



Sociedad Argentina de Pediatría

Dirección de Congresos y Eventos

Filial Córdoba



38° CONGRESO ARGENTINO de PEDIATRÍA

“Desafío, oportunidad y esperanza”
26, 27, 28 y 29 de septiembre de 2017



Sesión Interactiva: Problemas frecuentes del medio interno y su manejo clínico.

“METABOLISMO FOSFO-CÁLCICO”

Dr. Miguel Liern.

SERVICIO DE NEFROLOGÍA.

HTAL. GRAL. DE NIÑOS R. GUTIÉRREZ.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Varón de 9 meses de edad.

Embarazo no controlado, parto domiciliario.

Antecedentes familiares: madre con infecciones urinarias reiteradas, padre desconoce antecedentes.

Primer control de peso a las 24 horas de vida: 2.950kg.

Registra 2 consultas previas: síndrome febril.

Motivo de consulta actual: Síndrome febril.

Diagnóstico: Infección urinaria (urocultivo E. Coli).

**Control actual: Peso:7.220 kg.(Pc. 3), talla:68cm(Pc.3),
PC:43cm(Pc.3).**

LABORATORIO (post-tratamiento):

- ▶ GB 9500/mm³, N45%, L 40%.
- ▶ Hcto 30%- Hb 10mg/dl.
- ▶ Glucemia 75mg/dl.
- ▶ Uremia 18 mg/dl.
- ▶ Creatininemia 0.3mg/dl.
- ▶ Urocultivo negativo.
- ▶ Sedimento: **25 hematías por campo**, leucocitos 3 por campo, abundantes cristales de oxalato de calcio.

PREGUNTA 1: ¿ CUÁL ESTUDIO SOLICITARÍA A CONTINUACIÓN?

- 1. Urocultivo.**
- 2. Ecografía renal y vesical.**
- 3. CUGM.**
- 4. Centellograma renal.**
- 5. Urodinamia.**

R 1: 2. ECOGRAFÍA RENAL Y VESICAL

PEDIATRICS®

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

Urinary Tract Infection: Clinical Practice Guideline for the Diagnosis and Management of the Initial UTI in Febrile Infants and Children 2 to 24 Months

Subcommittee on Urinary Tract Infection, Steering Committee on Quality Improvement and Management

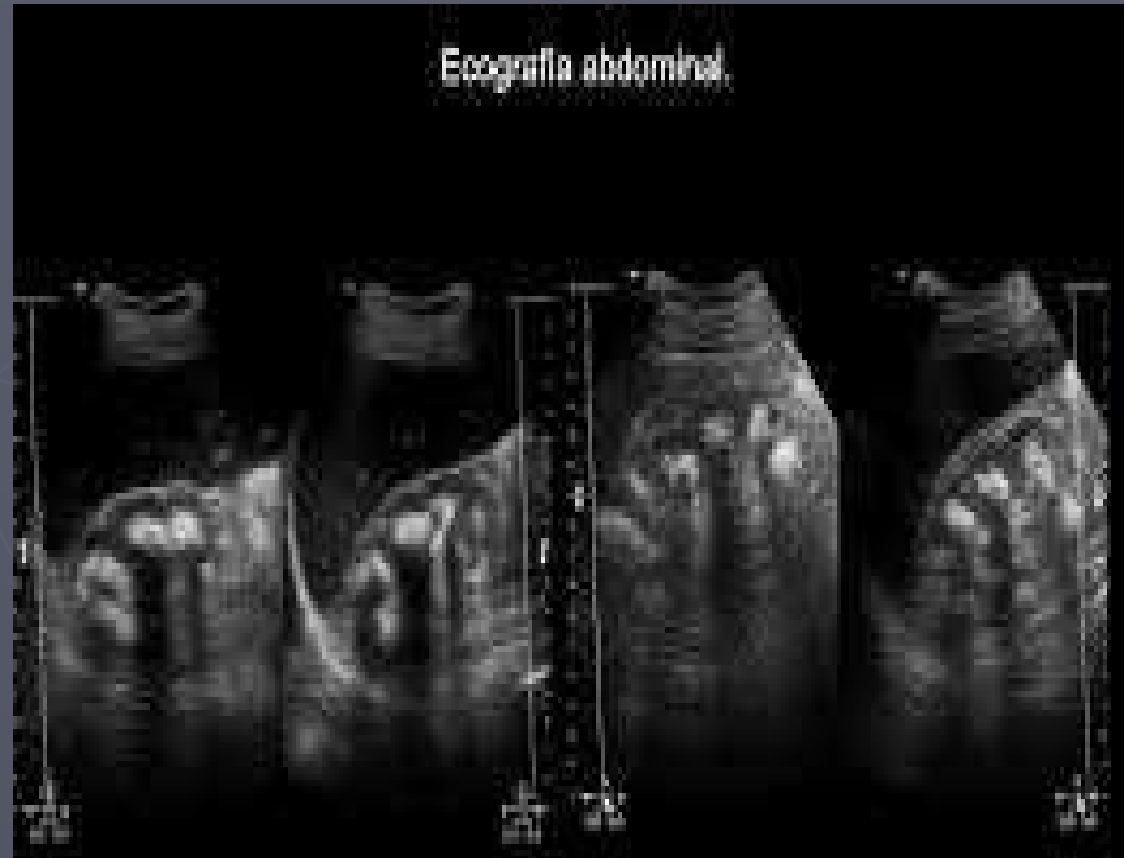
Pediatrics 2011;128;595; originally published online August 28, 2011;

