

Caso Clínico

Dra. Ximena Ledezma Rojas

Hospital de Talca

B.U.C

5 años (F.Nac: 28/08/14)

Sin antecedentes mórbidos de importancia

22/05/17 → consulta por:

- Edema generalizado
- Hipoalbuminemia 1,8 mg/dL
- Hipercolesterolemia (363mg/dL)
- Proteinuria muestra aislada 185mg/dL

Se inicia tratamiento con Prednisona 60 mg/mt2/día

Exámenes:

	30/05	07/08
Proteinuria 24 hrs	(-)	(-) muestra aislada
Creatinina	0,15	0,17
Albumina	2,5 mg/dL	4,2

- Completa 6 semanas de tratamiento
- Luego 40 mg/mt²/día x 6 semanas
- Comienza disminución progresiva de corticoides

11/10/17
15 mg/día
Edema
generalizado y
oliguria

Nov. 2017
Proteínas 9,6 gr/Lt
IPC 2
Eco Renal: nefropatía
médica bilateral
Prednisona + Enalapril



Inicio Prednisona
60 mg/mt2/día
+
Enalapril

HTA
Inicio
amlodipino

Exámenes

Hospitalizaciones:
08/11/17- 08/01/18

06/04/18- 16/04/18

18/12/17	
Glucosa : 98 mg/dL	Albumina 2.6 g/dL
Nitrogeno Ureico 12.4 mg/dL	Calcio 8.08 mg/dL
Creatinina 0.12 mg/dL	Fosforo 4.3 mg/dL [2.5 - 6.0]
Colesterol 441 mg/dL	Sodio 141.00 mEq/L
HDL - Colesterol 48.2 mg/dL	Potasio 3.68 mEq/L
LDL – Colesterol 336.5 mg/dL	Cloro 102.0 mEq/L
Trigliceridos 279 mg/dL	
Creatininuria aislada 4.1 mg/dL Proteinuria aislada 914.0 mg/dL IPC 222	

11/10/17
15 mg/día
Edema
generalizado y
oliguria

Nov. 2017
Proteínas 9,6 gr/Lt
IPC 2
Eco Renal: nefropatía
médica bilateral
Prednisona + Enalapril

19/12/17
Ciclosporina
40 mg cada 12 hrs
Cardiosmile

Niveles de Ciclosporina
102 ng/mL

08/01
Albumina 1,6
Proteinuria 5708 mg/dL

HSR
Biopsia Renal:
Desaparición
pedicelar > 97%
Compatible con
forma difusa o
primaria

25/03/18
Micofenolato
800mg/mt2/día

Inicio Prednisona
60 mg/mt2/día
+
Enalapril

HTA
Inicio
amlodipino

01/18
Hospital Militar
PBE

Estudio
genético (-)
Podocina,
Nefrina,
WT1

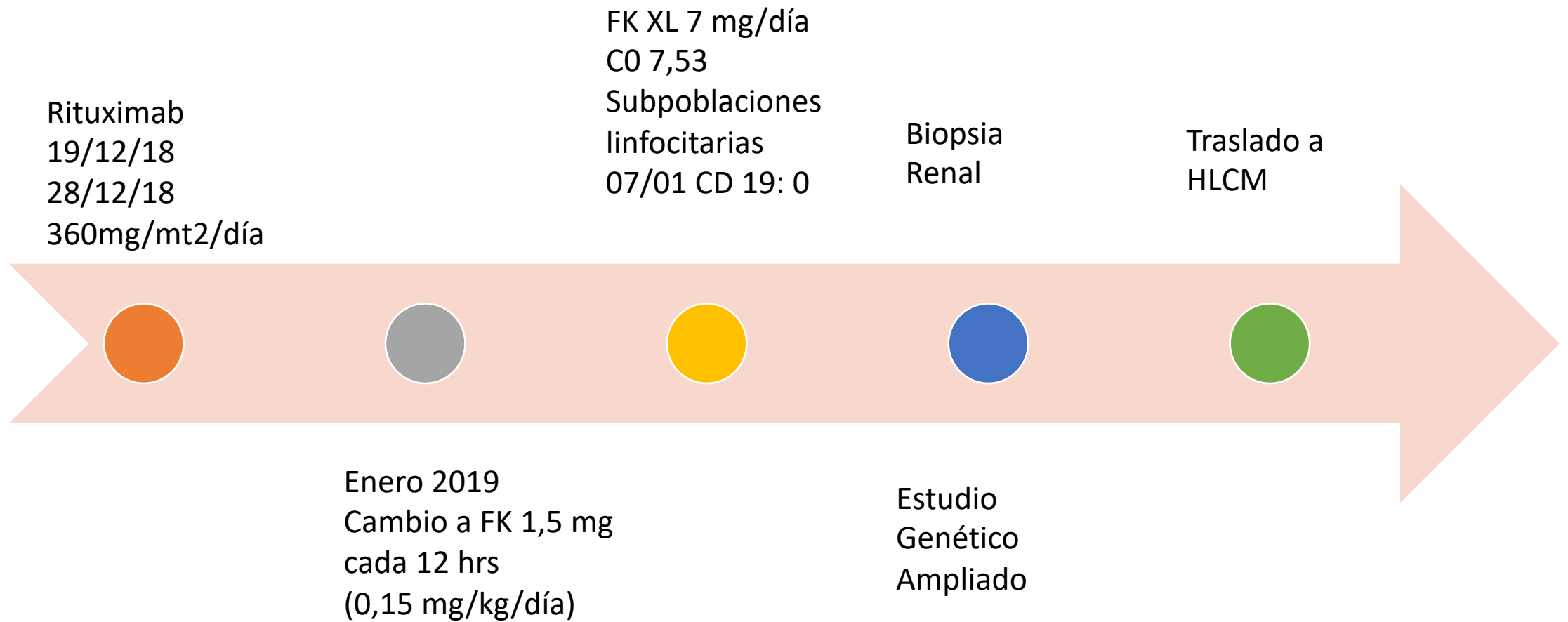
06/04
Albumina 1,3
Proteinuria 374
Creat 31,6
Creat 0,36

