, S y E similares a las de PCR y PCT.

22. PATRÓN DE AISLAMIENTO BACTERIANO Y SENSIBILIDAD ANTIMICROBIANA DE UROCULTIVOS POSITIVOS OBTENIDOS DE UNA POBLACIÓN PEDIÁTRICA

Lucas Ramón Díaz Anadón¹, Laura Villa Bajo², Alba Megido Armada¹, Sara Fernández Castiñeira¹, Flor Ángel Ordóñez Álvarez¹, Fernando Santos Rodríguez¹

¹AGC de Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo. ²Servicio de Microbiología, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Objetivos: Revisar los microorganismos aislados en cultivos de orina obtenidos de una población pediátrica en un período de 5 años, analizando su perfil de sensibilidad frente a antibióticos de uso habitual.

Comparación de resultados con un estudio similar realizado en el mismo ámbito en un quinquenio previo, con el objetivo de identificar cambios con potencial repercusión en la práctica clínica.

Métodos: Estudio descriptivo transversal retrospectivo. Se incluyeron todos los urocultivos positivos de pacientes menores de 14 años entre el 01/01/2015 y el 31/12/2019 procesados en un hospital de tercer nivel, solicitados en el propio hospital o en el área de Atención Primaria adscrita. Descripción de microorganismos aislados y de perfil de sensibilidad. Comparación con estudio similar en quinquenio previo (2009-2013).

Resultados: Del total de 9674 urocultivos recogidos en ese período (52% en ámbito hospitalario), 3263 (37,73%) fueron positivos. *Escherichia coli* fue el germen aislado con más frecuencia (55,3% de los casos), seguido de *Enterococcus faecalis* (13,5%) y *Proteus mirabilis* (10,5%). Más del 90% de cepas de *E. coli* fueron sensibles a fosfomicina, nitrofurantoina, cefalosporinas de segunda y tercera generación y aminoglucósidos. Por contra, el 56 y 26% de los aislamientos de *E. coli* fueron resistentes, respectivamente, a ampicilina y cotrimoxazol. El 99-100% de los enterococos fueron sensibles a amoxicilina-ampicilina, fosfomicina y nitrofurantoina, mientras que las cefalosporinas de segunda y tercera generación y la amoxicilina-clavulánico obtuvieron la mayor sensibilidad frente a *Proteus*. Comparando con el período previo analizado, no se detectaron cambios sustanciales en la distribución de los gérmenes identificados, aunque *E. coli* mostró un destacable aumento de susceptibilidad frente a las cefalosporinas de primera generación (87 vs 51%).

Conclusiones: Durante el período de estudio, *E. coli* fue el germen identificado con más frecuencia en los urocultivos analizados, representando junto con *Proteus* y *Enterococcus faecalis* prácticamente el 80% de los microorganismos aislados. El patrón de aislamientos bacterianos y sensibilidad antimicrobiana parece similar al reportado en otros estudios pediátricos y no varió significativamente respecto a los resultados obtenidos en una etapa previa reciente en el mismo Hospital. La mejoría en la susceptibilidad de *E. coli* frente a cefalosporinas de primera generación obliga a reconsiderar su papel actual en el tratamiento antibiótico empírico de las infecciones urinarias en la edad pediátrica.

23. INTOXICACIÓN POR DIQUAT. MANEJO AGUDO Y EVOLUCIÓN POSTERIOR

Lara Cabrera Jiménez, María Dolores Alcaraz Melgarejo, Juan Alberto Piñero Fernández, María José Lorente Sánchez, Carmen Vicente Calderón, Juan Antonio Ortega García

Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia.

Introducción y objetivos: La ingesta accidental de sustancias es un motivo frecuente de consulta en pediatría. Pocos casos precisarán tratamiento. Sin embargo, en casos graves, la precocidad en el inicio del tratamiento adecuado se asocia a mejor pronóstico. El objetivo es reparar las técnicas de depuración en intoxicaciones y las secuelas renales de intoxicaciones no farmacológicas a propósito de un caso de intoxicación aguda por diquat.

Caso clínico: Paciente de 4 años sin antecedentes de interés con ingesta accidental de dibromuro de diquat 20%. Presenta clínica inicial de dolor abdominal, vómitos y disminución progresiva del nivel de conciencia. A su llegada al centro hospitalario, se realiza intubación orotraqueal, administración de carbón activado y se procede a su traslado a UCI de hospital de referencia. Allí se inicia terapia de depuración del tóxico con hemoperfusión y disminución de absorción con tierra de Füller. Se administra medicación antioxidante (nacetilcisteína, vitaminas A, C, E y melatonina) y corticoides para prevención del daño pulmonar. Precisa ventilación mecánica durante 5 días. A nivel renal, a las pocas horas presenta datos de tubulopatía (poliuria, proteinuria, glucosuria, hiponatremia con natriuresis elevada y acidosis metabólica) y a las 36 horas datos de insuficiencia renal aguda oligúrica (creatinina 1,5 mg/dL, urea 61 mg/dL) precisando hemodiafiltración veno-venosa continua durante 22

días. Posteriormente presenta fase poliúrica de insuficiencia renal precisando quelantes de fósforo y potasio y tratamiento antihiper-tensivo. Permanece 30 días en UCI, y posteriormente en planta de hospitalización pueden retirarse quelantes. Durante su seguimiento en consultas externas, recuperación progresiva de función renal, retirándose amlodipino, con desaparición de los datos de tubulopatía. A los 4 meses, recuperación completa del filtrado glomerular presentando osmolaridad urinaria normal.

Discusión: En nuestro caso, la ingesta estimada de diquat es de 4 g (250 mg/kg), considerándose intoxicación grave. Se asocia a peor pronóstico dosis ingeridas mayores de 200 mg/kg, fallo renal precoz, la presencia de íleo paralítico, las arritmias ventriculares, coma y necesidad de ventilación mecánica. En la bibliografía, sólo se han encontrado 3 casos de pacientes pediátricos intoxicados por diquat con un único superviviente. No existe antídoto para la intoxicación por diquat ni existe evidencia del tratamiento más efectivo. Las medidas terapéuticas incluyen disminuir la absorción, aumentar la eliminación, contrarrestar el efecto oxidante del diquat y medidas de soporte.

24. CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-EVOLUTIVAS DE LOS PACIENTES CON SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO EN LA EDAD PEDIÁTRICA EN GALICIA EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS

Adela Urisarri Ruiz de Cortázar¹, Araceli García Pose², Inés Vergara Pérez², Marta Gil Calvo¹, M^a Jesús Pardal Souto⁴, Yolanda González Piñeiro⁵, Tatiana Amil Pena⁶, Noa Carrera Cachaza¹, Montserrat López Franco¹, Sara Fernández Viso⁶, Alfonso Bao Corral⁷, María García Murias¹, Clara Eugenia Gil González⁸, Nadia Álvarez Expósito⁹, Ana Lucía González Torres²

¹Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela.

²Complejo Hospitalario Universitario A Coruña. ³Hospital Público Virxe da Xunqueira, Cee. ⁴Hospital Público do Salnés. ⁵Hospital Clínico Universitario de Lugo. ⁶Complejo Hospitalario Universitario de Ferrol.

⁷Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra. ⁸Complejo Hospitalario Universitario de Ourense. ⁹Centro de Salud Mondariz-El Covo.