DOI: 10.1542/peds.2011-1330

En todo paciente lactante con ITU febril debe realizarse Ecografía renal y vesical.

PREGUNTA 2: ¿ CUÁL DIAGNÓSTICO ECOGRÁFICO PIENSA COMO MAS PROBABLE?

1. Nefrolitiasis.
2. Nefrocalcinosis.
3. Angiomiolipomas.
4. Enfermedad renal poliquística.
5. Displasia renal multiquistica.



Imágenes hiper-ecogénicas corticales

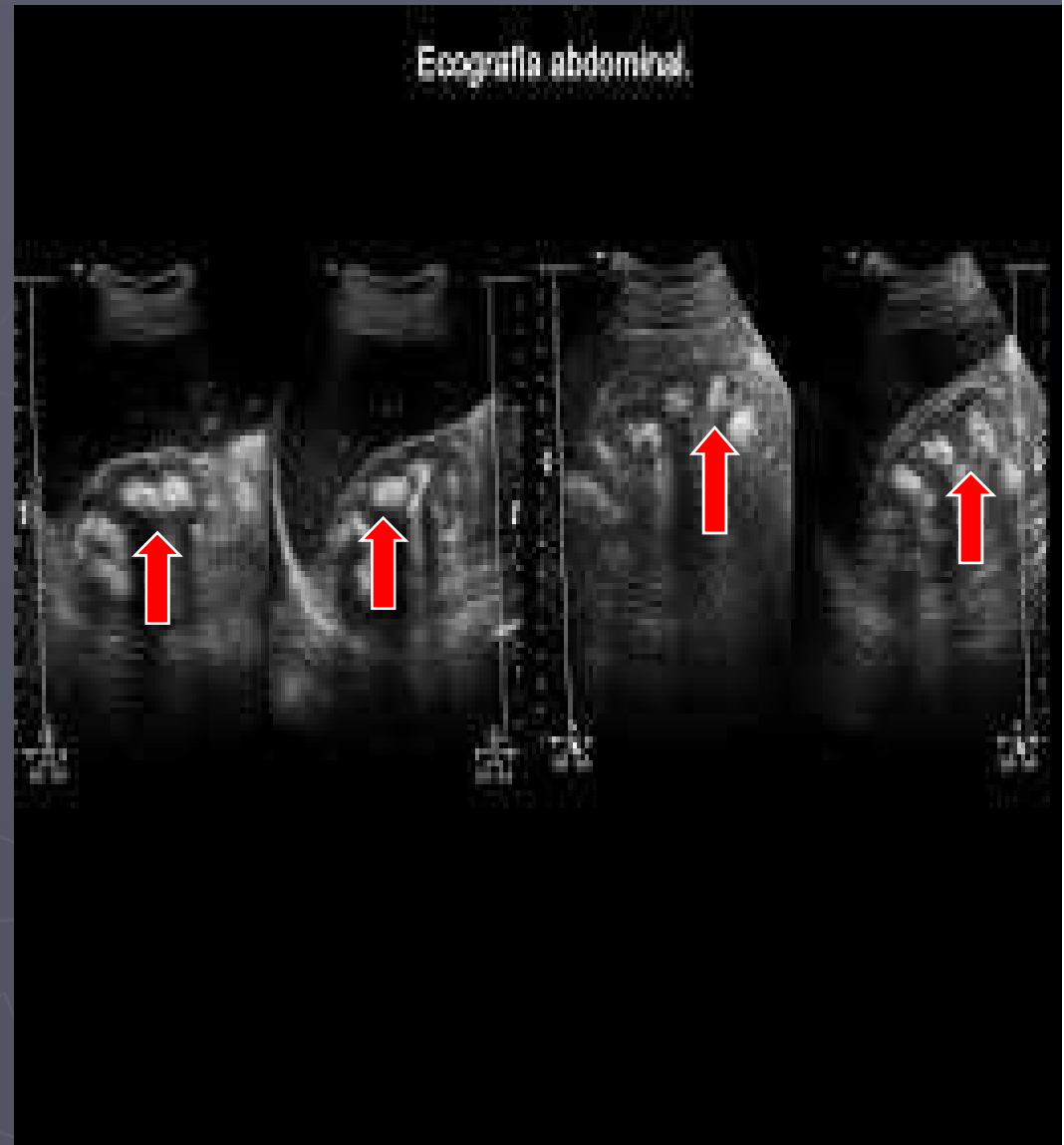
R 2: 2.NEFROCALCINOSIS CORTICAL BILATERAL

NEFROCALCINOSIS CORTICAL

- ▶ Depósitos difusos o focales de calcio en el parénquima renal.
- ▶ Identificados como imágenes corticales hiperecogénicas

Causas más frecuentes:

- ▶ Glomerulonefritis crónica.
- ▶ Necrosis cortical aguda.
- ▶ Uso neonatal de furosemida.
- ▶ Hipercalciuria con o sin hipercalcemia.



**PREGUNTA 3: CON RELACIÒN A LA
NEFROCALCINOSIS, ¿CÚAL PRIMER ESTUDIO DE
LABORATORIO SOLICITARÍA?**

1. Dosaje de vitamina D2.
2. Oxaluria de 24hs.
3. Calcemia.
4. Citraturia de 24hs o citraturia/calciuria MU.
5. Calciuria de 24hs o calciuria/creatininuria MU.

**R3: 5.CALCIURIA 24HS O
CALCIURIA/CREATININURIA MU**

Ca.Ur./Cr.UR.: 1.4

DX: HIPERCALCIURIA