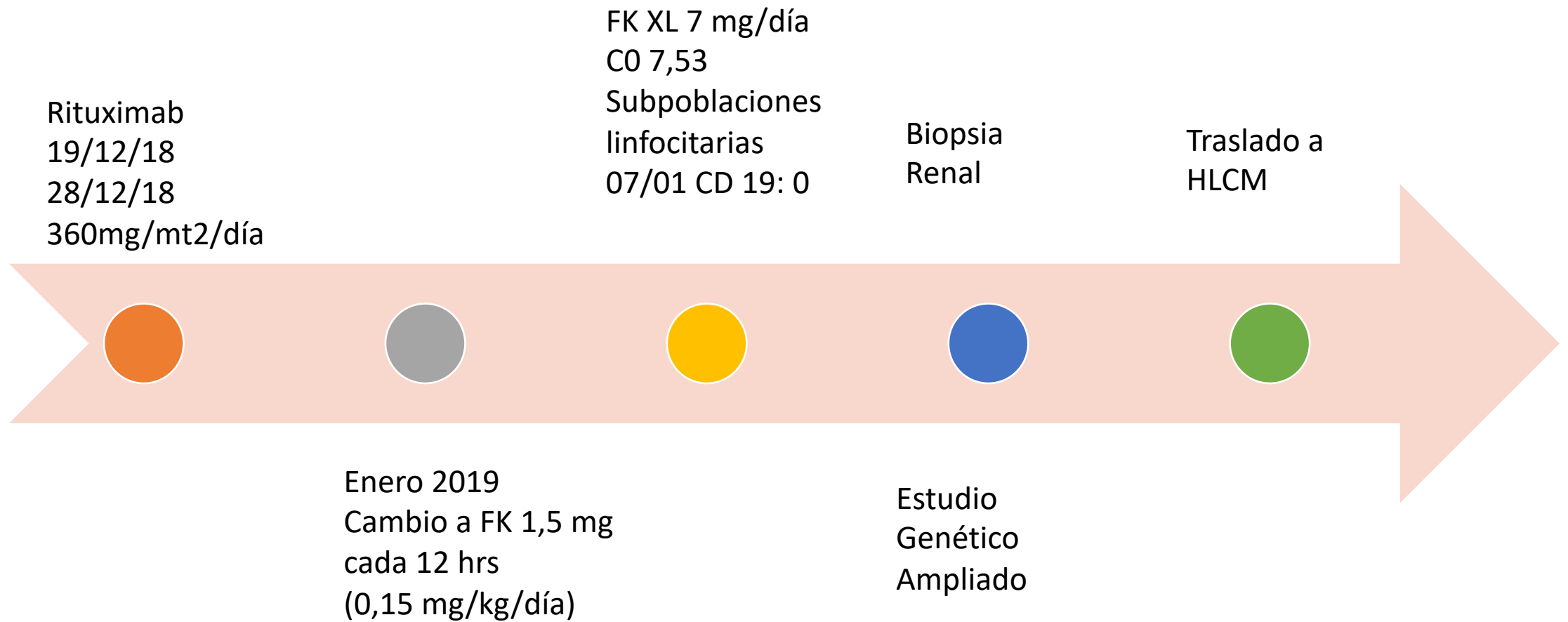
Hospitalizaciones:
08/11/17- 08/01/18

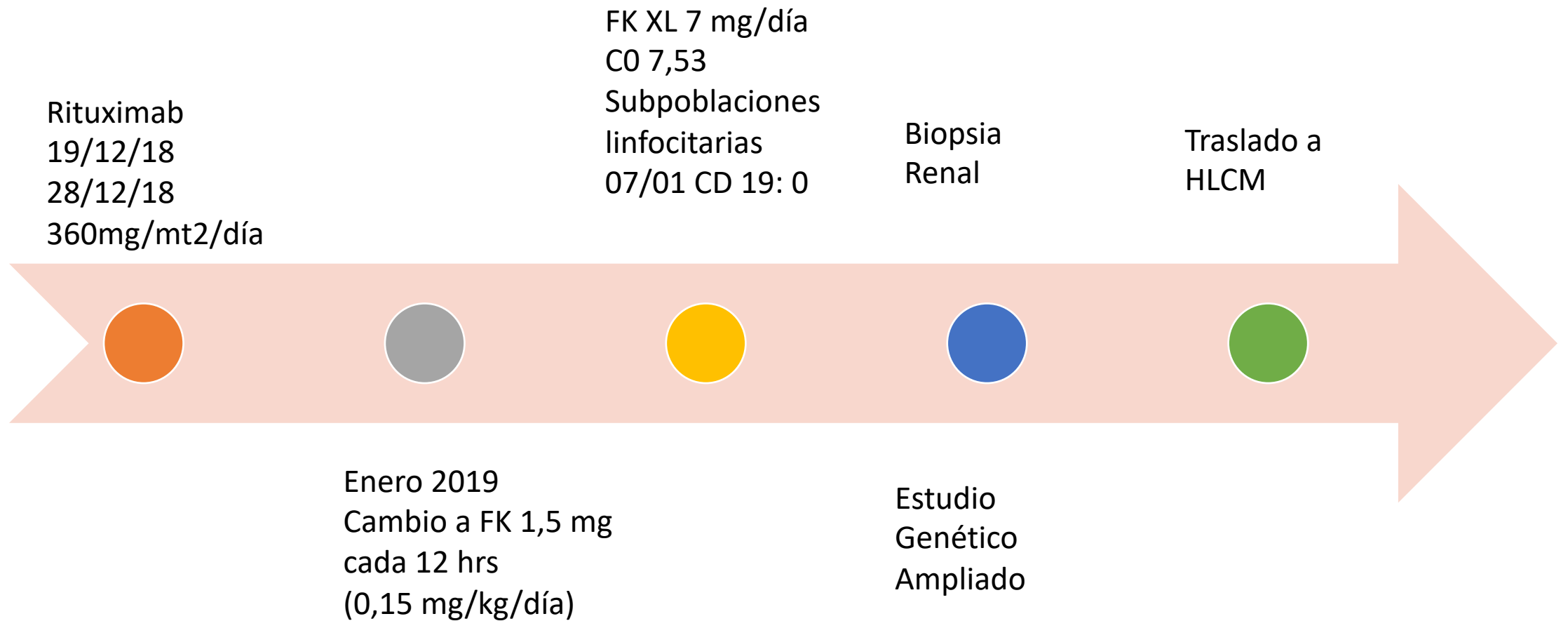
06/04/18- 16/04/18

¿Qué tratamiento iniciaría?

- A. Rituximab
- B. Trasplante Renal
- C. Hemodiálisis
- D. Nefrectomía







Hospitalizaciones:

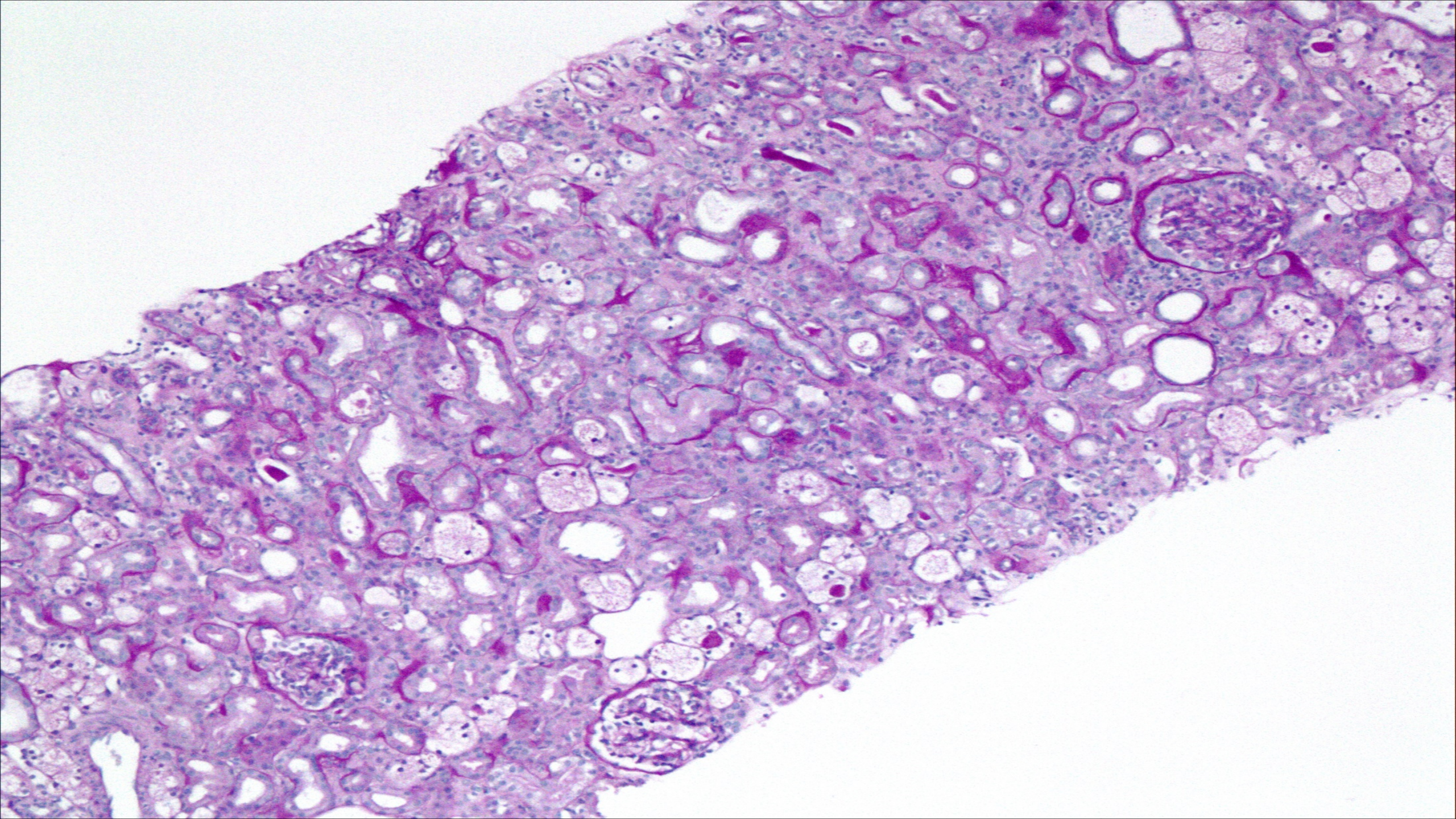
05/12/18 – 08/01/19

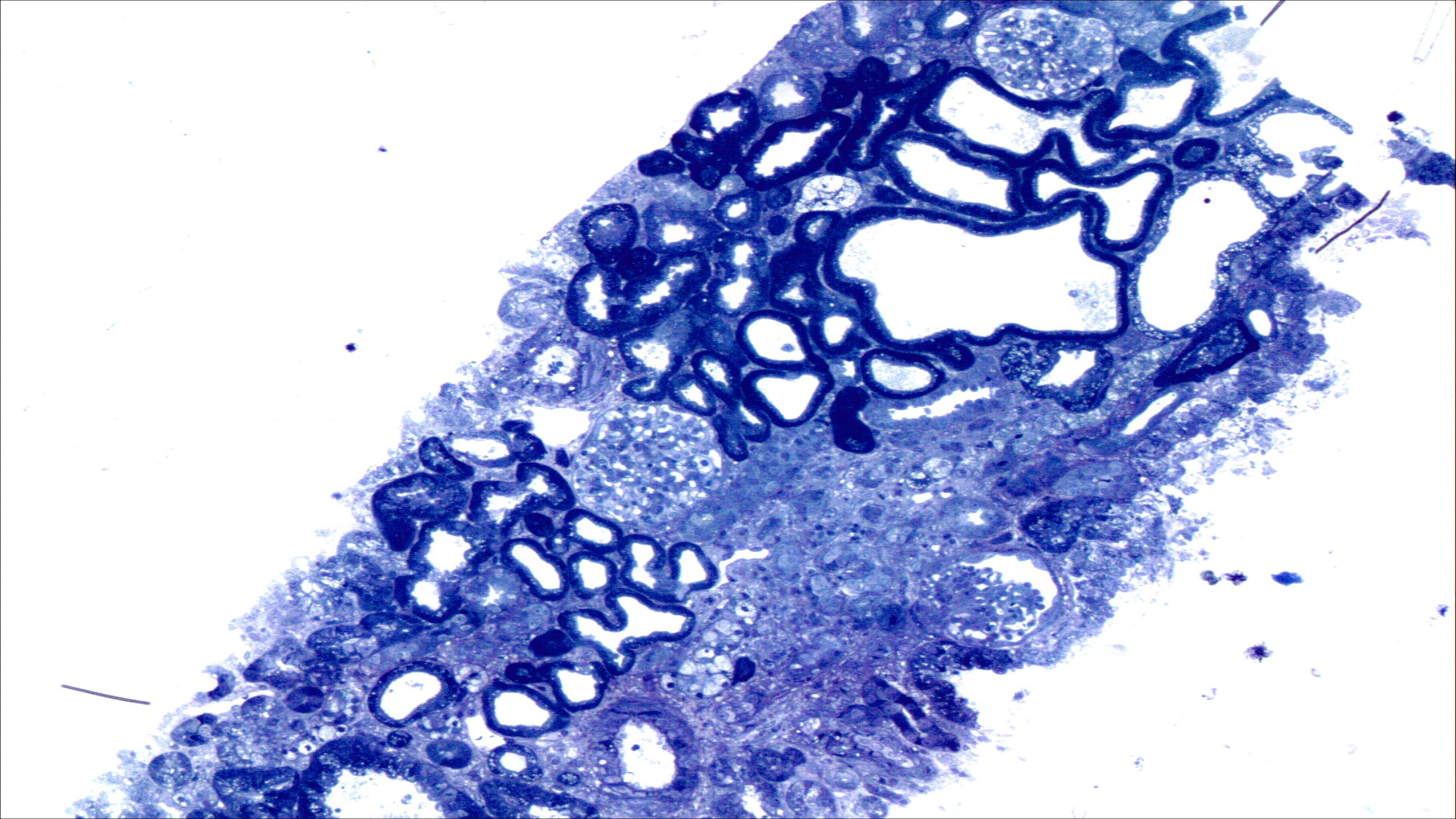
15/01/19- 07/02/19

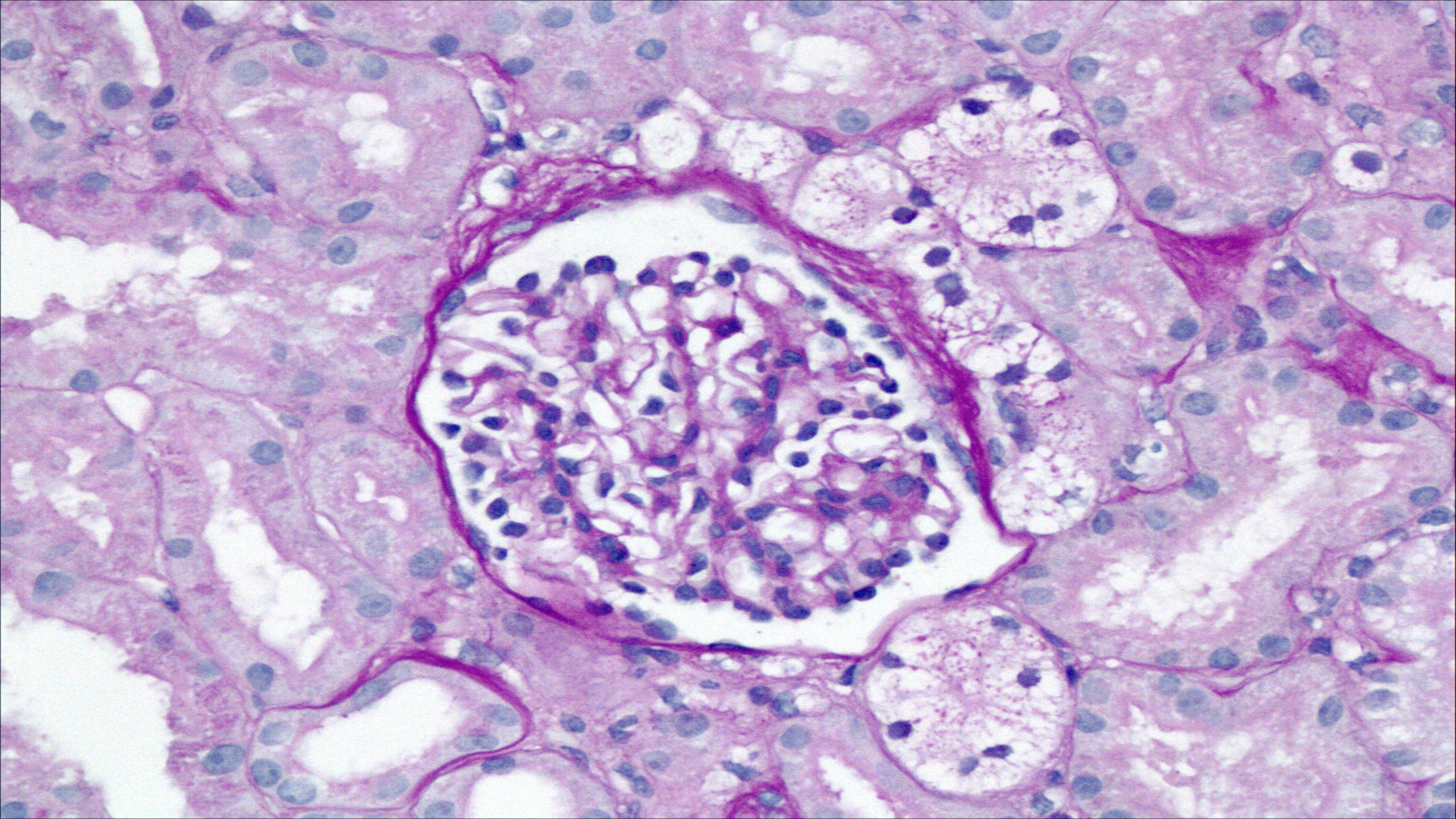
18/02/19- 23/03/19

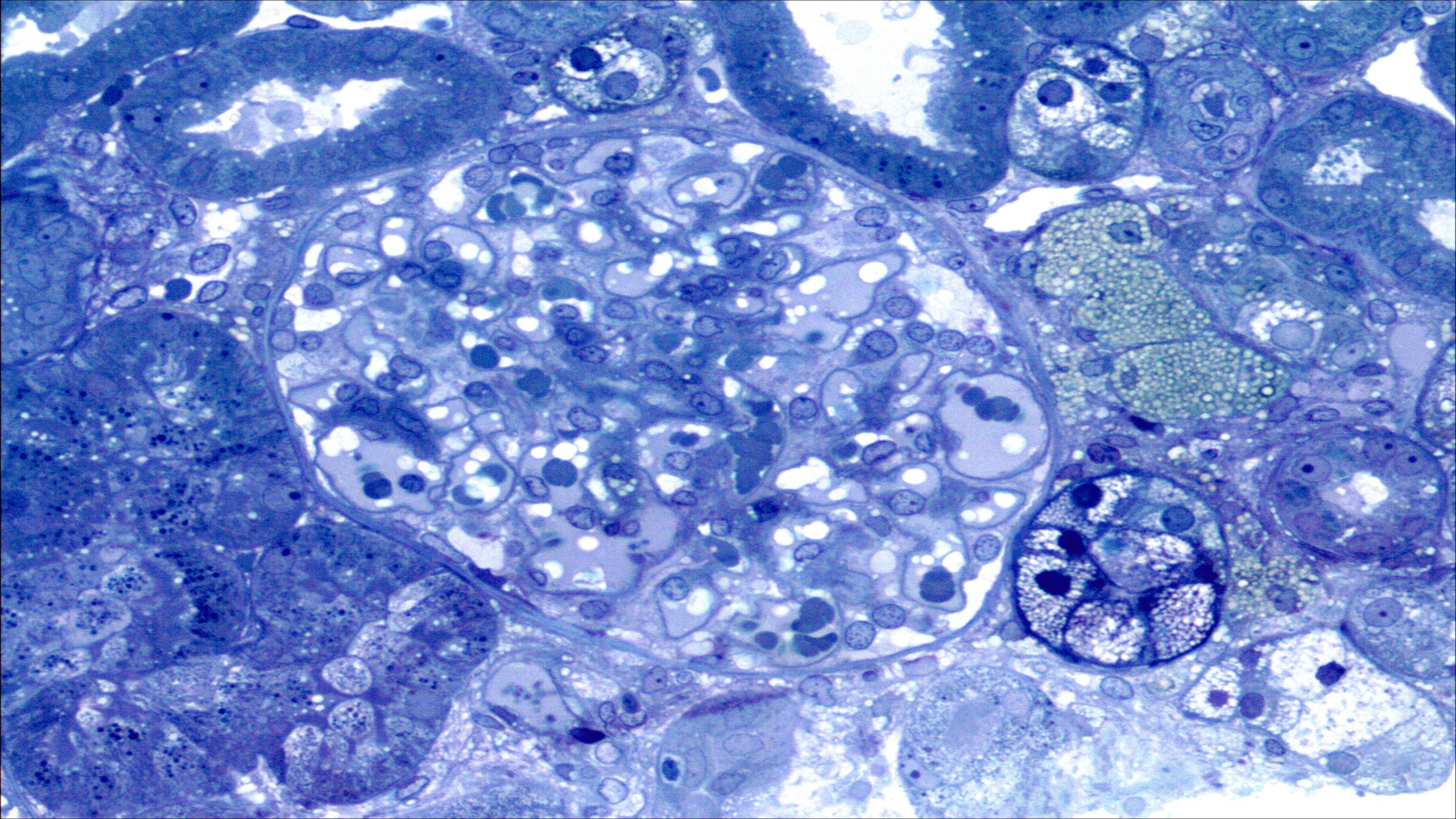
02/04/19 – 14/08/19

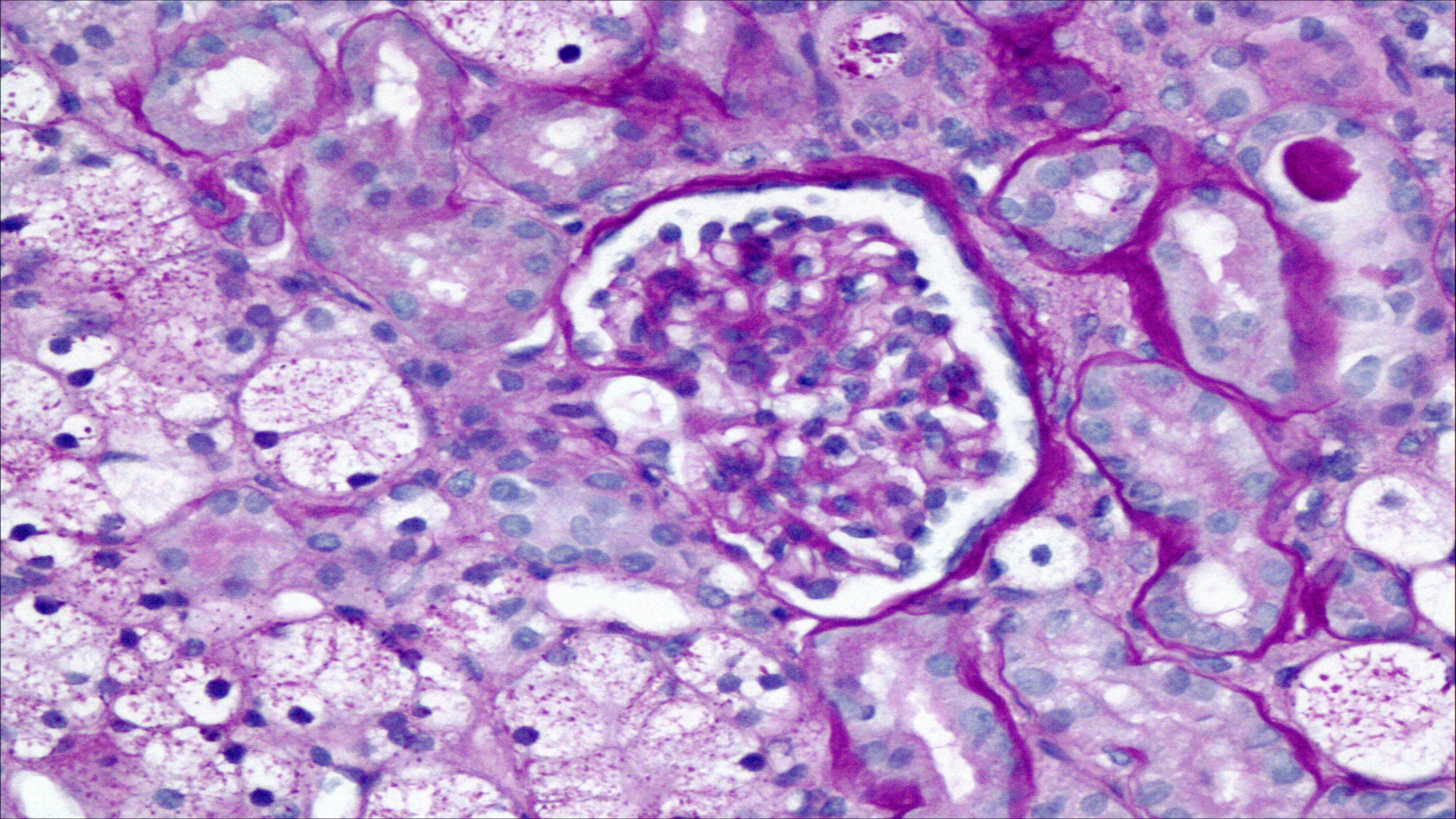
B19-00518

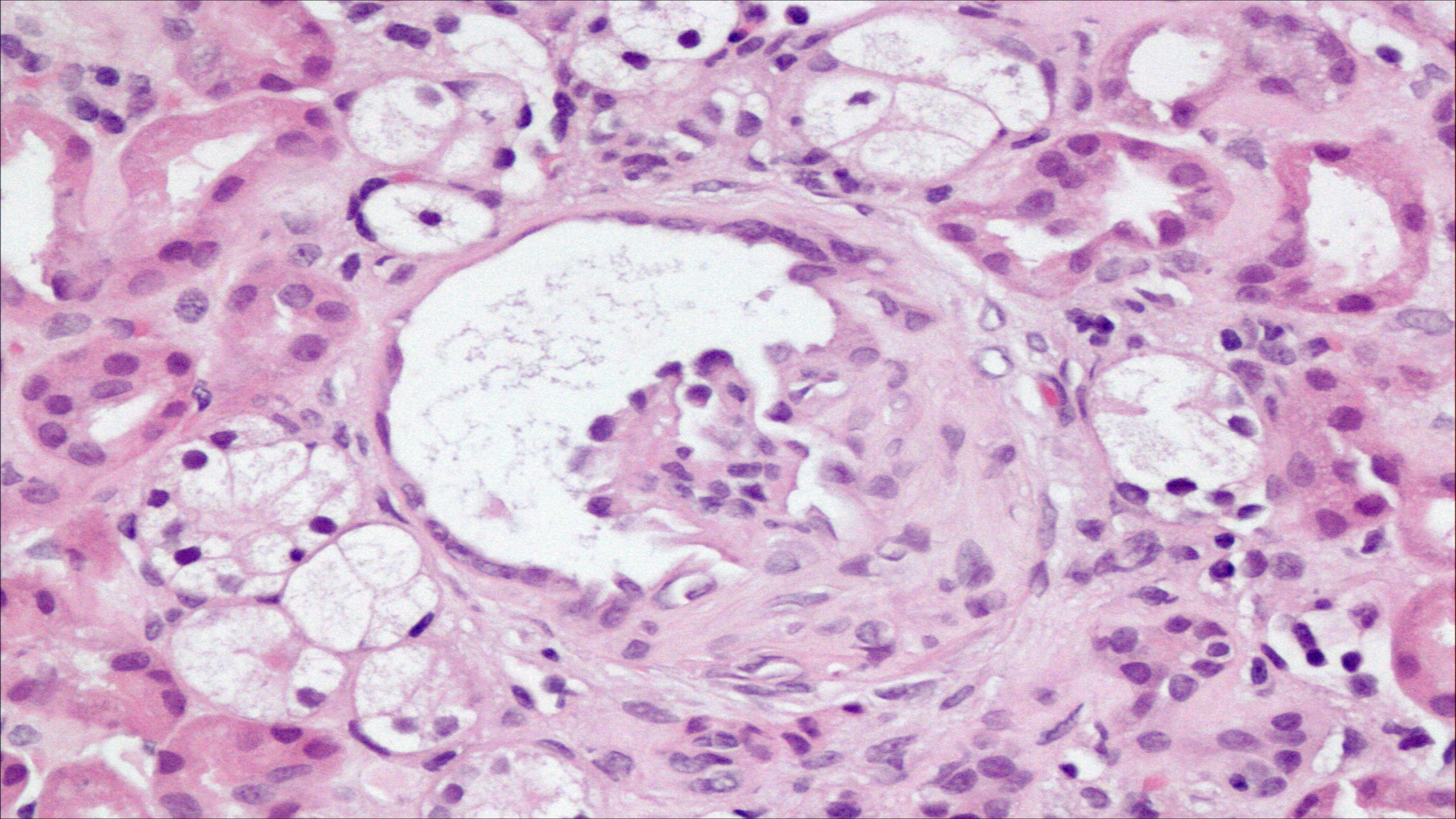


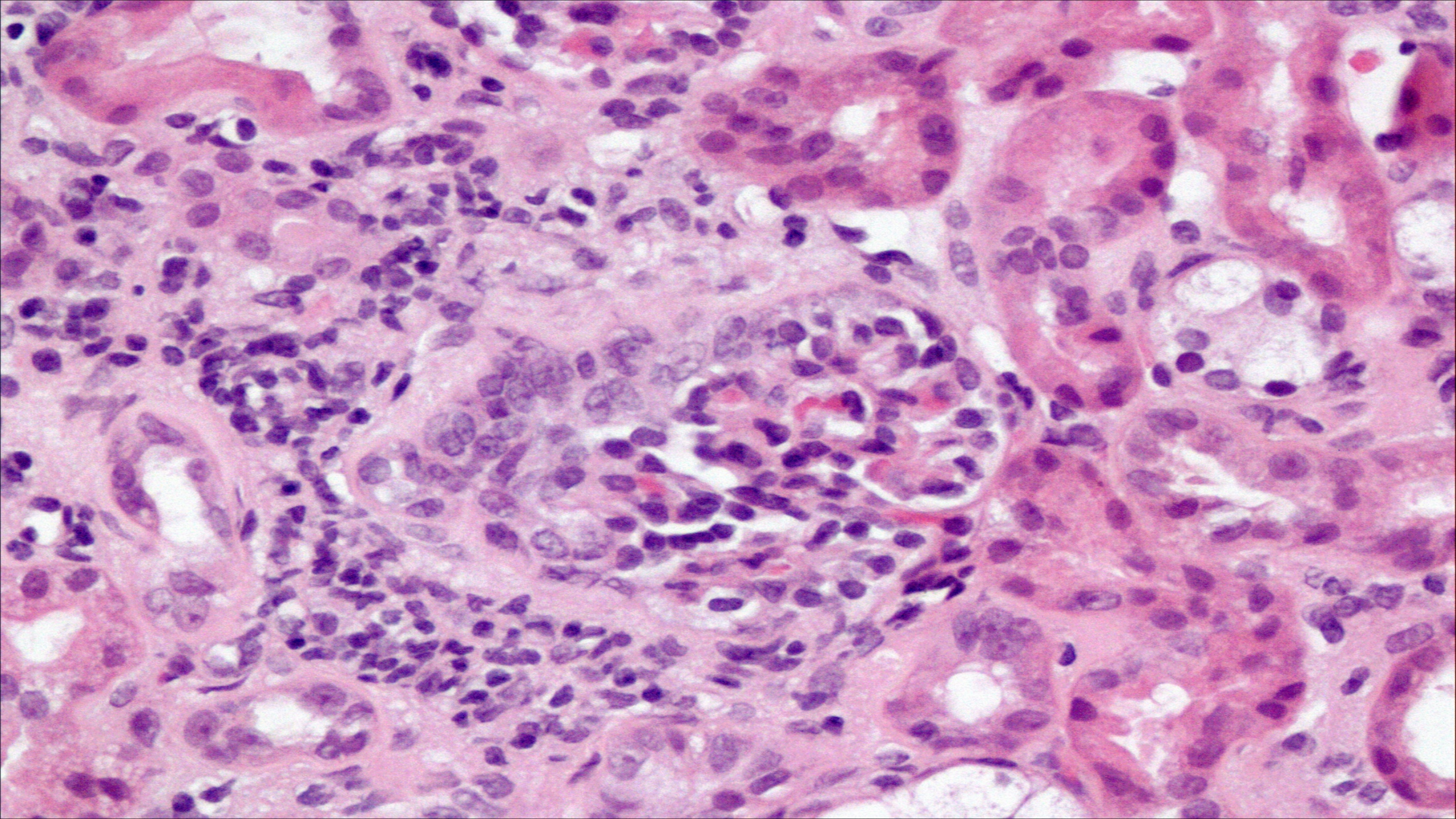


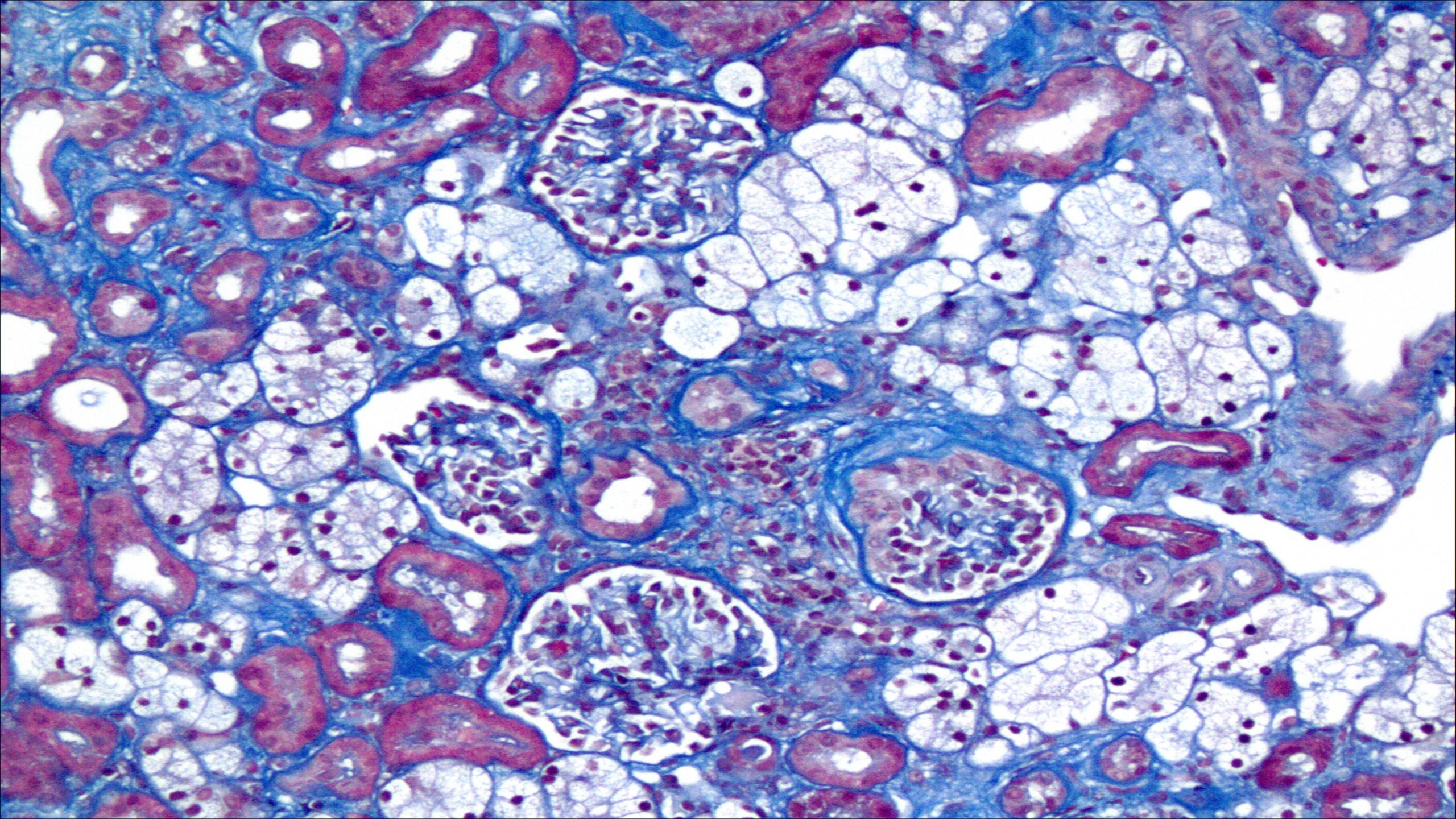


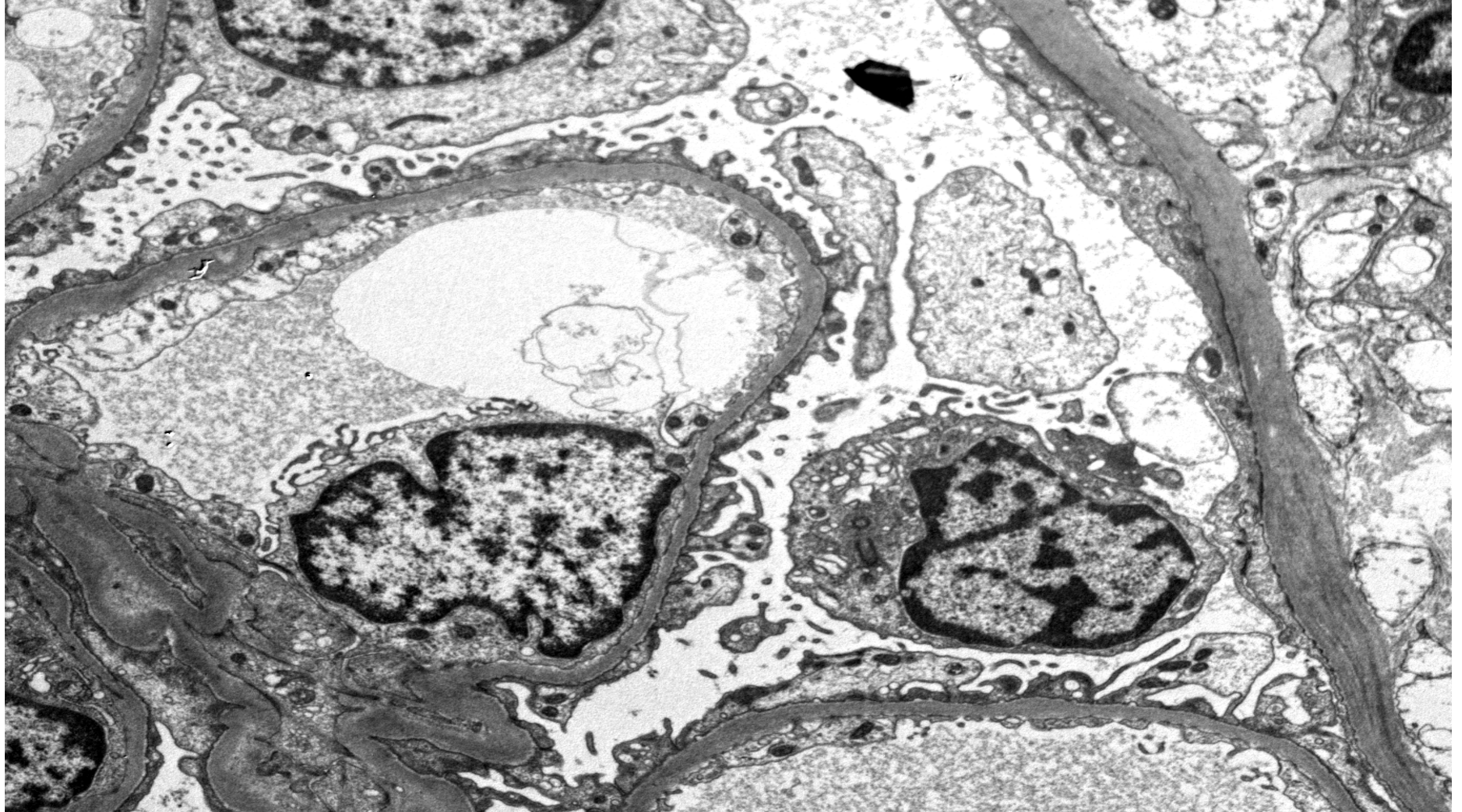












HFW
5,8 μm

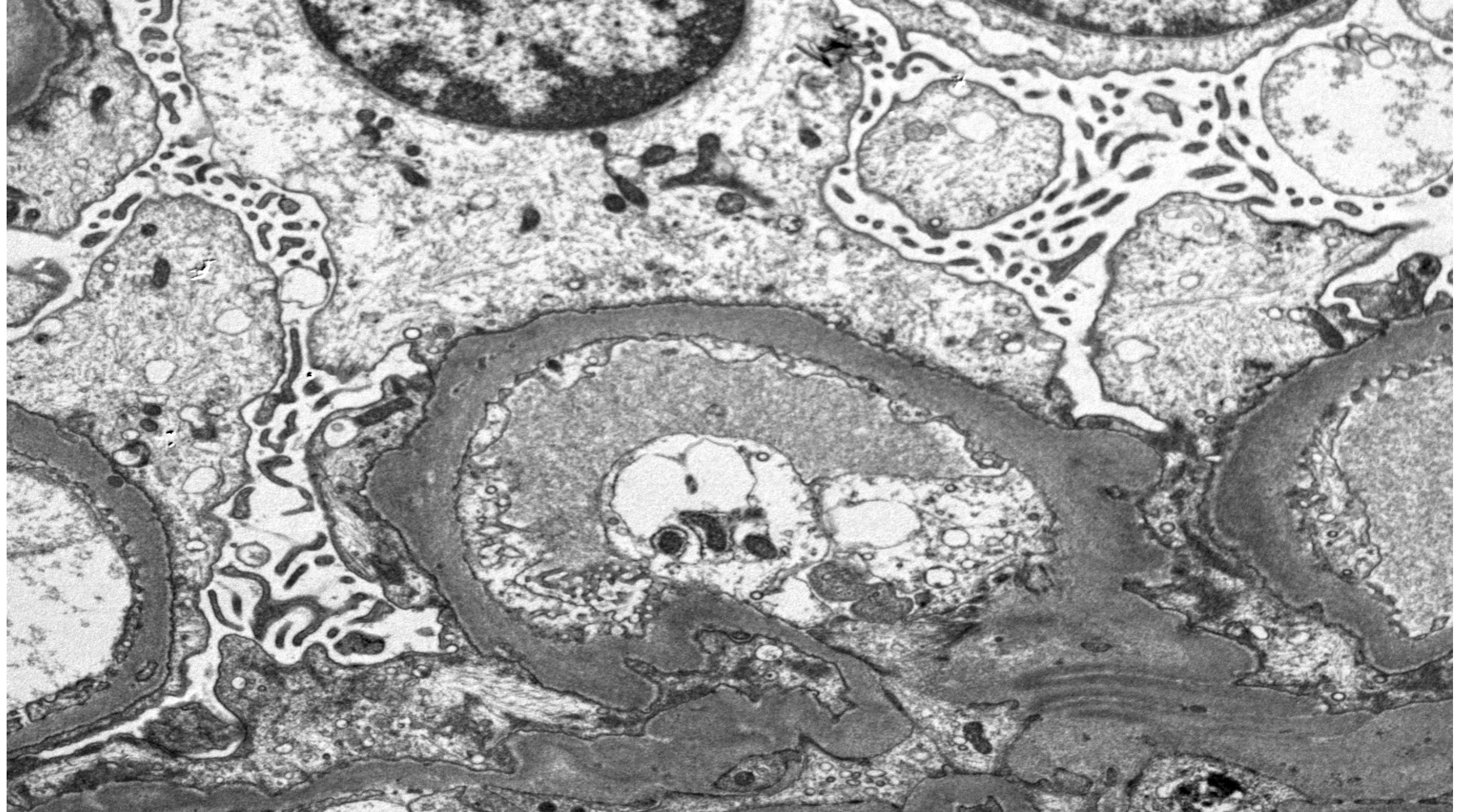
