

NEFROCALCINOSIS NEONATAL PERSISTENTE SIN ALTERACIONES DEL METABOLISMO CALCIO-FÓSFORO PRODUCIDO POR UNA MUTACIÓN EN EL GEN *SLC34A1*

Cabezas Alfonso, B.¹ ; Guillermo Rodríguez, C.¹ ; Escobar Pirela, HD.¹ ; Navarro Romero, JP.¹ ; García Díaz, JD.² ; Blázquez Gómez, CJ.^{1,2}

1. Hospital Universitario de Torrejón
2. Hospital Universitario Príncipe de Asturias

INTRODUCCIÓN

- La nefrocalcinosis consiste en el **depósito de calcio a nivel renal**, cuya técnica de imagen de elección es la **ecografía**.
- Su etiología es muy variada, destacando a nivel neonatal el uso de diuréticos o la presencia de algunas tubulopatías renales como el síndrome de Bartter o la acidosis tubular renal entre otras.
- Hasta en un 30% de los casos, su etiología es desconocida.

CASO CLÍNICO

- **Niña de 3 años**, de progenitores no consanguíneos, aunque de misma localidad geográfica.
- **Antecedentes obstétricos**: embarazo, gestación y parto sin incidencias. En último control ecográfico prenatal se detecta: **hiperecogenicidad renal** bilateral con **imágenes puntiformes** en las pirámides renales, persistente, sin otros datos de interés.
- **Seguimiento**: buen desarrollo psicomotor y ponderoestatural. Exploración física, oftalmológica y auditiva irrelevantes. Como única incidencia clínica infección urinaria aislada por *E coli*, con buena respuesta al tratamiento antibiótico.
- **Pruebas complementarias**: función renal glomerular, tubular y metabolismo calcio-fósforo en sus límites normales. No datos bioquímicos ni clínicos sugerentes de ninguna tubulopatía renal ni metabolopatía en ninguno de los controles realizados.
- En la **familia** destaca la presencia de **cólicos renales** en rama paterna. Ecografías renales tanto en progenitores como en hermana normales.