Hipercalciuria idiopática

Jaime Fons Moreno¹ y Víctor M. García Nieto²

¹Servicio de Pediatría. Hospital Clínico, Valencia

²Unidad de Nefrología Pediátrica. Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife

© Asociación Española de Pediatría.

www.aeped.es/protocolos/

CALCIURIA.

Valores normales:

Calciuria 24hs > 4mg/kg/día

Ca.Ur/Creat.Ur > 0.2

- ▶ **1m-1a: 0.81**
- ▶ **1a-3a: 0.56**
- ▶ **3a-5a: 0.41**
- ▶ **5a-7a: 0.31**
- ▶ **7a-10a: 0.21**

PREGUNTA 4: PARA DISTINGUIR ENTRE HC PRIMARIA DE HC SECUNDARIA, ¿CÚAL ESTUDIO SOLICITARÍA?

1. Calcemia.
2. Dosaje de PTH.
3. Dosaje de Vitamina D.
4. Fosfatemia.
5. Creatininemia.

R4: 1.CALCEMIA: 12.6mg/dl

Pediatr Nephrol (2008) 23:503–506

DOI 10.1007/s00467-007-0574-3

EDITORIAL COMMENTARY

Hypercalciuria revisited: one or many conditions?

Giuseppe Vezzoli • Laura Soldati • Giovanni Gambaro

HIPERCALCIURIA PRIMARIA: Aumento en la absorción intestinal de calcio – reducción en la reabsorción renal de calcio, sin otras causas Intercurrentes.

SECUNDARIA : ASOCIADA A HIPERCALCEMIA.

NUEVOS ESTUDIOS SOLICITADOS:

▶ Ionograma sérico Na 138mEq/lt., K 4.5mEq/lt.