Operator
GM

Label
iTEM_43

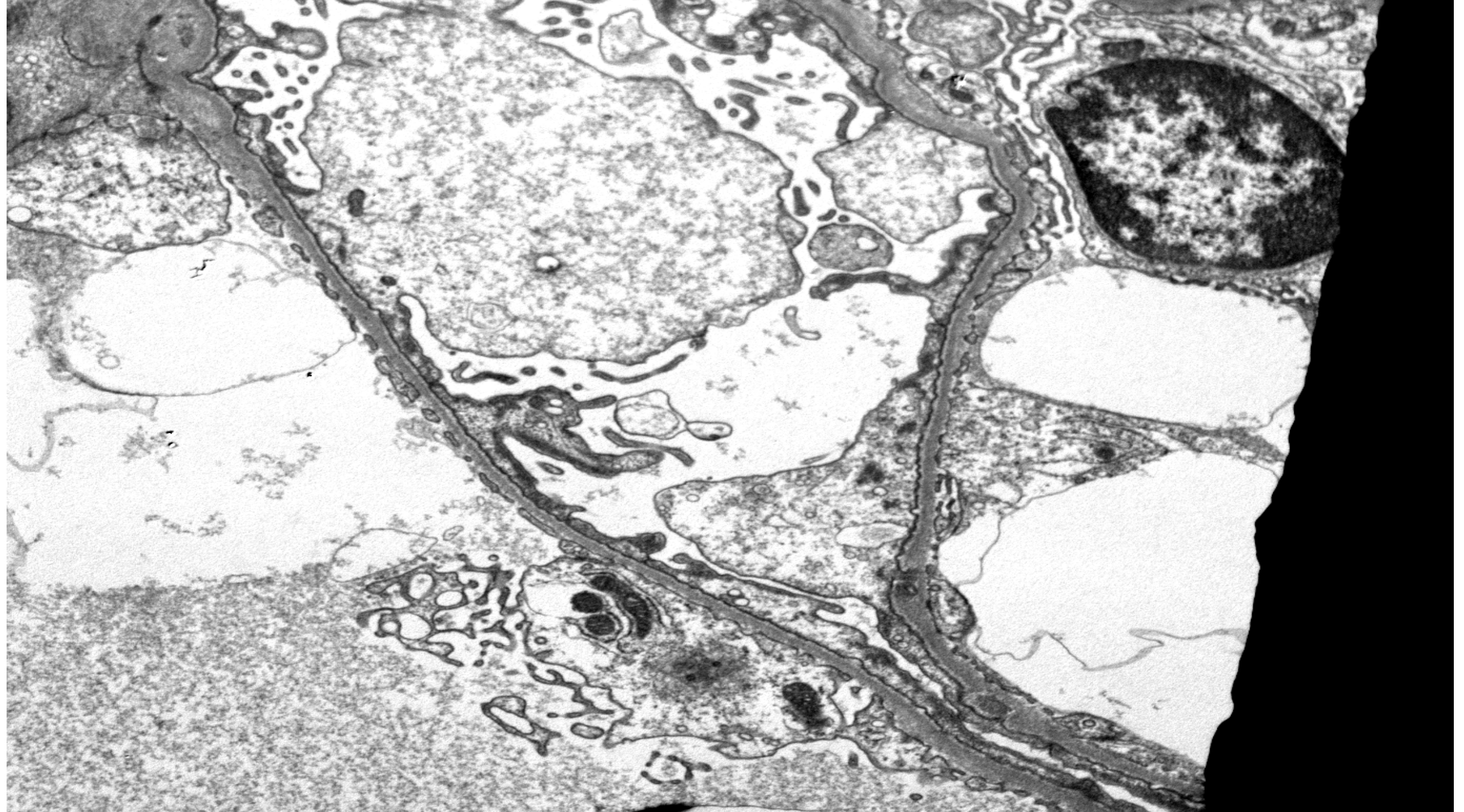
Sample
B19-05518

Mag
16500 x

1 μm



	HFW 5,8 μm	Operator GM	Label ITEM 30	Sample B19-05518	Mag 16500 x	 1 μm
--	--------------------------	----------------	------------------	---------------------	----------------	---



	HFW	Operator	Label	Sample	Mag
	5,8 μm	GM	iTEM 36	B19-05518	16500 x

—1 μm —

INFORME ANATOMOPATOLÓGICO N° B19-05518

DIAGNÓSTICO ANATOMOPATOLÓGICO:

BORRAMIENTO PEDICELAR ACENTUADO (MAYOR AL 95%) COMPATIBLE CON UNA ENFERMEDAD PODOCITARIA DIFUSA, CUYAS CARACTERÍSTICAS MORFOLÓGICAS EN EL TEJIDO EXAMINADO FAVORECEN UNA FORMA DE GLOMERULOESCLEROSIS FOCAL Y SEGMENTARIA ASOCIADA A SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICO-RESISTENTE. (VER NOTA)

DAÑO TUBULAR AGUDO, EN PARTES ASOCIADO A SEGEMENTOS CON SIGNOS DE REABSORCIÓN PROTEICA INTENSA. (VER NOTA)

- Glomérulos examinados en la totalidad de la muestra: 55
- Glomérulos globalmente esclerosados y obsoletos: 0
- Glomérulos con lesiones segmentarias coicatrizales: 2.
- Glomérulos con cambios fetales: 8.
- Atrofia tubular y fibrosis: 25 a 30%, aproximadamente.

Estudio Genético Ampliado

RESULTADO E INTERPRETACIÓN

No se han identificado variantes de interés en los genes analizados asociadas a Síndrome nefrótico congénito.

Tabla 1. GENES ESTUDIADOS Y COBERTURA

Gen	NM	10x %	Exon(es) con cobertura < 100%
<i>ARHGDIA</i>	NM_001185077	100,00	-
<i>CD2AP</i>	NM_012120	99.84	17
<i>COQ6</i>	NM_182476	100,00	-
<i>DGKE</i>	NM_003647	100,00	-
<i>INF2</i>	NM_022489	97.97	8
<i>ITGA3</i>	NM_002204	100,00	-
