

EVALUACIÓN PRE TRASPLANTE RENAL EN SÍNDROME NEFRÓTICO CORTICORRESISTENTE Y SÍNDROME DE FRASIER EN EL INSTITUTO NACIONAL DE SALUD EL NIÑO SAN BORJA

Cisneros, Lourdes; Ynguil, Angélica

Introducción. El síndrome Frasier es una enfermedad genética caracterizada por síndrome nefrótico resistente a corticoides, tumor gonadal y pseudohermafroditismo masculino. Se presenta a un paciente que acude para evaluación pre trasplante renal referida como síndrome nefrótico corticorresistente con mutación WT1.

Objetivos. Describir la evaluación pre trasplante de paciente con síndrome nefrótico corticorresistente con mutación WT1 compatible con síndrome de Frasier.

Materiales. Reporte de caso de paciente con síndrome de Frasier en evaluación pre trasplante renal en el Instituto Nacional de Salud San Borja.

Resultados. Paciente de 15 años con diagnóstico de síndrome nefrótico corticorresistente acude a la consulta de nefrología para evaluación pre trasplante renal.

Antecedentes. Producto de parto por cesárea, peso al nacer 2820 gramos, sin interurrencias. A los 5 años se diagnostica síndrome nefrótico en el año 2010 con biopsia renal a los 9 años, reportada como glomeruloesclerosis focal y segmentaria. El tratamiento recibido consistió en corticoides, ciclofosfamida y micofenolato mofetil. Inicia hemodiálisis a los 14 años. Estudio genético: Mutación WT1.

Medicación habitual: Enalapril , atorvastatina , carbonato calcio, ácido fólico, tiamina, piridoxina, bicarbonato sodio, eritropoyetina, hierro sacarato.

Examen físico: PA 110/70 mmHg FC 85 lpm FR rpm Peso seco 52 Kg IMC 22.6 Kg/m² (p88) Talla 153 cm (p46). Fenotipo femenino. Catéter tunelizado subclavio derecho. No edemas. Tanner 1. Resto no contributorio.

Exámenes auxiliares: Hemoglobina 14.9 g/dL, leucocitos 5880/mm³, plaquetas 214000, urea 94.1 mg/dL, creatinina 6.41 mg/dL, sodio 144 mEq/L, potasio 6.41 mEq/L, cloro 108 mEq/L, calcio 8.87 mg/dL, fósforo 6 mg/dL, proteína totales 6.68 g/dL, albúmina 4.18 g/dL, colesterol 274 mg/dL, triglicéridos 587 mg/dL, proteinuria 24 horas 3764 mg/día, volumen orina 1755 mL/día. Cariotipo: XY (masculino).

Evolución: Paciente con pseudohermafroditismo masculino (fenotipo femenino y genotipo masculino), enfermedad renal crónica estadio V en hemodiálisis es programada para gonadectomía profiláctica por laparoscopia por riesgo alto de gonadoblastoma. Paciente con indicación de nefrectomía bilateral por riesgo de tumor de Wilms y proteinuria nefrótica.

Conclusiones. El manejo apropiado de los pacientes con síndrome nefrótico corticorresistente causado por mutación WT1, como el síndrome de Frasier, es de suma importancia profiláctica sin el diagnóstico de tumor (gonadoblastoma), más aún previo a inmunosupresión por trasplante renal.