▶ **Fosfatemia 2.1mg/dl.**

▶ Magnesemia 1.9mg/dl.

▶ EAB. pH 7.36/ Bic. 24/EB 0.6.

HIPERCALCEMIA- HIPERCALCIURIA -NEFROCALCINOSIS

Hipofosfatemia 2.1mg/dl

PREGUNTA 5: ¿CÚAL PRIMER ESTUDIO SOLICITARÍA A CONTINUACIÓN?

1. Ef. Fosfato.
2. Dosaje de PTHi.
3. Dosaje de 1-25 (OH)₂ D3.
4. Dosaje de 25-OH D2.
5. Gasometría.

R5:1.Ef. fósforo: 45%(vn: < 15%)

Siguientes estudios realizados:

- ▶ Glucosuria: negativa.
- ▶ Ef.Ac. Úrico: 2%.
- ▶ Aminoaciduria: normal.
- ▶ EAB. pH 7.36/ Bic. 24/EB 0.6.
- ▶ PTHi: 8ng/dl.
- ▶ FAL: 1040UI/lit.
- ▶ Dosaje de 25-OH colecalciferol: 40ng/ml.
- ▶ Dosaje de 1,25(OH)₂vitamina D3: 71.2(15-60 pg/ml)

**HIPERCALCEMIA- HIPERCALCIURIA –NEFROCALCINOSIS-
Ef. FÓSFORO y FAL AUMENTADAS.**

**PREGUNTA 6: ¿CÚAL DIAGNÓSTICO PIENSA COMO
MAS PROBABLE?**

1. Síndrome de Fanconi.
2. Raquitismo hipofosfatémico.
3. Hiperparatiroidismo primario.
4. Intoxicación por vitamina D.
5. Hipercalcemia por prótido productor de PTH no medible.

R6: 2. RAQUITISMO HIPOFOSFATÈMICO

- ▶ El común denominador de todos los tipos de raquitismo es la hipofosfatemia y el aumento de la FAL.
- ▶ La hipofosfatemia puede ocurrir por déficit en la absorción intestinal del mineral o por pérdidas patológicas en el riñón, siendo esta última causada por anomalías tubulares per se o por el efecto sobre el túbulo de factores circulantes como el factor de crecimiento de fibroblastos-23 y la hormona paratiroides (hiperparatiroidismo primario).
- ▶ En respuesta a la hipofosfatemia aumenta la actividad de la FAL con el propósito de reclutar el mineral a partir del pirofosfato óseo.

HIPOFOSFATEMIA-HIPERCALCEMIA-HIPERCALCIURIA-NEFROCALCINOSIS

PREGUNTA 7: ¿ CÓMO PARTICIPA LA HIPOFOSFATEMIA EN LA ALTERACIÓN DEL CALCIO?

LA HIPOFOSFATEMIA:

1. Reduce la hipercalciuria secundaria a la aparición de la hipercalcemia.
2. Incrementa en forma secuencial la hipercalcemia y la hipercalciuria .
3. Incrementa la hipercalcemia y reduce la hipercalciuria.
4. Es independiente del desarrollo de la hipercalciuria y de la nefrocalcinosis.
5. Siempre desarrolla nefrocalcinosis, aún con normocalcemia.

R7: 2. Incrementa en forma secuencial la hipercalcemia y la hipercalciuria .