Introducción: El síndrome hemolítico urémico (SHU) es una microangiopatía trombótica con afectación preferente de la microvasculatura renal. Se distinguen dos tipos: STEC-SHU (SHUT), causado por bacterias productoras de shigatoxinas, y el resto de los SHU que se incluyen dentro del grupo de SHU atípico (SHUa). El riesgo vital en fase aguda y la pérdida de la función renal son las complicaciones más temidas. El objetivo de este estudio es conocer la evolución clínica desde el debut hasta la actualidad de los niños diagnosticados de SHUT y SHUa en una comunidad autónoma en los últimos 11 años.

Métodos: Estudio retrospectivo multicéntrico de pacientes diagnosticados de SHUT y SHUa durante los años 2009-2019. Se recogieron las siguientes variables: al diagnóstico -edad, sexo, diarrea previa, función renal, hematología, microbiología, estudio del complemento, HTA, diálisis, eculizumab-, al alta y en el último control -tiempo de evolución, filtrado glomerular, proteinuria, HTA, continuidad del eculizumab-.

Resultados: Recogidos 17 pacientes: 7 SHUa, 9 SHUT, 1 no clasificado (fallecido al debut). Sexo: varones 31% (SHUa 42%, SHUT 22%). Diarrea previa en el 87% (SHUa 71%, SHUT 100%). Al debut. Edad (años): SHUa 2,70 ± 2,04, SHUT 3,6 ± 3,38. Creatinina (mg/dl): SHUa 3,15 ± 2,50, SHUT 2,51 ± 1,81. Plaquetas: SHUa 64,357, 14/mm³, SHUT 46,222, 22/mm³. Hemoglobina (g/dl): SHUa 8,6 ± 2,69, SHUT 8,39 ± 2,41. Coagulación: 6% alterada (debutó con sepsis por *Klebsiella*). C3 alterado: SHUa 100%, SHUT 28,5%. Mutaciones en SHUa: 2/7. HTA: SHUa 85%, SHUT 66,6%. Diálisis: SHUa 57,1%, SHUT 66,6%. Eculizumab: 5/7 (Inicio 3 ± 2,89 días). Al alta: creatinina: SHUa 0,63 ± 0,48, SHUT 0,77 ± 0,73. Proteinuria (mg/mg): SHUa 2,15 ± 2,58, SHUT 3,58 ± 5,18. HTA: SHUa 42,8%, SHUT 33,3%. Tiempo de evolución (meses): SHUa 22,92 ± 18,29, SHUT 23,37 ± 28,48. SHUa: ERC II 1 paciente, SHUT: ERC II 2 y ERC III 1. Persistencia proteinuria: SHUa 57,1%, SHUT 33,3%. Retirada eculizumab: 2/5.

Conclusiones: 1. Al debut no es posible distinguir ambos grupos. 2. El C3 está disminuido en cerca del 30% de los SHU. 3. El porcentaje de pacientes que requirieron diálisis fue menor en el grupo de SHUa. 4. Sería deseable un menor tiempo de inicio del eculizumab en los SHUa. 5. El riesgo vital al debut sigue siendo la complicación más temida. 6. La recuperación de la función renal no ha sido del 100% en ningún grupo. 7. La proteinuria es el parámetro que más ha tardado en normalizar.

25. ESTUDIO DE LA FUNCIÓN GLOMERULAR Y TUBULAR PROXIMAL EN UN GRUPO DE NIÑOS INGRESADOS EN LA UNIDAD DE CUIDADOS INTENSIVOS DE NUESTRO HOSPITAL

Sandra Teresa Moraleda Mesa, Eva Rodríguez Carrasco, Carlos Solís Reyes, José León González, Pedro Carballo Martín, Patricia Tejera Carreño, María Isabel Luis Yanes, Víctor Manuel García Nieto

Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

Introducción: La “lesión renal aguda” o AKI (AKI: *Acute Kidney Injury*) es una condición común en las unidades de cuidados intensivos (UCI). Los pacientes con AKI presentan una mortalidad muy elevada y los sobrevivientes después de padecerla, tienen riesgo de daño renal crónico. La función tubular proximal ha sido escasamente estudiada en pacientes ingresados en UCIs pediátricas.

Métodos: Se estudiaron 38 pacientes (21V, 17M) ingresados de forma sucesiva en la UCI de nuestro hospital. Ninguno de ellos fue diagnosticado de AKI. Su edad era $49,7 \pm 46,8$ meses (rango: 0-159) y los días de estancia, $6,9 \pm 5,3$ días (rango: 2-26). La etiología más frecuente fue insuficiencia respiratoria ($n = 18$), causas infecciosas ($n = 6$) y neurológicas ($n = 4$) y control después de una intervención quirúrgica ($n = 4$). Todos los pacientes menos uno, tuvieron una puntuación PRIMIS III menor de 20. El 81,6% (31/38) mostró una puntuación del “índice de angina renal” (IAR) menor de 8.

Resultados: Al alta, 26/38 pacientes (68,4%) tenían proteinuria tubular [ambos cocientes ($n = 14$), β_2 -microglobulina/Cr ($n = 7$) o NAG/Cr ($n = 5$) elevados]. El cociente calcio/creatinina estaba incrementado en el 56,1% de los casos (23/37) y la razón albumina/creatinina elevada en el 25% (9/36). Los niños con proteinuria tubular mostraron unos niveles de Na^+ al ingreso significativamente inferiores ($p = 0,03$) y una EFNa al alta superior ($p = 0,002$), con respecto a aquellos sin proteinuria tubular. No se observó relación entre ésta última y el cociente calcio/creatinina, pero sí entre el cociente NAG/creatinina y el uso de nefrotóxicos ($p = 0,03$). Los valores de IAR no se correlacionaron con los parámetros de función glomerular (al ingreso y al alta) pero sí con los de los cocientes NAG/creatinina ($r = 0,72$, $p < 0,001$) y β_2 -microglobulina/creatinina ($r = 0,75$, $p < 0,001$). En dos pacientes, el valor del GFR fue menor de $90 \text{ ml/min/1,73 m}^2$ con las dos fórmulas empleadas y, en otros cuatro, no coincidían; ninguno recibió fármacos nefrotóxicos.

Conclusiones: En pacientes ingresados en nuestra UCI observamos al alta, dos anomalías renales aparentemente independientes, a saber, proteinuria tubular proximal (56,1%) y cociente calcio/creatinina elevado (59,5%) (¿inmovilización?). La proteinuria tubular se acompañó de pérdida salina. La eliminación urinaria de NAG se relacionó con el uso de nefrotóxicos. Es probable que la hiponatremia al ingreso favorezca la aparición de proteinuria tubular. El número de niños con reducción del GFR al alta, fue muy escaso.

26. ÉXITO DE LA NITAZOXANIDA EN GASTROENTERITIS POR CALCIVIRUS EN TRASPLANTADOS RENALES PEDIÁTRICOS

Leire Cristina García Suárez, Carlota Fernández Cambor, Sergio Foullerat Cañada, Alejandro Zarauza Santoveña, Angel Alonso Melgar

Servicio de Nefrología Infantil, Hospital La Paz, Madrid.

