



SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ATÍPICO ASOCIADO A FIEBRE PERIÓDICA. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Barreda Pérez, Laura; Martínez Iniesta, Gloria; Len Aguilera, Juan Cruz; Carballares Pérez, Janire; García Oguiza, Alberto; Aguirre Pascasio, Lizar. Sección Nefrología Infantil. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Álaba.

INTRODUCCIÓN

El **síndrome hemolítico urémico** (SHU) se define por *anemia hemolítica no inmune, trombocitopenia e insuficiencia renal aguda*. Cursa con lesión endotelial sistémica llamada microangiopatía trombótica (MAT).

La mayoría de los casos son causados por una infección entérica por *Escherichia coli* productora de toxina Shiga (STEC: Shiga Toxin *Escherichia Coli*) u otros gérmenes productores de verotoxina (VTEC): SHU típico o STEC(VTEC)-SHU. Raramente, el SHU se produce por una desregulación de la vía alternativa del complemento determinada por alteraciones genéticas. Este tipo de SHU se denomina SHU atípico (SHUa), una enfermedad grave, de elevada morbimortalidad.

Eculizumab, es un anticuerpo monoclonal que se une a C5 y produce una interrupción del proceso de MAT, con mejoría de la función renal a largo plazo.

El **síndrome PFAPA** se caracteriza por *fiebre periódica, amigdalitis, aftas orales o adenopatías*. Su diagnóstico se basa en criterios clínicos y se debe realizar un diagnóstico diferencial con otras causas de fiebre recurrente.

CASO CLÍNICO

Niño de 7 años, sin antecedentes, que presenta fiebre y odinofagia de 24 horas de evolución, dolor abdominal y hematuria macroscópica. Ausencia de diarrea, fármacos u otras infecciones en días previos. En la evaluación inicial, se constata fallo renal agudo, plaquetopenia y anemia hemolítica no inmune. Inicia tratamiento precoz con Eculizumab por sospecha de SHU atípico. Presenta una evolución renal y hematológica favorables.

El estudio bioquímico detecta valores bajos de MCP y el estudio genético evidenció una variante patogénica en heterocigosis en MCP (*membran cofactor protein*).

En los siguientes meses, presenta cuadros recurrentes de fiebre, odinofagia y exudado amigdalar, sin detectar en ningún episodio etiología infecciosa y sin reagudización de la enfermedad de base. Estos episodios dificultan la administración del esquema de Eculizumab.

Se descartan causas genéticas de fiebres periódicas y por criterios clínicos se diagnostica de **síndrome de PFAPA** con buena respuesta a corticoides.

Adicionalmente, en su evolución, presenta tics motores y fónicos, pendientes de filiar.

CONCLUSIONES

El SHUa es una entidad ultrarara, por lo que hay que mantener un alto grado de sospecha para el diagnóstico precoz.

El Síndrome de PFAPA y los tics motores que presenta nuestro paciente no se ha demostrado que tengan relación con la enfermedad de base ni con la medicación administrada.

Es importante destacar que la incidencia de los episodios febriles, de buena evolución puede obstaculizar la administración de Eculizumab como terapia de mantenimiento del SHUa, con el consiguiente riesgo de reagudización.