

Síndrome Nefrótico Congénito

Dr. Eugenio Rodríguez S.¹; Dr. Gustavo Ríos R.²; Dr. Carlos Saieh A.¹; Dr. Federico Puga C.¹

CONGENITAL NEFROTIC SYNDROME.

Two cases of Idiopathic congenital nephrotic syndrome in infants are presented. One had the features of Finnish type nephrotic syndrome, and the other of focal glomerulosclerosis, both on clinical and pathological grounds. Both types of congenital nephrosis have poor prognosis and patients usually die before the second years of life, as a consequence of infections or chronic renal failure. Renal transplantation has been reported to be successful in a few cases.

Clásicamente se define como Síndrome Nefrótico (S.N.), a aquella entidad en que coexisten proteinuria, hipoproteinemia (preferentemente hiposerinemia), edema e hiperlipemia (hipercolesterolemia)¹. Para que aparezca clínicamente este síndrome, la proteinuria debe exceder los 100mg. por Kilo de peso por día².

Desde el punto de vista práctico, los síndromes nefróticos han sido clasificados de diferentes formas. Existen numerosas publicaciones que ha-

cen un enfoque clínico de este síndrome³⁻⁴. El síndrome nefrótico congénito, denominado también "infantil" es aquel que aparece en el curso del primer año de vida y puede o no ser de naturaleza heredo familiar.

El síndrome nefrótico congénito se inicia generalmente en las primeras semanas de la vida con edema y proteinuria. La lesión, resistente al tratamiento habitual, conduce a la muerte en meses o pocos años, ya sea por infecciones intercurrentes o por insuficiencia renal. La biopsia renal es ayuda en el pronóstico y la tipificación de la lesión.

Se presentan dos casos de síndrome nefrótico

¹ Unidad de Nefrología. Hospital Luis Calvo Mackenna.

² Médico pediatra. Hospital Carlos van Buren, Valparaíso.

con síntomas antes del primer año de vida.

Casos Clínicos

R.R.S. nacido en marzo de 1976 de parto de término normal. Sexo femenino, peso de nacimiento 3.475. Sin antecedentes familiares de importancia. A los 5 meses de vida comenzó a presentar edema, diagnosticándose síndrome nefrótico e indicándose corticoterapia. A pesar de ella, mantuvo proteinuria significativa. A los 11 meses de vida presentó una recaída, manifestada clínicamente por anasarca. Se hospitalizó, diagnosticándose síndrome nefrótico impuro de tipo Finlandés. Se trató con corticoides, plasma y Furosemida. Su evolución fue tórpida, caracterizándose por diarreas frecuentes e infecciones respiratorias, dándose de alta con edema, proteinuria y signos de insuficiencia renal.

Al año seis meses reingresó por edema, pérdida progresiva de la función renal e hipertensión arterial refractaria a la terapia habitual, requiriendo posteriormente de diálisis peritoneal. Falleció por bronconeumonía hemorrágica.

La biopsia renal efectuada en dos oportunidades y la necropsia demostraron dilatación marcada de los túbulos proximales con hialinización glomerular progresiva.

R.A.C.C., nacido en Diciembre de 1979 de parto de término normal. Sexo masculino, peso de nacimiento 3.500 g. antecedentes familiares de importancia.

