

La sonrisa invertida, la clave diagnóstica

Andrea Carmona Bach, Alba González Aumatell, Alejandro Manzanares Quintela,
Eva Barluenga Torres, Maria Méndez Hernández
Hospital Universitari Germans Trias i Pujol

Introducción

La enuresis nocturna es un motivo muy frecuente de consulta en pediatría. Se estima que afecta al 7,5% de niños a los 10 años. Es importante realizar una historia clínica detallada y una exploración física completa para detectar aquellos casos que requieran pruebas complementarias y detectar de forma precoz la presencia de patología subyacente.

En este trabajo se presenta el caso de un paciente con insuficiencia renal grave cuyo motivo de consulta fue la enuresis nocturna junto con síndrome miccional agudo.

Caso clínico

Anamnesis

Niño de 9 años que consulta por disuria y polaquiuria de 3 días.

Asocia también desde los 4 años:

- Enuresis nocturna secundaria
- Escapes diurnos ocasionales
- Chorro miccional intermitente

Antecedentes patológicos

Sin antecedentes de interés

Antecedentes familiares

Padres consanguíneos

Exploración física

- Palidez cutánea
- TA 138/93 → HTA en p99
- Resto anodino

Estudios en urgencias

Proteinuria y hematuria

Analítica: Hb 8,8 g/dL, urea 108,5 mg/dL, creatinina 2,98 mg/dL y FG 22 mL/min/1,73m²

Estudio diagnóstico

Ecografía renovesical: ureterohidronefrosis bilateral grado 4 por posible estenosis uretral

Cistouretrografía miccional seriada: vejiga urinaria de lucha y escasa capacidad de distensión con reflujo vesicoureteral bilateral. Uretra normal

Resonancia magnética medular: sin alteraciones medulares. Ureterohidronefrosis bilateral severa

Resonancia magnética retroperitoneal: engrosamiento mural difuso de la vejiga urinaria

Urodinamia: vejiga de baja capacidad aunque con RPM de 120 mL. Bajas presiones sin contracciones no inhibidas evidentes. Tono esfínter externo normal

Cistoscopia: cistitis bullosa a nivell vesical, vejiga trabeculada y divertículos parametales.

*Biopsia: edema mucosa con eosinófilos e histiocitos
*Estudio microbiológicos negativos

Estudios analíticos y urinarios seriados

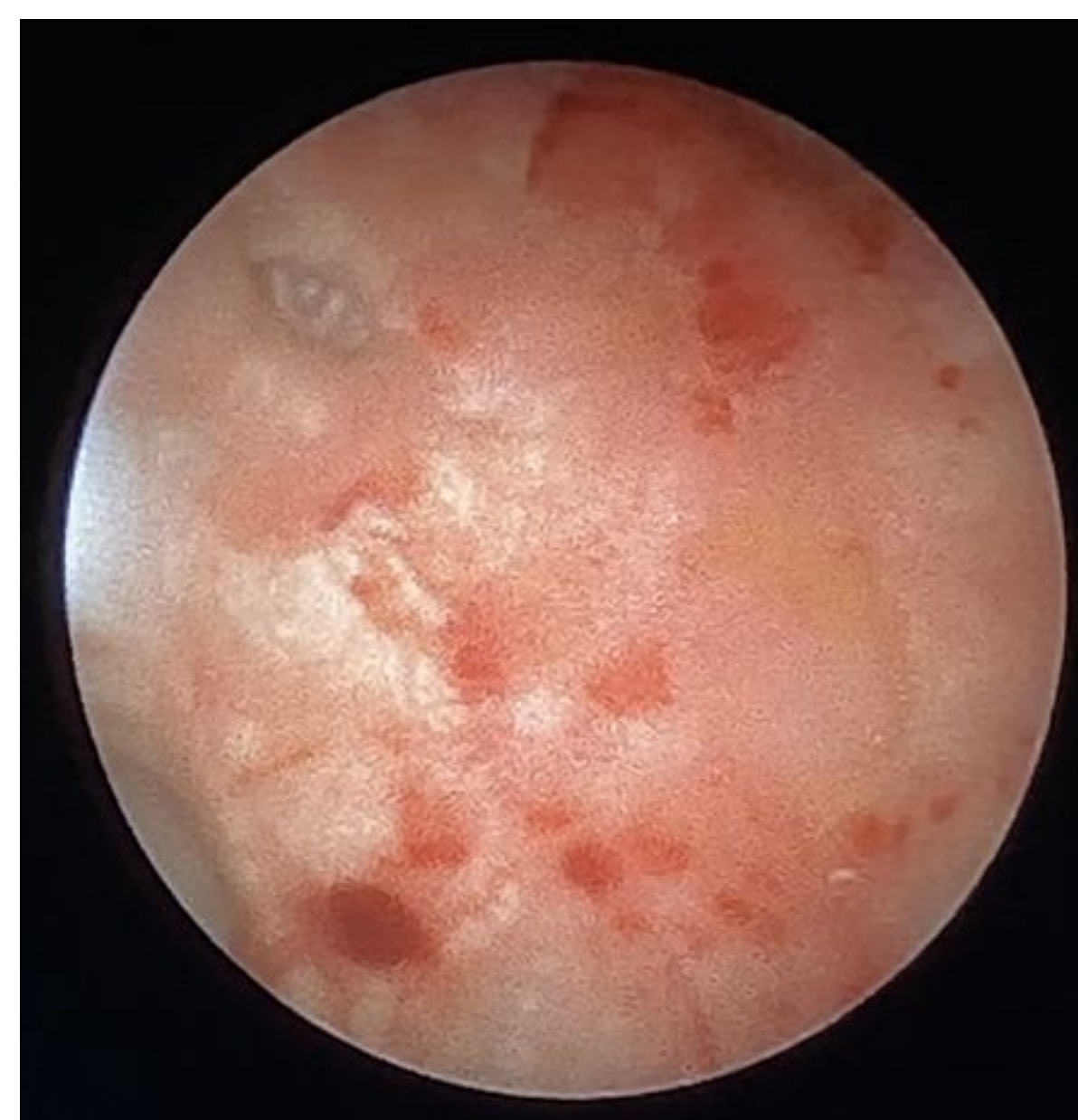
- Hipomagnesemia
- Hiperparatiroidismo secundario
- Anemia normocítica normocrómica