Objetivos: Norovirus es la principal causa de gastroenteritis aguda, y Sapovirus es la causa más frecuente de diarrea en trasplantados de órgano sólido. En inmunosuprimidos pueden dar lugar a una diarrea prolongada. Existen estudios que demuestran la eficacia del tratamiento con nitazoxanida en pacientes adultos inmunocompetentes con gastroenteritis secundaria a norovirus. Describimos nuestra experiencia empleando nitazoxanida en trasplantados renales.

Métodos: Se estudiaron las muestras microbiológicas de heces de 147 trasplantes renales pediátricos desde 04/2018 y se revisaron las historias clínicas de aquellos con calcivirus.

Resultados: Caso 1. Varón de 6 años, trasplante renal, en tratamiento con tacrolimus y micofenolato. Ocho meses tras el trasplante, inició un cuadro de gastroenteritis por norovirus. Ingresó en tres ocasiones por deshidratación, en un intervalo de 2 meses. Tras comprobar la persistencia de norovirus, se inició tratamiento con nitazoxanida. Pasados cinco días de la finalización del tratamiento, reapareció la clínica digestiva, por lo que se decidió iniciar un segundo ciclo más largo, con resolución del cuadro. Caso 2. Varón de 3 años, portador de primer trasplante renal, en tratamiento con tacrolimus y rapamicina. A los quince meses del trasplante comenzó con deposiciones líquidas, con PCR de Sapovirus positiva. Mostraba acidosis metabólica importante y niveles de tacrolimus elevados pese al descenso de dosis. Tras un mes de evolución, recibió nitazoxanida durante 5 días. La sintomatología desapareció en las 24 horas del inicio del tratamiento. Caso 3. Varón de 15 años. Inició un cuadro diarreico al mes del segundo trasplante, Sapovirus positivo. A la semana del inicio del cuadro ingresó por daño renal agudo prerrenal e intoxicación por tacrolimus. Se administró un ciclo de 14 días de nitazoxanida. A los 30 días, se encontraba asintomático. Caso 4. Varón de 10 años. A los 13 meses del trasplante, en la consulta de control habitual, presentaba niveles de tacrolimus elevados, con deterioro del filtrado glomerular. Refería diarrea prolongada. Se detectó PCR de Sapovirus, por lo que se decidió iniciar tratamiento con nitazoxanida, con mejoría progresiva.

Conclusiones: Este es la primera serie de casos acerca del uso de la nitazoxanida en infecciones por Sapovirus en pediatría. Según nuestra experiencia, la nitazoxanida es una posibilidad terapéutica para el tratamiento de gastroenteritis por calcivirus.

27. ESTUDIO DEL DAÑO TUBULAR EN EL POSTRASPLANTE RENAL EN UNA COHORTE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS

Pedro Arango Sancho¹, Ana Vinuesa Jaca¹, Lina Catherine Hernández Zúñiga¹, Víctor López Báez¹, Yolanda Calzada Baños¹, Elena Codina Sampera¹, Víctor García Nieto², Álvaro Madrid Aris¹

¹Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

Objetivos: Analizar la función tubular en los primeros 3 meses posttrasplante renal (TR) en un grupo de pacientes en edad pediátrica, teniendo en cuenta todas las posibles causas que puedan determinar dichas alteraciones.

Métodos: Estudio observacional retrospectivo donde incluimos una cohorte inicial de 17 pacientes trasplantados renales (52,9% mujeres) con una mediana de edad de 13 años (rango 3-18 años) a los que evaluamos la función tubular a la semana, mes y tres meses posttrasplante, excluyendo aquellos pacientes con GFR IDMS ($0,413$) $< 60 \text{ ml/min/1,73 m}^2$ al mes de trasplante, evitando el factor de confusión que pueda ejercer la enfermedad renal crónica. Se evaluó la excreción de diferentes parámetros en primera orina de la mañana, como el volumen urinario por 100 ml de GFR (V/GFR) o los niveles de B_2 -microglobulina (B2M) como marcador de daño tubular.

Resultados: El tipo de trasplante más frecuente en la cohorte fue el de cadáver (76,5%) y la modalidad más frecuente (52,9%) el trasplante anticipado. Durante su evolución en los primeros 3 meses, hasta el 35,3%

de los pacientes (6/17) presentaron episodios de necrosis tubular aguda (NTA), 2 de ellos (11,8% del total) en contexto de infección por virus BK (BKV). La dosis de corticoides y anticalcineurínicos, así como los niveles de éstos en la cohorte fueron estables. Las alteraciones tubulares más frecuentemente observadas fueron el aumento del V/GFR (100% a la semana, 94,12% al mes y 88,24% a los 3 meses), seguido de la elevación de la B2M (88,2%, 35,3% y 41,4%), la EFNa (94,1%, 55,6% y 71,4%) y el aumento de la calciuria (82,4%, 29,4% y 23,5%). Por otra parte, la alteración sanguínea más frecuente observada fue la hipomagnesemia (12%) seguido de hipouricemia (8,5%), sin alteración del equilibrio ácido-base en ningún paciente a los 3 meses de tratamiento.

Conclusiones: Hay múltiples factores que pueden generar daños en el injerto renal (NTA, infecciones, fármacos, rechazo). Estudios previos determinan la frecuencia del daño tubular postrasplante en niños y adultos, determinándose alteraciones tipo "Dent-like" en estudios en adultos. En nuestro trabajo parece observarse el mismo patrón, que podría explicarse por defectos en la endocitosis a nivel de las células tubulares proximales tras la exposición a los múltiples factores de daño, como el uso de anticalcineurínicos.

Sesión 5. COMUNICACIONES CORTAS

28. DESHIDRATACIÓN NEONATAL: LAS APARIENCIAS ENGAÑAN

Pedro Arango Sancho, Ana Vinuesa Jaca,
Lina Catherine Hernández Zúñiga, Víctor López Báez,
Elena Codina Sampera, Yolanda Calzada Baños, Laia Martí Mas,
Noemí Magro Benito

Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona.

Introducción y objetivos: En los síndromes pierde-sal, la patología suprarrenal y la tubulopatía deben ser los principales diagnósticos diferenciales para tener en cuenta. La maduración tubular en el neonato puede dificultar la aparición del patrón bioquímico clásico inicialmente. Nuestro objetivo es plantear el diagnóstico diferencial entre dos entidades que en las primeras semanas pueden ser indistinguibles entre sí: el pseudohipoaldosteronismo primario y el síndrome de Bartter tipo II.