A los 2 meses de vida se practicó hernioplastia, pesquisándose ascitis y síndrome nefrótico. A los 4 1/2 meses reingresó con convulsiones tónicas crónicas y diarrea, desnutrición moderada, edema generalizado, lesiones eritematopapulosa descaemativas en el dorso y cuero cabelludo, posición anormal de la extremidad superior izquierda, con mano en gota y fluxión del tobillo izquierdo. Proteinuria que oscilaba de 0,4 a 0,8 g. 0/00, colesterol de 199 mg. 0/0, lipemia 1.661 mg.0/0, creatinina 0,14 mg.0/0 y VDRL (-). Glucosurias y urocultivos negativos, sedimento urinario normal. IgG, IgA y C3 normales. La radiografía de huesos largos demostró reacción periosteal con bandas de osteoporosis en las metafisis. La radiografía de mano y cráneo para silla turca fueron normales. Las calcemias oscilaron entre 3,9 y 7,1 mg. 0/0 con fosfemia de 4 a 8 mg0/0. La calciuria fluctuó a entre 0,8 a 5 mg/24 horas y la fosfaturia fue de 2,6 mg/24 horas. La biopsia renal demostró una glomerulosclerosis focal, no encontrándose dilataciones tubulares proximales.

Evolucionó con diarrea persistente, refractaria a tratamiento, que llevó al paciente a repetidas hipovolemias y desórdenes hidroelectrolíticos y ácido básicos, requiriendo hidratación parenteral

y transfusiones de plasma. En forma intercurrente presentó varicela y piodermitis que requirió antibióticos y vaciamiento quirúrgico de abscesos, siendo posteriormente tratado con prednisona de acuerdo a los esquemas habituales⁵.

COMENTARIO

El síndrome nefrótico en niños se presenta habitualmente después de los 2 años de edad³. Sólo del 1 al 60/o de los pacientes nefróticos inician su cuadro antes del año. En la literatura algunos autores denominan a estos últimos como tipo infantil¹.

Los síndromes nefróticos infantiles pueden dividirse en:

Idiopáticos:

- Congénito de tipo Finlandés
- con esclerosis mesangial difusa
- con cambios mínimos
- con esclerosis glomerular focal
- con glomerulonefritis membranosa

Secundarios:

- asociada a sífilis congénita
- con otras infecciones
- por intoxicación mercurial
- por malformación congénita
- con tumor renal

De los síndromes nefróticos congénitos idiopáticos, describiremos someramente algunos que guardan relación con los casos presentados.

El tipo Finlandés, tiene carácter hereditario recesivo. La enfermedad puede sospecharse en el útero mediante la ecografía y en el recién nacido por el gran tamaño de la placenta y proteinuria con hiposerinemia. El resto de las manifestaciones clínicas no difieren de cualquier otro tipo de síndrome nefrótico idiopático. Desde el punto de vista histopatológico, la lesión glomerular puede ir desde el aumento de la celularidad (glomerulitis), a la esclerosis focal y global. La lesión más características se presentan en los túbulos contorneados proximales, especialmente corticales, los que se encuentran dilatados semejando el cuello de un cisne. Existe además aumento del espacio de Bowman. No debe confundirse este aspecto con la enfermedad microquistica renal, error en que varios autores incurren al describir dicha lesión, en la cual ésta es predominantemente medular (riñón en esponja).

Los niños que padecen esta afección son resistentes a la terapia esteroideal y/o inmunosupresora, falleciendo generalmente antes del primer año

de vida. En forma excepcional llegan al segundo¹³.

El otro caso presentado corresponde a una glomeruloesclerosis focal, lesión que aparece con mayor frecuencia en algunos síndromes nefróticos de niños mayores y se caracteriza por una desnutrición fibrosa y global del glomérulo. Al comienzo suele observarse, en el microscopio electrónico, alteraciones de la membrana basal consistentes en "flecós" e irregularidades de ella con proliferación y leve invasión del mesangio.

El resto de las lesiones enumeradas se presentan en forma mucho más rara, con la excepción de la sífilis, que produce el único síndrome nefrótico congénito de un buen pronóstico, dado la excelente respuesta a la terapia antibiótica.

En los casos de esta comunicación, no cabe duda que el primero corresponde al llamado síndrome nefrótico congénito tipo Finlandés, pues la histopatología es característica, en otras palabras, dilatación tubular proximal, refractariedad a la terapia habitual y evolución acompañada de infecciones frecuentes con avance progresivos a la insuficiencia renal, concordante con la experiencia de Hallman, en Helsinki⁸⁻⁹, que reunió 75 casos entre los años 1965 y 1973 sin sobrevivida después de los 2 años.

