

LO QUE ESCONDÍA UNA TALLA BAJA

Rebeca Garrote Molpeceres¹, María Gutiérrez Zamorano², Laura María Sáez García², María José Bartolomé Albistegui³, Amparo Burgos Fernández⁴, Ana Belén Martínez López⁵, Olalla Álvarez Blanco⁵, Francisco Javier Díaz Crespo⁶. Unidad De Nefrología Pediátrica¹, Unidad de Endocrinología Pediátrica³ y Servicio de Pediatría del Hospital Clínico Universitario de Valladolid². Pediatría de Atención Primaria – CS Tudela de Duero (Valladolid)⁴. Servicios de Nefrología Pediátrica⁵ y de Anatomía Patológica⁶ del Hospital Materno-Infantil Gregorio Marañón de Madrid.

INTRODUCCIÓN

La talla baja constituye un motivo frecuente de consulta pediátrica. En su diagnóstico diferencial es fundamental descartar patología sistémica, como la renal. Su origen en contexto de enfermedad renal crónica (ERC) es multifactorial (como insensibilidad a la GH), pudiendo constituir un síntoma guía para su diagnóstico.

RESUMEN DEL CASO CLÍNICO

Motivo de consulta: Varón de 8 años derivado desde atención primaria a consulta de Nefrología infantil tras detección en screening de patología sistémica por talla baja cifras elevadas de urea y creatinina.

Antecedentes familiares: Tío abuelo en rama paterna fallecido antes de los 50 años por insuficiencia renal, trasplantado en 2 ocasiones, etiología desconocida.

Antecedentes personales: Retraso madurativo leve. No alergias conocidas. Calendario vacunal al día. Sin otros datos de interés para el proceso actual.

Exploración física: Peso: 23,4kg (Pc11, DS -1,26), Talla: 122cm (Pc2, DS -2,28), TA: 97/61 mmHg (Pc60/62). Destaca coloración pálido-ictérica, hipotrofia pondoestatural, escleras azules.

Pruebas complementarias:

1.- Analítica sanguínea: Destaca: Hb 10 gr/dl, VCM 81,2 fl. VSG 28 mm. *Bioquímica:* urea 99 mg/dl, creatinina 1,66 mg/dl [FGe (Schwartz 2009): 29,2ml/min/1,73m²], ácido úrico 9,2 mg/dl, proteínas totales 7,1 gr/dl, albúmina 4,7 gr/dl, 25-OH-Vitamina-D 21,80 ng/mL. PTH-Intacta 229 pg/mL.

2.- Gasometría venosa: normal.

3.- Sistemático/sedimento urinario: pH 7, D 1007. *Bioquímica:* Albúmina 2,1 mg/l, Cociente Alb/Cr 5,1 mg/g crea, B2-microglobulina 1,4 mg/l, osmolaridad 339 mOsm/kg.

4.- Estudio de autoinmunidad y patología metabólica: negativo.

5.- Ecografía abdominal: riñones de pequeño tamaño con hiperecogenicidad difusa parenquimatosa sugestiva de patología intrínseca.



Imagen 1: Hiperecogenicidad renal derecha



Imagen 1: Hiperecogenicidad renal izquierda

Evolución clínica:

- Tras detectar insuficiencia renal hiperuricémica se sospecha nefropatía intersticial juvenil y se inicia tratamiento con alopurinol, suplementos de hierro oral y eritropoyetina subcutánea para anemia de procesos crónicos y de 1-OH-vitamina-D por hiperparatiroidismo secundario.
- Se solicita estudio genético de nefronoptosis infantiles a unidad de referencia, con resultado negativo para mutaciones efectuadas. Empeoramiento progresivo de la función renal (urea 190,7 mg/dl, creatinina 2,48 mg/dl [FGe(Schwartz 2009): 19,6ml/min/1.73m²]), solicitando biopsia renal en centro de referencia, donde se confirma sospecha clínica por presencia de lesiones atribuibles a nefropatía intersticial crónica (esclerosis glomerular del 60%, fibrosis intersticial y atrofia tubular moderadas).
- Seguimiento estrecho del paciente en consultas de Nefrología y Endocrinología pediátricas.

CONCLUSIONES / COMENTARIOS

- La nefronoptosis es la causa genética más frecuente de desarrollo de ERC en las primeras décadas de la vida, siendo responsable del 2-15% de ERC.
- Se manifiesta con nefritis tubulointersticial crónica y fallo renal progresivo. Se considera dentro del espectro de las ciliopatías.
- No existe un tratamiento específico sino que solo se dispone de tratamiento de soporte.
- Su reconocimiento temprano, como en el caso de nuestro paciente, puede ayudar a enlentecer la progresión del daño renal optimizando el manejo de su ERC.