Caso clínico: Paciente de 15 meses de vida fruto de la segunda gestación de padres no consanguíneos. Madre de 35 años con cesárea anterior por CIR de embarazo bicorial con óbito intraútero de uno de los fetos. Polihidramnios grave. En el estudio bioquímico del líquido se encuentra cifras elevadas de Cloro y extremadamente elevadas de aldosterona, orientándose de un inicio como síndrome pierde-sal. Parto a las 28 semanas por cesárea urgente tras bradicardia mantenida en contexto de desprendimiento de placenta. Durante las primeras 2 semanas presenta cuadro de deshidratación severo, con poliuria mantenida (18 ml/Kg/h), hiponatremia (cifra mínima de 128 mmol/l) e hiperpotasemia (máxima de 7,3 mmol/l), junto a acidosis metabólica, precisando tratamiento con bicarbonato y correcciones frecuentes con gluconato cálcico y sodio. Se realiza prueba de respuesta con hidrocortisona que se cambia al 4º día de vida fludrocortisona sin respuesta, orientándose el caso a origen tubular. Los análisis seriados evidencian un aumento de las pérdidas renales de sodio, cloro y calcio (calciuria máxima de Ca/Cr 3,02 mg/mg), junto a una hiperreninemia hiperaldosteónica y unos riñones con hallazgo de nefrocalcinosis moderada (grado 2), planteándose en este punto el diagnóstico diferencial entre pseudohipoaldosteronismo tipo 1 primario y síndrome de Bartter, siendo más compatible inicialmente el primero de ellos. A partir de la 2ª semana presenta viraje del equilibrio ácido-base con tendencia progresiva a la hipopotasemia y alcalosis metabólica, precisando tratamiento con aportes crecientes de sodio (hasta 17 mEq/kg/d) y potasio (hasta 3,5 mEq/kg/d) y siendo dada de alta a los 21 días a la espera del

estudio genético que dará como resultado un síndrome de Bartter tipo II (mutación del ROMK), iniciándose indometacina con buen control metabólico posterior.

Discusión: El síndrome de Bartter tipo II puede simular durante las primeras semanas de vida un cuadro de pseudohipoaldosteronismo que puede dificultarnos el manejo y el diagnóstico definitivo del cuadro.

29. ¿EL SÍNDROME DE HIPOURICEMIA CON HIPERCALCIURIA ES UNA ENTIDAD REAL?

Cristina de la Torre Sandoval¹, Sandra Teresa Moraleda Mesa²,
Patricia Tejera Carreño³, Clara Alegría Medina²,
Fátima Eulalia Fraga Bilbao⁴, María Isabel Luis Yanes²,
Juan David González Rodríguez¹, Víctor García Nieto²

¹Hospital General Universitario Santa Lucía, Murcia. ²Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife.

³Hospital Universitario Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria.

⁴Hospital Universitario de Canarias, Tenerife.

Objetivos: El síndrome de hipouricemia con hipercalciuria (SHH) y reducción de la densidad mineral ósea (DMO) es una entidad definida en 1974 (Sperling et al.). En 1993 se publicó que podía ser causado por un incremento de los niveles de calcitriol (Uribarri, Oh). Desde entonces no se han publicado nuevos artículos en la literatura sobre esta entidad. En este estudio hemos intentado establecer si se trata de una entidad real o de una variante de hipercalciuria idiopática (HI).

Material y métodos. Estudio retrospectivo longitudinal de las historias clínicas de 15 pacientes (8V, 7M) diagnosticados de SHH en la edad pediátrica. Los resultados al diagnóstico y alrededor de la adolescencia se compararon con los de 44 pacientes afectados de HI (16V, 28M) que, también, tenían determinada la uricemia.

Resultados: La edad al diagnóstico de los pacientes con SHH fue 7,1±3,4 años (rango: 1-13). Los niveles iniciales de uricemia fueron 1,7±0,38 mg/dl (rango: 0,44-2) y los del cociente Calcio/Cr en primera orina del día, 0,3±0,1 mg/mg (rango: 0,21-0,57). Los valores de z-DMO fueron menores de -1 en 4/8 casos. Tres pacientes mostraron cálculos ecográficos y dos microcálculos. El calcitriol en los cuatro pacientes en los que se determinó fue normal. En el último control (16,6±8,2 años; rango: 7-30,9), solo en cinco persistía la hipercalciuria y, únicamente, en un caso se mantuvo la hipouricemia. El valor de z-DMO había mejorado en tres casos y había empeorado en otros tres. En relación con el grupo HI, no se observaron diferencias al diagnóstico en la edad, índice de masa corporal, manejo renal del agua ni en los valores de creatinina, cociente Calcio/creatinina o z-DMO. En el último control, los niveles de uricemia seguían siendo significativamente inferiores con respecto al grupo HI.

Conclusiones: Con los datos obtenidos, se puede deducir que el SHH no es una entidad distinta de la HI. Los valores de uricemia y de calciuria se normalizan en muchos casos con la edad y no existen diferencias en el valor de z-DMO en relación a los pacientes con HI. Es desconocida la razón por la que en estos casos existe una pérdida proximal de ácido úrico, aunque mejora con la edad. Los niveles de calcitriol determinados fueron normales.

30. MANIFESTACIONES CLÍNICAS EN UNA SERIE ACTUAL DE PACIENTES CON CISTINOSIS

Héctor Ríos Duro¹, Enrique Lara Montecuma¹, Nieves Martín Begue²,
Aurora Fernández Polo³, Laura Núñez Rodrigo¹,
Sara Chocrón de Benzaquen¹, Marina Muñoz López¹, Gema Ariceta Iraola¹

¹Servicio de Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona. ²Servicio de Oftalmología, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona. ³Servicio de Farmacia, Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción y objetivos: La historia natural de la cistinosis ha cambiado gracias al mayor conocimiento de la enfermedad y detección precoz, observándose un número creciente de niños con mejor pronóstico global. Nuestro objetivo es exponer la situación actual de los pacientes en nuestro centro.

Métodos: Estudio transversal descriptivo, incluyó pacientes en edad pediátrica con cistinosis y seguimiento en nuestro centro a marzo de 2020. Análisis de las manifestaciones clínicas en las diferentes esferas afectas.

Resultados: 10 pacientes incluidos (6 varones, 4 mujeres), con confirmación genética. 4/10 presentaron delección 57-Kb, una paciente en homocigosis. Mediana de edad actual 13,5 años (rango 4-18). Todos debutaron con cistinosis nefropática, mediana de edad al inicio del tratamiento 12 meses (rango 4-19). El estancamiento ponderal fue el signo guía diagnóstico, excepto una paciente diagnosticada en contexto de estudio familiar. 3/10 pacientes precisaron trasplante renal (a los 7, 10 y 15 años respectivamente). Los restantes (7/10) reciben tratamiento médico conservador con enfermedad renal crónica (ERC) estadio I (3/7), II (1/7) y III (3/7); estadio II alcanzado con mediana de edad de 6,5 años (rango 3-13), estadio III alcanzado con mediana de edad de 9 años (rango 4-17). *Manifestaciones oftalmológicas:* todos presentaron cristales al debut. Un paciente presenta ulceración corneal actualmente y otra pérdida de agudeza visual por otra causa. *Manifestaciones endocrinas:* mediana de la desviación estándar de peso -0,69 (-2,06; 0,25) y media de la desviación estándar de talla -1,37 (-1,73; -0,32). 8/10 pacientes recibieron tratamiento con GH durante su etapa con capacidad de crecimiento. Un paciente presentó hipotiroidismo y otra hipogonadismo. *Manifestaciones gastrointestinales:* un paciente gastritis con fracaso intestinal secundario precisando nutrición parenteral y otra úlcus duodenal. La alimentación por boca es mayoritaria, solo una paciente precisa gastrostomía. *Otras:* no se objetivaron problemas ortopédicos mayores susceptibles de cirugía. 2/10 presentaron hipertensión arterial, 2/10 pacientes han presentado pseudotumor cerebri y 1/10 miopatía distal leve. Todos recibieron seguimiento multidisciplinar con apoyo de la enfermera referente en nefrología y psicología y cursan estudios según edad.