El segundo caso, aunque de inicio muy precoz, corresponde a una glomeruloesclerosis focal. Estaríamos por lo tanto en presencia de un síndrome nefrótico infantil idiopático de mal pronóstico como lo ha descrito Habib y Bois¹⁰, que reunieron 17 casos con una mortalidad cercana al 50% en los primeros meses después de haber efectuado el diagnóstico.

Aunque raro, el síndrome nefrótico congénito debe sospecharse frente a un niño con antecedentes de placenta grande, proteinuria, edema al nacer o ambos, resistencia a la terapia esteroidea e insuficiencia renal progresiva, apareciendo en algunos casos lesiones histopatológicas características.

Los trasplantes renales efectuados hasta el momento¹³⁻¹⁴ han tenido relativo éxito siendo el único recurso terapéutico eficaz en esta grave enfermedad.

RESUMEN

Se presentan dos casos de síndrome nefrótico congénito idiopático: uno de tipo Finlandés en que no se confirmó carácter hereditario autosómico y recesivo y el segundo, una glomeruloesclerosis focal siendo ambos de mal pronóstico por la refractariedad a la terapia y su evolución invariable a la insuficiencia renal o muerte por infección.

REFERENCIAS

- 1 James J. Renal Diseases in Childhood. pag. 196. The C.B. Mosby Co., Saint Louis. 1972.
- 2 Roberti E., Muñoz Arispe R. and Gordillo G. Pathophysiology of edema in the Nephrotic Syndrome. In "Pediatric Nephrology." Ed. Strauss J. Vol. 5: 17; 1978.
- 3 Puga F., Rodríguez E., Zilleruelo G. Síndrome Nefrótico en el niño. Rev. Chil. Pediat. 45: 47; 1974.
- 4 Puga F., Rodríguez E., Allende N., et al. Síndrome Nefrótico Idiopático. Correlación anatómo clínica. Rev. Chil. Pediat. 45: 147; 1974.
- 5 Arneil G.C. The Nephrotic Syndrome. Ped. Clin. of N.A. 18 (2): 547; 1971.
- 6 Durmoux R. Le Síndrome Nefrotique Congenital. Rev. Med. Toulouse 4: 25; 1968.
- 7 Mathieu H. et Habib R. Syndromes Nefrotiques Congenitaux. Journées Parisiennes de Pédiatrie. Ed. Flammarion Vol. 1: 287; 1968.
- 8 Hellman H.M. Das Kongenitalia Nephrotische Syndrom. Erg. In. Med., Kinderhelk 1: 30; 1970.
- 9 Hellman H.M. Congenital Nephrotic Syndrome. Nephron 11: 101; 1973.
- 10 Habib R. Heterogenité des Syndromes Nephrotiques a debut precoce de nourrisson. Helv. Paedit. Acta 28: 91; 1973.
- 11 Huttuner N.P. Congenital Nephrotic Syndrome of Finnish Type. Arch. Dis. Child. 51: 344; 1976.
- 12 Hellman H.M. Nephrotic Syndrome in newborn and young infant. Ann. Pediat. Finn. 2: 227; 1956.
- 13 Hoyer D.F. Successful renal transplantation in three children with congenital nephrotic syndrome. Lancet 1: 1410; 1973.
- 14 Floret F.D. Transplantation rénale a l'âge de 2 ans et 4 mois pour syndrome nephrotique congenital. Nouv. Presse Medicale 40: 2701; 1976.
- 15 Kaplan M.B. The Nephrotic Syndrome in the first year of life. Is a pathologic classification possible? J. Pediat. 85: 615; 1974.
- 16 Mota F. Tópicos Selectos en Nefrología. Ed. Interamericana. México. 1976.