

# Evaluación de las estrategias terapéuticas en el síndrome nefrótico congénito tipo finlandés

D. Canalejo González, J.D. González Rodríguez, V.M. Navas López, A. Sánchez-Moreno, J. Fijo López-Viota y J. Martín-Govantes

Unidad de Nefrología Pediátrica. Hospitales Universitarios Virgen del Rocío. Sevilla. España.

## Introducción

El síndrome nefrótico congénito tipo finlandés (SNCF) es una enfermedad causada por diferentes mutaciones en el gen de la nefrina. Se manifiesta con proteinuria masiva, edemas generalizados y ascitis en las primeras semanas de vida. En los últimos años su pronóstico ha mejorado gracias a nuevas estrategias de tratamiento: fármacos antiproteinúricos, nutrición intensa, nefrectomía, diálisis y trasplante renal. El objetivo del estudio es determinar la repercusión de estas medidas terapéuticas.

## Pacientes y método

Estudio epidemiológico descriptivo retrospectivo de 12 pacientes diagnosticados de SNCF entre enero de 1985 y agosto de 2005. Se incluyeron menores de 14 años con proteinuria grave, edema generalizado, peso de la placenta superior al 25 % del peso al nacer, filtrado glomerular normal en los primeros 6 meses, y en los que se descartaron otras causas de síndrome nefrótico congénito.

## Resultados

El diagnóstico se realizó en una mediana de 17 días (rango intercuartílico: 6-30). Los tratamientos más utilizados fueron las infusiones de albúmina (91,7%), los inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (66,7%) y la indometacina (58,3%). El 58,3% inició diálisis, a una edad mediana de 3,76 años (2,8-7,6). Su principal complicación fue la peritonitis aguda (85,7%). El 58,3% recibió un trasplante renal; de ellos, el 71,4% tiene una función renal normal tras un período de seguimiento mediano de 3,73 años (0,8-6,3). La albuminemia durante el período pretrasplante fue de 0,17 g/dl (0,12-0,28). Las cifras de colesterol y triglicéridos plasmáticos descendieron de forma significativa tras el trasplante renal ( $p = 0,043$ ). El 50% de los pacientes alcanzó un peso y talla adecuados para su edad y género. La mortalidad fue del 33,3%.

## Conclusión

Los fármacos antiproteinúricos y el tratamiento nutricional intensivo permiten un mejor control clínico e iniciar la diálisis y el trasplante renal de forma más tardía y con mayores probabilidades de éxito.

## Palabras clave:

*Síndrome nefrótico congénito. Infecciones. Inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina. Indometacina. Diálisis. Peritonitis. Trasplante renal. Crecimiento. Pronóstico.*

## EVALUATION OF THERAPEUTIC STRATEGIES IN CONGENITAL NEPHROTIC SYNDROME OF THE FINNISH TYPE

### Introduction

Congenital nephrotic syndrome of the Finnish type (CNFS) is caused by mutations in the nephrin gene. This disease manifests as massive proteinuria, gross peripheral edema, and ascites during the first weeks of life. In the last few years the prognosis has improved due to new treatment strategies: antiproteinuria drugs, intensive nutrition, nephrectomy, dialysis, and renal transplantation. The aim of this study was to determine the impact of these therapeutic measures.

### Patients and method

We performed a descriptive retrospective epidemiological study of 12 patients diagnosed with CNFS between January 1985 and August 2005. We included patients aged less than 14 years old with massive proteinuria and generalized edema during the neonatal period, a large placenta (> 25% of birth weight), and normal glomerular filtration rate during the first 6 months of life, in whom other causes of congenital nephrotic syndrome were ruled out.

**Correspondencia:** Dr. D. Canalejo González.  
Pl. de los Tarantos, 2. 4.º dcha. 41007 Sevilla. España.  
Correo electrónico: davidcanalejo@gmail.com

Recibido en noviembre de 2005.

Aceptado para su publicación en julio de 2006.

## Results

The diagnosis was established after a median period of 17 days (range 6-30). The most commonly used treatments were albumin infusions (91.7%), angiotensin-converting enzyme inhibitors (66.7%), and indomethacin (58.3%). Dialysis was started in 58.3%, at a median age of 3.76 years (2.81-7.6). The main complication was acute peritonitis (85.7%). Renal transplantation was performed in 58.3% of the patients; of these, 71.4% have normal renal function after a median follow-up of 3.73 years (0.8-6.3). The median plasma albumin level during the pretransplant period was 0.17 g/dL (0.12-0.28). Plasma cholesterol and triglyceride levels decreased significantly after renal transplantation ( $p = 0.043$ ). Fifty percent of the patients achieved adequate height and weight for their age and gender. Mortality was 33.3%.

## Conclusion

Antiproteinuria drugs and intensive nutritional therapy improve clinical control and delay the start of dialysis and renal transplantation, increasing the probability of success.