Conclusiones: Nuestra serie muestra una mayoría de pacientes bajo tratamiento conservador, incluso en la adolescencia, con una progresión lenta de la ERC y pocas complicaciones extrarrenales. El diagnóstico y tratamiento precoz, el seguimiento estrecho multidisciplinar y trabajar la adherencia terapéutica son fundamentales.

31. ALBUMINURIA PERSISTENTE CON FUNCIÓN RENAL NORMAL CAUSADA POR MUTACIONES EN EL EXTREMO C-TERMINAL DEL GEN CUBN

Sara González Pastor¹, Mercedes López González², María Herrero Goñi³, Leire Gondra Sangroniz³, Mireia Aguirre Meñica³, Leire Madariaga Domínguez³, Elisabet Ars Criach⁴, Gema Ariceta Iraola²

¹Nefrología Infantil, Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, Badalona. ²Nefrología Infantil, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona. ³Nefrología Infantil, Hospital Universitario de Cruces, Vizcaya. ⁴Biología Molecular, Fundación Puigvert, Barcelona.

Objetivos: La proteinuria persistente aislada se considera indicador de disfunción renal y progresión a enfermedad renal crónica. Se han descrito casos esporádicos de albuminuria, función renal preservada y sin respuesta a la inhibición del sistema renina-angiotensina-aldosterona causados por variantes secuencia extremo C-terminal gen CUBN con patrón autosómico recesivo.

Métodos: Serie 5 pacientes con hallazgo incidental de proteinuria persistente aislada. El estudio genético se realizó mediante secuenciación masiva de panel con > 70 genes causantes de glomerulopatías. El estudio de co-segregación familiar de variantes identificadas del gen CUBN se realizó mediante amplificación por PCR y secuenciación por método Sanger, demostrando en todos los pacientes su localización *en trans*.

Resultados: Se presentan en la tabla.

Conclusiones: Nuestra serie describe 5 pacientes pediátricos con albuminuria persistente aislada, función renal normal, causados por mutaciones extremo C-terminal gen CUBN. Este hallazgo apoya la utilidad del estudio genético para identificar entidades que cursan con proteinuria de causa genética en la edad pediátrica, evitando investigaciones invasivas y tratamientos agresivos ineficaces.

32. SÍNDROME DE ALPORT: ¿CAMBIO EN EL ALGORITMO DIAGNÓSTICO?

Pedro Viaño Nogueira, Daniela Sturla Álvarez, Elena Sánchez Marcos, Marta Barrio Cortés, Carmen de Lucas Collantes, Cristina Aparicio López Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid.

Introducción: El síndrome de Alport es una glomerulopatía hereditaria por mutaciones en los genes que codifican el colágeno tipo IV, lo que altera la membrana basal. Tradicionalmente el diagnóstico incluía una biopsia renal. Sin embargo, las pruebas genéticas moleculares están desplazando a la biopsia hasta hacerla prescindible en muchos casos actualmente. Se presentan 4 casos de síndrome de Alport caracterizados por una presentación heterogénea, lo que ilustra la gran utilidad clínica de las pruebas genéticas. Todos presentaban inicialmente un filtrado glomerular normal, sin alteraciones oftalmológicas ni otorrinolaringológicas.

Casos clínicos: Caso 1. Niño de 5 años seguido por hematuria macroscópica y proteinuria nefrótica persistentes. Se realiza biopsia renal, con alteración de la membrana basal. En exoma dirigido se observa duplicación en el gen COL4A5 en hemocigosis. Caso 2 Adolescente varón de 13 años seguido por hematuria macroscópica. Se obtiene un exoma con 2 alteraciones en heterocigosis, una en el gen COL4A3 y otra en el COL4A4. Se diagnostica de síndrome de Alport,

Paciente	Sexo	Edad debut	U Prot/Cr mg/mg	FGe mL/min/1,73 m ²	Biopsia renal	Exón	Genotipo CUBN(NM_001081,3)	Estado
1	?	16 meses	1,5-2	172	No realizada	39	c.[5840C>A];[8071G>A]	Heterocigosis compuesta
2	?	24 meses	0,8-1	105	Normal	62	p.[(ser1947Tyr)];[(Gly2691Arg)]	Homocigosis
3	?	8 años	0,6-0,9	126	GESF	31	c.[4689_4690delinsAT];[9053A>C]	Heterocigosis compuesta
4	?	24 meses	0,4-0,6	110	Normal	51	c.[7913-?-8062+?del];[9555T>G]	Heterocigosis compuesta
5	?	6 años	0,57-0,76	145	No realizada	39	c.[5840C>A];[5840C>A]	Homocigosis
							p.[(Ser1947Tyr)];[(Ser1947Tyr)]	

sin necesidad de biopsia. Se diagnostican 5 casos en la rama paterna del paciente; 3 de ellos tenían diagnóstico de glomeruloesclerosis segmentaria y focal. Caso 3. Niña de 5 años seguida por hematuria macroscópica coincidente con infecciones respiratorias banales. En estudio dirigido para síndrome de Alport se detecta una variante patogénica en heterocigosis en el gen COL4A5. Caso 4. Niño de 2 años seguido por hematuria macroscópica intermitente con microhematuria entre los episodios. A los 9 años asocia proteinuria en rango nefrótico. Mediante biopsia percutánea se diagnostica nefropatía IgA mesangio-proliferativa focal. Progresivamente desarrolla enfermedad renal crónica. En exoma se identifica mutación en hemocigosis del gen COL4A5.

Discusión: El algoritmo diagnóstico del síndrome de Alport sin alteraciones otológicas ni oftalmológicas ni antecedentes familiares es controvertido. Clásicamente era preciso realizar una biopsia renal para confirmar el diagnóstico. En los últimos años se ha establecido la biopsia cutánea como alternativa menos cruenta. El diagnóstico molecular de alteraciones patogénicas en el gen COL4 confirma el síndrome de Alport sin necesidad de biopsia. El progresivo abaratamiento y el carácter no invasivo de las pruebas moleculares las hacen cada vez más atractivas, en detrimento de la tradicional biopsia renal. Convendría disponer de estudios de riesgo-beneficio que analizaran los estudios genéticos frente a la biopsia tradicional.

33. ESTUDIO EVOLUTIVO LONGITUDINAL DE LA DENSIDAD MINERAL ÓSEA EN PACIENTES CON SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO

Federico Gentile¹, Patricia Tejera Carreño², Teresa Moraleda Mesa³, Clara Alegría Medina³, Silvia Domínguez López³, Margarita Monge Zamorano⁴, María Isabel Luis Yanes³, Víctor García Nieto³

¹Hospital Pediátrico Giovanni XXIII, Bari, Italia. ²Hospital Universitario Materno Infantil de Las Palmas de Gran Canaria, Tenerife. ³Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife. ⁴Centro de Salud de Tacoronte, Tenerife.

Introducción: El manejo de los pacientes con síndrome nefrótico idiopático (SNI) implica el uso de dosis elevadas iterativas de glucocorticoides. La pérdida de densidad mineral ósea (DMO) originada por ese tratamiento se produce por dos vías: la supresión directa de la actividad osteoblástica al inducir apoptosis de los osteoblastos y el aumento de resorción ósea al promover osteoclastogénesis. El objetivo de este estudio ha sido evaluar los cambios en la DMO de pacientes que habían tenido SNI al llegar a la edad adulta.