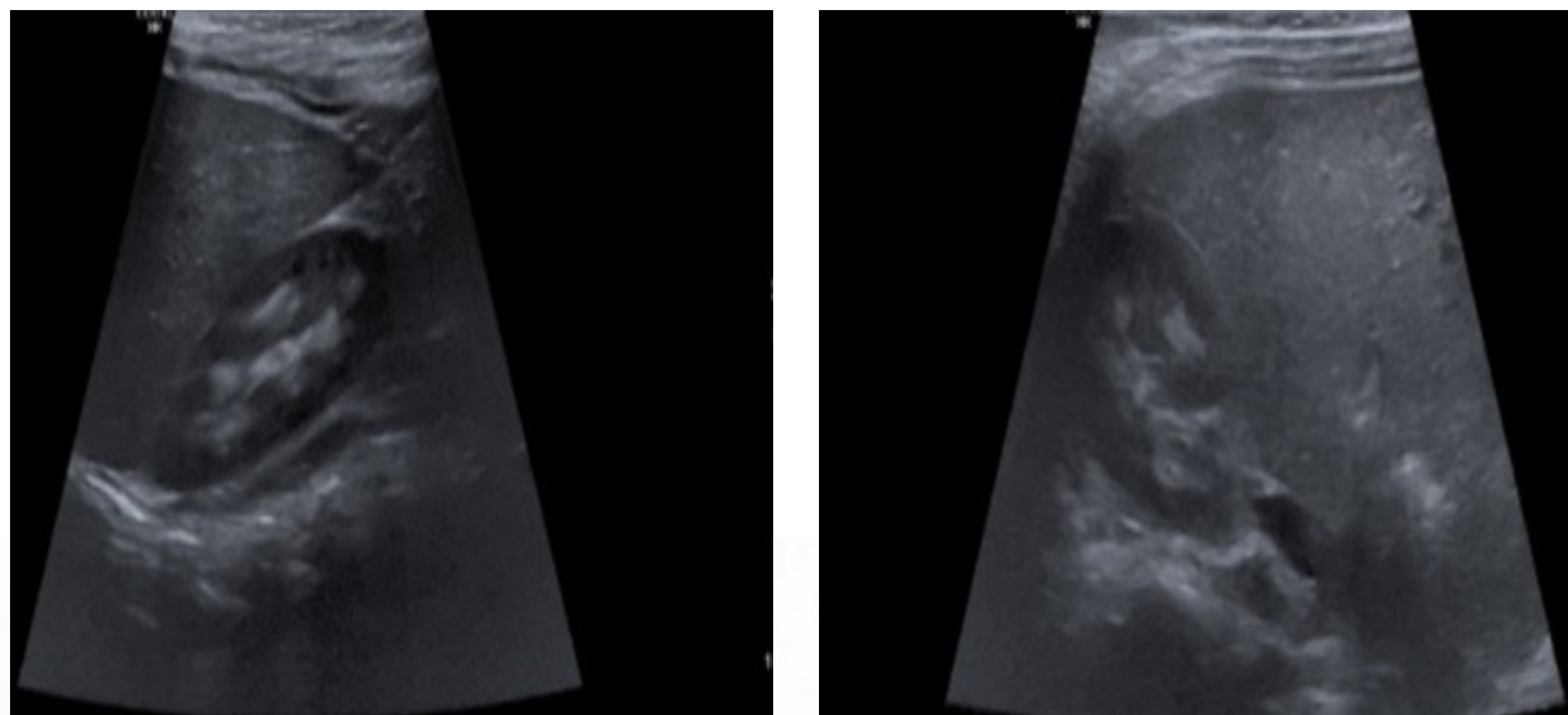
Estudio genético

Secuenciación masiva de genes asociados a nefrocalcinosis:

Mutación previamente no descrita (**c.1728G>A** ó **p.W576***) en homocigosis en el gen ***SLC34A1***, que codifica para el cotransportador Na/P tipo 2. Ambos progenitores son portadores heterocigotos.

Evolución

La nefrocalcinosis ecográfica **se mantuvo al mismo nivel** en los siguientes controles como se muestra en las imágenes. La paciente se encuentra en tratamiento con **citrato potásico** con buena tolerancia y adherencia.



Figuras 1 y 2: Hiperecogenicidad renal con imágenes puntiformes en pirámides renales.

CONCLUSIONES

- La nefrocalcinosis persistente en un paciente pediátrico sin estar asociada a tratamientos farmacológicos, **debe ser estudiada** para conocer su etiología.
- Las pruebas de primer nivel incluyen **analítica sanguínea y orina de 24 horas**, junto **despistaje oftalmológico y auditivo**.
- La incorporación del **estudio genético** mediante panel de genes puede identificar su etiología, como ocurre en el caso clínico descrito.

BIBLIOGRAFÍA:

- 1.Heras Benito M, García-Gonzalez MA, Valdenebro Recio M, Molina Ordás Á, Callejas Martínez R, Rodríguez Gómez MA, et al. Necesidad de estudio genético para el diagnóstico de algunos casos de acidosis tubular renal distal. Nefrología [Internet]. 2016;36(5):552–5. Disponible en: <https://www.revistanefrologia.com/es-necesidad-estudio-genetico-el-diagnostico-articulo-S0211699516301096>
- 2.Melgosa M, Moreno JF, Paz L. ENFERMEDADES RENALES MÁS FRECUENTES EN EL PERIODO NEONATAL [Internet]. Aeped.es. Disponible en: https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/14_enf_renales_rn_0.pdf
- 3.Gutiérrez Gallardo M, Martínez Huertas C, Jiménez Coronel V, Milena Muñoz A, Valero Rosa IC, Dávila Arias C. ECOGRAFÍA EN EL DIAGNÓSTICO DE LA NEFROCALCINOSIS. seram [Internet]. 22 de noviembre de 2018. Disponible en: <https://piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/705>