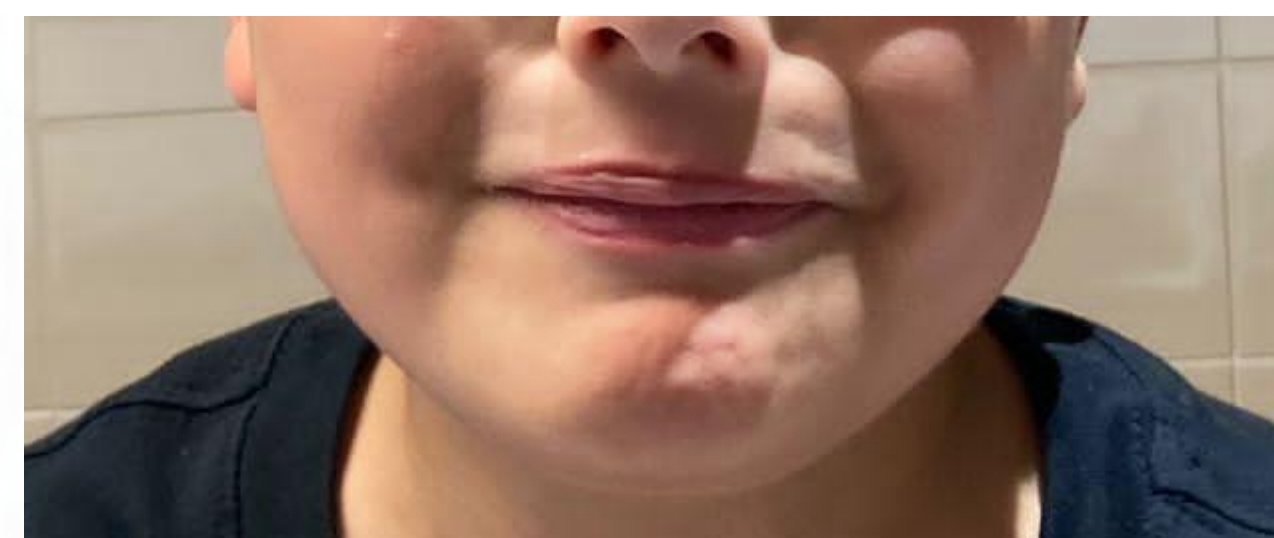
CUMS: reflujo vesicoureteral



RM: hidronefrosis bilateral



Cistoscopia: 1. lesiones exofíticas. 2. trabeculaciones y divertículos



Evolución y tratamiento

Abril 2021: diagnóstico **IRC G4A3 2ª a displasia renal por uropatía**

- Anemia → EPO semanal
- HTA → amlodipino
- Suplementación Mg y VitD
- Actualización calendario vacunal
- Dieta protección renal

→ Sondaje vesical permanente

Mayo 2021: cistoscopia para inyección toxina botulínica vesical



Micciones programadas cada 2h

Mejoría progresiva de la función renal

Julio 2021: inserción de cistostomía suprapúbica

Confirmación diagnóstica de **Síndrome urofacial o de Ochoa**



Vejiga neurógena no neurogénica
Expresiones faciales inusuales

Durante el seguimiento se objetiva **sonrisa facial invertida y lagofthalmos** → exoma mutación gen HPSE2

Conclusiones

El Síndrome urofacial o Síndrome de Ochoa es una enfermedad genética rara que se caracteriza por uropatía obstructiva funcional y expresiones faciales inusuales como la sonrisa invertida. Presenta una herencia autosómica recesiva y se trata de una neuropatía periférica congénita que afecta tanto al centro miccional como al de la sonrisa y el llanto.

Es importante una anamnesis y exploración física exhaustivas para poder realizar una buena orientación diagnóstica. Nuestro caso refleja la importancia de estudiar la enuresis nocturna secundaria para minimizar las complicaciones renales irreversibles.