Métodos: Se han incluido 17 sujetos adultos (12V, 5M) diagnosticados de SNI en la infancia. Todos ellos habían sido dados de alta en nuestras consultas y estaban libres de tratamiento corticoide. La primera densitometría ósea fue realizada a los $7,9 \pm 2,6$ años (rango: 4,2-15) y la segunda a los $27 \pm 4,7$ años (rango: 18-35). Cinco pacientes fueron corticosensibles, diez corticodependientes y dos corticorresistentes. La DMO lumbar (L1-L4) se determinó en ambas ocasiones con el mismo densitómetro, Hologic QDR-4500SL (DEXA). Los resultados se expresaron en forma de puntuación z (z-DMO) que compara cada valor con el de controles de la misma edad y sexo. De las historias clínicas se recogieron, además de ciertos datos clínicos y bioquímicos, si eran portadores de riesgo litogénico. Resultados. La DMO al inicio era $0,59 \pm 0,1$ g/cm² y en la edad adulta, $0,98 \pm 0,11$ g/cm². Se observaron diferencias estadísticamente significativas entre el valor z inicial (z-DMO1) y el de la edad adulta (z-DMO2) ($-0,51 \pm 0,74$ v. $-0,96 \pm 1,12$; $p = 0,047$). Ocho de los 17 sujetos adultos (47,1%) (6 con riesgo litogénico) tenían el valor de z-DMO < -1 y, tres de ellos, < -2. En 14/17 (82,4%) se comprobó un empeoramiento del valor de z-DMO. Se observó una correlación directa entre z-DMO1 y z-DMO2 ($r = 0,49$; $p = 0,047$). No se observó relación entre z-DMO2 y

las variables estudiadas, incluidos los niveles de IgE, calcidiol y PTH intacta y el Índice de masa corporal.

Conclusiones: La DMO de la mayoría de los pacientes de nuestra serie diagnosticados de SNI, empeoró en la edad adulta. A la vista de nuestros resultados podría existir una relación entre el riesgo litogénico y la declinación de la DMO. Otra opción sería la existencia de un efecto negativo duradero de los corticoides en algunos de estos sujetos.

Sesión 6

34. ESTUDIO GENÉTICO, BIOPSIA RENAL Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE

Mar Espino Hernández¹, María Portillo Sánchez-Portal¹, Cristina Blázquez González², Pablo Bello Gutiérrez³, Juan Francisco Quesada Espinosa⁴, Ana Rosa Arteché López⁴, Julia Vara Martín¹, Marina Alonso Riaño⁵

¹Nefrología Pediátrica, Hospital 12 de Octubre, Madrid. ²Nefrología Pediátrica, Hospital Príncipe de Asturias, Madrid. ³Nefrología Pediátrica, Hospital Rey Juan Carlos, Madrid. ⁴Genética, Hospital 12 de Octubre, Madrid. ⁵Anatomía Patológica, Hospital 12 de Octubre, Madrid.

Introducción y objetivos: El síndrome nefrótico corticorresistente (SNCR) es una indicación de biopsia renal (BR) en niños. La tendencia actual es intentar el tratamiento de primera elección con anticalcineurínicos 3-6 meses y si persiste la corticorresistencia, realizar BR. La disponibilidad de estudios genéticos (EG) permite detectar mutaciones que implican diferentes respuestas al tratamiento. Buscamos relación entre estudio genético, BR y respuesta a tratamiento.

Métodos: Revisión retrospectiva de pacientes con SNCR en los últimos 5 años con biopsia renal y estudio genético. Se recoge edad de presentación, manifestación clínica, tratamiento realizado previo a biopsia, edad y resultado de BR, tratamiento y respuesta tras la realización de BR, estudio genético, situación al final del seguimiento.

Resultados: Incluimos 12 pacientes con SNCR con biopsia renal y estudio genético (una paciente no tiene BR y otra sin EG). Siete mujeres y 5 varones. Rango de edad de presentación 9 meses a 13 años. Previo a la biopsia, 9 pacientes recibieron 6-8 semanas de prednisona y tres 4 semanas, asociado a bolos de metilprednisona en 9 de ellos. El diagnóstico de la BR, realizada con rango de edad 4-13 años, mostró: 4 cambios mínimos (CM), 2 glomerulonefritis mesangial IgM (GNM), 5 glomeruloesclerosis focal y segmentaria (GEFS). El estudio genético encontró mutaciones en cuatro pacientes: homocigota para APOL1, heterocigota para INF2, doble heterocigosis en NPHS2 y una mutación en el gen de la cubilina. En un paciente con déficit de CoQ10 no se identificó mutación. Al final del seguimiento, 7 pacientes están en remisión completa (1 tratado con ciclofosfamida, 4 con ciclosporina, 1 con tacrolimus y uno con coenzima Q10), en remisión parcial 4 pacientes (dos con tacrolimus y antripteínuricos, 1 con antiproteínuricos y otro sin tratamiento). Una paciente, con mutación genética asociada a GEFS, evolucionó a enfermedad renal crónica terminal estando en terapia renal sustitutiva, en espera de trasplante renal. Los pacientes con GEFS sin mutación genética respondieron a anticalcineurínicos. Tres pacientes restantes con mutaciones están en remisión parcial: uno con GEFS, otro con GNM IgM y otro MC.

Conclusiones: La presencia de una mutación genética, independientemente del diagnóstico anatomopatológico, confiere un mal pronóstico en nuestros pacientes. La respuesta a anticalcineurínicos, permitiría, conforme a algunas recomendaciones actuales, retrasar o evitar la biopsia renal.

35. ¿CUÁL ES EL MEJOR FÁRMACO AHORRADOR DE CORTICOIDES EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO CORTICODEPENDIENTE?

Nuria Heredia Torres, Francisco Nieto Vega Antonio, Begoña Rodríguez Azor, Verónica Dolores Martínez Rivera, Rocío Elisa Meleiro Pascual

Hospital Materno-Infantil, Hospital Regional Universitario de Málaga.

Objetivos: Evaluar la efectividad de los diferentes fármacos inmunosupresores utilizados habitualmente de primera línea en el tratamiento del síndrome nefrótico idiopático corticodependiente (SNICD).

Métodos: Estudio observacional retrospectivo mediante revisión de historias clínicas de pacientes nacidos entre 2005 y 2019 con diagnóstico de SNICD tratados al menos con un inmunosupresor.