<i>LAMB2</i>	NM_002292	100,00	-
<i>MPV17</i>	NM_002437	100,00	-
<i>MYO1E</i>	NM_004998	100,00	-
<i>NPHS1</i>	NM_004646	100,00	-
<i>NPHS2</i>	NM_014625	92.8	4
<i>PLCE1</i>	NM_016341	100,00	-
<i>PTPRO</i>	NM_030667	98.77	18 21
<i>STS</i>	NM_000351	97.6	6
<i>TRPC6</i>	NM_004621	96.6	6 7 8
<i>WT1</i>	NM_024426	100,00	-

Indicaciones

- Tacrolimus XL 7 mg c/24 hrs VO.
- Micofenolato sódico 360 mg cada 12 hrs
- Prednisona 20 mg VO cada 24 horas
- Enalapril 10 mg c/12 horas vía oral
- Amlodipino 10 mg al día
- Hidralazina 15 mg cada 8 hrs vo
- Bicarbonato de sodio al 8.4 % 15 ml cada 8 horas vía oral.
- Enoxaparina 10 mg subcutánea cada 12 horas
- Levotiroxina 50 mcg/día vía oral en ayunas.
- Folifer 1 comprimido al día vía oral
- Cotrimoxazol suspension (200 mg/40 mg) 12 ml 3 veces/semana LUN - MIER - VIE.
- Omega 3 1 comprimido al día.
- Cardiosmile 1 sobre al día
- Colecalciferol 4000 UI/día.
- Esomeprazol 10 mg cada 24 horas vía oral en ayunas.
- Desloratadina 2,5 mg/día vía oral.
- Alopurinol 200 mg al día vo
- Losartan 25mg vo cada 24 hr