## Key words:

*Nephrotic syndrome congenital. Infections. Angiotensin Converting Enzyme Inhibitors. Indomethacin. Dialysis. Peritonitis. Kidney transplantation. Growth. Prognosis.*

## INTRODUCCIÓN

El síndrome nefrótico congénito tipo finlandés (SNCF) es una enfermedad de base genética, con una herencia autosómica recesiva, causada por la mutación del gen de la nefrina (*NPHS1*)<sup>1</sup>, localizado en el cromosoma 19q12-13.1. La nefrina es una proteína transmembrana del podocito que desempeña un papel fundamental en la barrera de filtración glomerular. En la población finlandesa se han descrito 2 mutaciones de este gen, conocidas como *Fin-major* y *Fin-minor*, aunque un 6% de los pacientes pueden presentar otras. En el resto de la población son raras estas mutaciones<sup>2</sup>.

Se manifiesta con proteinuria masiva, que conduce a la formación de edema generalizado y posteriormente ascitis en las primeras semanas de vida. Puede sospecharse en el período prenatal por la presencia de niveles elevados de  $\alpha$ -fetoproteína en el líquido amniótico a partir de la semana 15, junto con niveles normales de colinesterasa, y en el nacimiento ante la asociación de prematuridad y de una placenta grande, con un peso superior al 25% del peso del recién nacido.

Los datos de laboratorio son la proteinuria masiva (1-6 g/24 h), inicialmente selectiva (> 90% albúmina), hipoalbuminemia (< 1 g/dl) e hiperlipidemia. Otros hallazgos consisten en hipogammaglobulinemia, hipotiroidismo, hiponatremia, hipocalcemia y el aumento de fibrinógeno, tromboplastina y factores de coagulación. El diagnóstico se puede confirmar por biopsia renal, que muestra las características dilataciones quísticas de los túbulos contorneados proximales.

La principal complicación en el SNCF es la infección repetida, especialmente por bacterias encapsuladas, debido a la pérdida de factores del complemento e inmunoglobulinas. La inmunidad celular está conservada<sup>3</sup>. Otras complicaciones son el retraso del crecimiento y el retraso psicomotor. Ocasionalmente se asocia a malformaciones cardíacas<sup>4</sup>.

El tratamiento del SNCF es complejo, debido a la falta de respuesta a esteroides e inmunosupresores. La función renal se deteriora en los primeros años de vida. Si no se aplica tratamiento alguno, la mayoría de los pacientes fallecen antes de los 2 años. En la última década esta situación ha mejorado al establecerse un tratamiento intensivo dividido en 3 fases: en primer lugar, se procede al soporte nutricional agresivo, con un adecuado suplemento proteico-calórico, y se utilizan fármacos que disminuyen la proteinuria<sup>5</sup>, como la indometacina y los inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (IECA). Durante esta fase se emplean además antiagregantes plaquetarios, hormonas tiroideas y medidas hipolipemiantes. La administración parenteral de albúmina se reserva para las situaciones de descompensación clínica con edemas graves.

Cuando el control del paciente no se consigue con estas medidas, se realiza una nefrectomía, unilateral o bilateral, seguida del inicio de la diálisis. Por último se realiza el trasplante renal, que se considera curativo del SNCF.

Los objetivos del presente estudio son: *a*) determinar la repercusión de las distintas medidas terapéuticas empleadas en los pacientes afectados de SNCF en nuestro hospital, utilizando parámetros clínicos y analíticos; *b*) conocer las complicaciones más comunes en los períodos de prediálisis, diálisis y trasplante; *c*) cuantificar el crecimiento de estos niños en las distintas fases de la enfermedad, y *d*) evaluar la hospitalización en función del tratamiento recibido.

## PACIENTES Y MÉTODO

Estudio epidemiológico descriptivo retrospectivo en el que se analizan las historias clínicas de 12 pacientes diagnosticados de SNCF en Andalucía y tratados en el Servicio de Nefrología Pediátrica del Hospital Universitario Virgen del Rocío entre enero de 1985 y agosto de 2005. Los pacientes incluidos en el estudio fueron niños menores de 14 años que en el período neonatal presentaron proteinuria grave con hipoalbuminemia (< 1 g/l), edema generalizado, peso de la placenta superior a 25% del peso al nacer, filtrado glomerular normal en los primeros 6 meses, y en los que se descartaron otras causas de síndrome nefrótico congénito<sup>6</sup>. Los datos recogidos fueron edad al diagnóstico, sexo, patologías asociadas, datos clínicos, medidas antropométricas, pruebas complementarias, tratamientos, medidas de soporte nutricional, complicaciones, función renal, hospitalización y evolución.

Los datos fueron analizados mediante el programa estadístico SPSS. 12.0. Las variables se han presentado

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4143285>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4143285>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)