Resultados: Se recogieron 23 pacientes, 21% de ellos mujeres. La edad media al diagnóstico fue de 3,4 años. El tiempo medio entre el diagnóstico y el inicio del primer inmunosupresor fue de 23 meses (con 5,3 años de edad). Sobre los 23 pacientes se realizaron 21 tandas de tratamiento con micofenolato mofetilo (MMF), 11 con ciclofosfamida (CF) y 4 con ciclosporina A (CsA). No existían grandes diferencias entre los tres grupos. El tiempo medio de tratamiento fue de 23,9 meses con MMF, 2 meses con CF y 15 meses con CsA. Todos fueron efectivos en reducir la tasa de recidivas/año antes y después del tratamiento (MMF 6,3/2, $p = 0,005$; CF 6,7/1,8, $p = 0,003$; CsA 7,9/2,5, $p = 0,28$) y en aumentar la supervivencia libre de recidivas en días (MMF 107/588, $p = 0,005$; CF 154/538, $p = 0,003$; CsA 60,5/385, $p = 0,07$). No se observaron diferencias en tasas de recidivas ni supervivencia al comparar los inmunosupresores entre sí. Al comparar tasa de recidivas/año entre primer y segundo año de tratamiento, se observó una disminución no estadísticamente significativa (MMF 0,87/0,62, $p = 0,4$; CsA 1/0, $p = 0,42$). Se observó, además, un aumento no estadísticamente significativo al comparar la tasa de recidivas/año durante el tratamiento y tras suspenderlo (MMF 0,76/2,09, $p = 0,23$; CsA 0/2,5, $p = 0,22$). En cuanto a las reacciones adversas, se objetivaron en 5/17 pacientes tratados con MMF, 2/11 con CF y 2/4 con CsA, todas ellas leves y reversibles al disminuir o suspender el tratamiento.

Conclusiones: Aunque el tamaño muestral es una limitación, los tres inmunosupresores parecen ser igualmente efectivos, mejorando tanto tasa de recidivas/año como supervivencia libre de recidivas, por lo que pensamos que la elección del fármaco inicial debería basarse fundamentalmente en el perfil de seguridad. Parece existir cierto fenómeno de dependencia al suspender no sólo CsA, sino también MMF. Si bien los efectos adversos observados fueron leves, la posible toxicidad gonadal por CF no pudo ser evaluada en este estudio, por lo que debe usarse con precaución.

36. EFECTIVIDAD Y PRONÓSTICO RENAL EN EL TRATAMIENTO DEL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE EN PEDIATRÍA

Lina Catherine Hernández Zúñiga¹, Pedro Arango Sancho¹, Ana Vinuesa Jaca¹, Yolanda Calzada Baños¹, Elena Codina Sampera¹, Víctor López Báez¹, Laia Martí Mas², Álvaro Madrid Aris¹

¹Hospital Sant Joan de Déu, Barcelona. ²Centre Hospitalari de Manresa-Fundació Althaia, Manresa.

Objetivos: Reportar la respuesta a los diferentes tratamientos y el pronóstico renal en una cohorte de pacientes con síndrome nefrótico corticorresistente (SNCR).

Métodos: Estudio observacional retrospectivo en pacientes afectos de SNCR. Para ello se recogieron los resultados de la histología, las diferentes pautas de tratamiento utilizadas en cada caso y la evolución de la función renal, determinándose los resultados en cuanto a remisión y supervivencia renal en los diferentes grupos.

Resultados: De la cohorte inicial de 37 pacientes se incluyeron 33, excluyéndose 4 pacientes con SNCR genético tipo finlandés. La edad media al diagnóstico fue de 6,1 años. El 54,5% fueron mujeres. Respecto a la biopsia inicial, el 45,5% correspondió a cambios mínimos (15 pacientes), 27,3% (9) glomeruloesclerosis focal y segmentaria, 15,1% (5) proliferación mesangial difusa y 12,1% (4) otros. El promedio de seguimiento fue 53 meses (3-115 meses). Recibieron ciclosporina (CyA) 27 pacientes (84,4%), presentando remisión completa el 66,7% (18) de ellos y el 22,2% (6) respuesta parcial. De los pacientes en remisión completa, el 33% presentó al menos una recaída tras 17 meses de tratamiento (7-27 meses). Se administró rituximab en 12 pacientes (37,5%), de los cuales 7 respondieron parcialmente a inmunosupresores. El 100% de los pacientes respondedores con nuevas recaídas presentaron remisión completa tras administración de rituximab, aunque 3 tuvieron recaídas posteriores (60%) tras 21 meses de tratamiento (12-34 meses). El 57% de los pacientes que no respondieron a inmunosupresores tampoco lo hicieron a rituximab, permitiendo el ofatumumab la remisión completa en uno de ellos. Al relacionar los resultados con la histología vimos como la remisión en cambios mínimos y proliferación mesangial difusa fue de 100% y 80%, respectivamente, siendo sin embargo del 33,3% en glomeruloesclerosis focal y segmentaria. Del mismo modo, la insuficiencia renal fue más frecuente en paciente con glomeruloesclerosis focal y segmentaria (77,7%). De las remisiones (24; 72,7%), 3 fueron parciales (9,1%) y 6 (18,2%) no respondieron a ningún tratamiento inmunosupresor, con necesidad de trasplante renal en 2 de ellos (6%) y con 1 fallecido por causa infecciosa (3%).

Conclusiones: La histología y, en especial, la glomeruloesclerosis focal y segmentaria, juegan un papel pronóstico en el SNCR con menor tasa de remisión y un mayor deterioro de la función renal y necesidad de trasplante renal asociada.

37. EFECTIVIDAD Y SEGURIDAD DEL TRATAMIENTO CON RITUXIMAB EN EL SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICODEPENDIENTE

Nuria Heredia Torres, Francisco Antonio Nieto Vega, Verónica Dolores Martínez Rivera, Begoña Rodríguez Azor, Rocío Elisa Meleiro Pascual

Hospital Materno-Infantil, Hospital Regional Universitario de Málaga.

Objetivos: En los últimos años, rituximab, un anticuerpo monoclonal quimérico anti-CD20, se ha convertido en una prometedora opción terapéutica en el síndrome nefrótico idiopático corticodependiente (SNICD). Nuestro objetivo es evaluar la efectividad de rituximab en niños con SNICD, así como una aproximación a su perfil de seguridad.

Métodos: Estudio descriptivo retrospectivo de niños diagnosticados de SNICD tratados en nuestro centro con rituximab durante el curso de su enfermedad (dos dosis de 375 mg/m² separadas 2 semanas) con seguimiento posterior durante al menos 9 meses. Se recogieron datos clínicos y analíticos de estos pacientes.

Resultados: Se trataron 3 casos, 2/3 mujeres. La mediana de edad al debut fue de 3 años (rango 2-3). Previamente habían recibido tratamiento con ciclofosfamida (1/3), ciclosporina (2/3), tacrolimus (3/3) y micofenolato (3/3). En 1/3 casos se repitió un segundo ciclo de tratamiento tras reaparecer las recidivas. La mediana de tiempo de evolución de la enfermedad hasta el inicio de rituximab fue de 13 años (rango 11-14). La mediana de tiempo hasta la recuperación de la cifra de CD20 fue de 281 días (rango 263-595), siendo la mediana hasta la primera recidiva de 398 días (rango 307-587) (tiempo hasta la primera recidiva sin inmunosupresor de 125 días, rango 89-129). La mediana de tasa de recidivas/año fue de 5,8 (rango 5,6 -6) sin otros inmunosupresores y 0,8 (rango 0,6 -1,4) tras rituximab. En 2/3 pacientes se mantuvo tratamiento coadyuvante con tacrolimus tras la administración de rituximab. Presentaron efectos secundarios 2/3 pacientes, todos leves: 1 paciente presentó reacción infusional y 1 presentó sín-

drome pseudogripal. La mediana de tiempo de seguimiento tras el inicio de rituximab fue de 329 días (rango 261-1.461 días).

Conclusiones: Rituximab es efectivo tanto en el mantenimiento de la remisión como en la reducción de la tasa de recidivas. Sin embargo, dados sus potenciales efectos adversos graves, se reserva a casos refractarios a otros inmunosupresores o con efectos secundarios graves por la corticoterapia. La experiencia en nuestro centro no mostró ningún efecto secundario grave. Al igual que en otros estudios, parece haber una correlación entre la recuperación de la cifra de CD20 y la reaparición de recidivas, siendo un importante parámetro a monitorizar en el seguimiento de estos pacientes.

38. LEVAMISOL COMO TRATAMIENTO EFICAZ EN LOS PACIENTES CON SÍNDROME NEFRÓTICO IDIOPÁTICO Y ATOPIA

María Teresa Alarcón Alacio¹, María Teresa Penela Vélez de Guevara¹, María del Mar Ballesteros García¹, Elena Rodríguez Corrales¹, Miguel Zafra Anta¹, Beatriz Fernández Manso, Julia Alonso de la Hoz
Hospital de Fuenlabrada.

Objetivos: Analizar las características de los pacientes con síndrome nefrótico idiopático y atopia y/o alergia alimentaria IgE mediada, así como su respuesta a levamisol como fármaco ahorrador de esteroides.

Métodos: Estudio retrospectivo de los pacientes con síndrome nefrótico idiopático (SNI) y atopia (definido como la presencia de asma, dermatitis atópica y/o rinoconjuntivitis (RC)) y/o alergia alimentaria IgE mediada, con seguimiento en H. de Fuenlabrada entre los años 2006 y 2020. Evaluar su respuesta a fármacos ahorradores de esteroides.

Resultados: El 50% de los pacientes con síndrome nefrótico (8/16) presentó síntomas compatibles con atopia y/o alergia alimentaria IgE mediada. Edad media al debut del síndrome nefrótico: 5,3 años, similar a los pacientes no atópicos (5,5 años). Varones 62,5% (5/8), frente al 50% de los pacientes no atópicos. Corticorresistentes: 1/8 y corticosensibles 7/8, de los que fueron corticodependientes el 57% (4/7). Manifestaciones clínicas: 3 pacientes asma, 3 dermatitis atópica, 2 pacientes RC alérgica y 2 alergia a proteínas de leche de vaca IgE mediada. Entre las alteraciones analíticas el 50% de los pacientes con atopia presentaron eosinofilia mantenida, frente al 12,5% de los pacientes no atópicos, con diferencias en relación a la eosinofilia máxima (media 745 vs 407), aunque no significativo estadísticamente. Del total de pacientes con SNI, 6 fueron tratados con levamisol, mejorando la corticodependencia en el 75% de los pacientes con atopia tratados (3/4), frente a la ausencia de respuesta en los pacientes no atópicos (0/2). El 50% de los pacientes con atopia tratados con levamisol (2/4) entraron en remisión completa tras el mismo. De estos, 75% (2/3) presentaba eosinofilia al debut y mantenida posteriormente, manifestación poco frecuente en el SNI y en nuestra muestra (18% al debut y 31% mantenida).

Conclusiones: La atopia y la APLV IgE mediada es más prevalente en la población con síndrome nefrótico infantil en nuestro estudio, hallazgo conocido y recogido en la literatura científica. Este subgrupo de pacientes puede responder mejor al tratamiento con levamisol, probablemente debido a que se trata de un agente inmunomodulador, hallazgo que debería investigarse en muestras más amplias. La eosinofilia al debut y mantenida en la evolución podría ser un marca-

dor de respuesta a este fármaco. Además, es un fármaco barato y con escasos efectos secundarios.

39. SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO TIPO FINLANDÉS Y AFECTACIÓN NEUROLÓGICA

Maria Planella Cornudella¹, César David Llanos Sanclemente², Víctor Pérez Beltrán³, Mercedes López González³, Marina Muñoz López³, Iratxe Tapia Torrijos³, Núria Visa Reñé¹, Gema Ariceta Iraola³

¹Nefrología Pediátrica, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida.

²Pediatría, Universidad del Valle Colombia. ³Nefrología Pediátrica,

Hospital Universitari Vall d'Hebron, Barcelona.

Introducción y objetivos: El síndrome nefrótico congénito más frecuente es el síndrome nefrótico finlandés (SNF) causado por mutaciones con pérdida de función del gen-*NPHS1*. En los últimos años el pronóstico vital de estos pacientes ha mejorado notablemente si bien el grupo finlandés ha descrito afectaciones neurológicas (AN) importantes en algunos pacientes. El objetivo de este estudio fue valorar el estado neurológico de los pacientes con SNF en nuestra serie.

Métodos: Estudio retrospectivo, transversal y descriptivo de pacientes con SNF confirmado genéticamente durante los años (2009-2019) en nuestro centro. Mediante la revisión de la historia clínica electrónica se valoró clasificó el compromiso neurológico mediante las escalas GMFCS-E&R (basado en el movimiento auto-iniciado por el paciente) y MACS (Manual Ability Classification System) (1-mejor puntuación, 5-peor puntuación).

Resultados: Se describen 10 pacientes (60% varones) con SNF de 6,3 años (0,5-10,5) actualmente. La edad de debut fue 2,5 semanas (0,5-9), y la edad gestacional de 36,5 ± 1,5 semanas. Antecedentes familiares de SNF en un 40% y consanguinidad en un 33%. Clínica al debut: convulsiones (2/10), anasarca (2/10), edemas EEII (2/10), sepsis/peritonitis primaria (1/10), hipoalbuminemia (1/10) y cribado familiar (1/10). Presentaron una albúmina media de 0,95 ± 0,34 g/dL y un índice proteínas/creatinina en orina de 51,8 ± 36 mg/mg. En el 50% de los pacientes (5/10) se observó sintomatología neurológica: convulsiones (1/5), hipotonía (3/5) y exploración neurológica patológica tras paro cardíaco (1/5), a los 1,3 (0-7) meses de vida. El diagnóstico inicial fue: encefalopatía hipóxico-isquémica (2/5), leucomalacia gangliobasal (1/5), encefalopatía hiperbilirrubinémica (2/5) y accidente cerebrovascular (1/5). Se realizó RMN al 80% de la serie (5/8 alteradas) y todos los pacientes con AN presentaron afectación de los ganglios de la base (pálido 60%, caudado 20% y putamen 20%). El diagnóstico definitivo de AN fue: tetraparesia distónica (2/5), diplegia espástica (1/5), hemiparesia espástica (1/5) e hipertonia-distonia y adiadococinesia en un lactante de 6 meses (1/5). Los pacientes con AN presentan puntuaciones en la escala GMFCS-E&R 3 ± 1,4 (2-5) y MACS 2,7 ± 1,5 (1-4) (no evaluado el paciente de 6m). Evolutivamente un 30% de los pacientes con AN padecen además hipoacusia neurossensorial severa. Todos los pacientes con afectación neurológica están escolarizados con adaptación curricular.

Conclusiones: En nuestra serie, el 50% de pacientes con SNF padecen manifestaciones neurológicas de gravedad moderada, con afectación de los ganglios basales. Es esencial el diagnóstico y seguimiento neurológico y audiológico de estos pacientes para optimizar su cuidado.