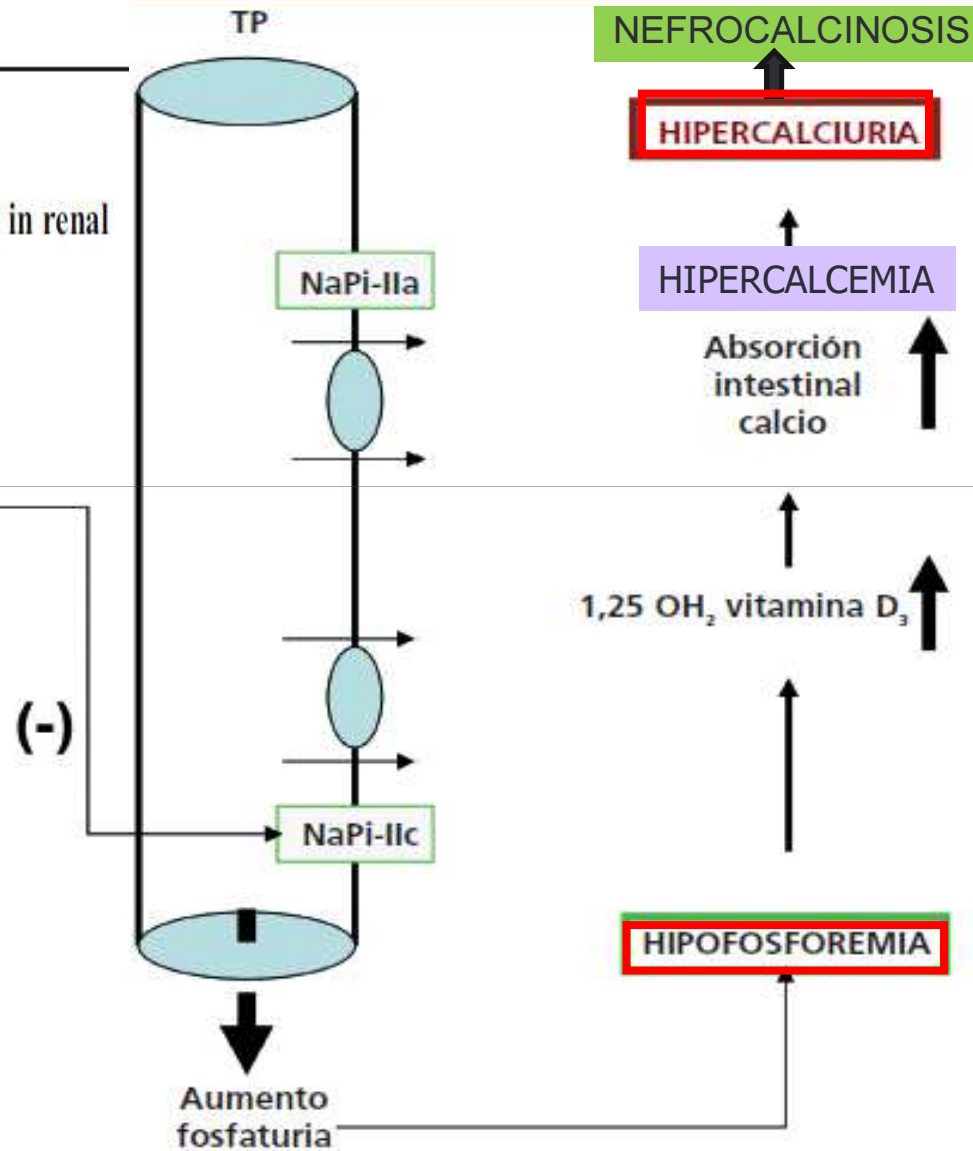
Pediatr Nephrol (2014) 29:361–373
DOI 10.1007/s00467-013-2466-z

EDUCATIONAL REVIEW

Hypophosphatemic rickets due to perturbations in renal tubular function

Maria Goretti M. G. Penido · Uri S. Alon

Déficit RT
fosfato



PREGUNTA 8: ¿SOLICITARÍA ESTUDIOS GENÉTICOS?

1. No, los datos clínicos son suficientes para determinar forma de herencia y pronóstico.
2. Si, sin el estudio genético no puede realizarse el tratamiento.
3. Si, es el método que da confirmación diagnóstica de las distintas formas de raquitismo, permite instituir un tratamiento específico y dar un consejo genético preciso.
4. No, es un estudio complejo, costoso, no se realiza en el país y brinda escasa información.
5. No, la biopsia ósea es el estudio diagnóstico indicado.

R8: 3. Si, es el método que da confirmación diagnóstica de las distintas formas de raquitismo, permite instituir un tratamiento específico y dar un consejo genético preciso.

RESULTADO ESTUDIO GÈNETICO: mutación en el gen *SLC34A3*

Nephrol Dial Transplant (2014) 29: iv45–iv54
doi: 10.1093/ndt/gfu217

Full Review

Genetic diseases of renal phosphate handling

Carsten A. Wagner, Isabel Rubio-Aliaga, Jürg Biber and Nati Hernando

- ▶ **La mutación en el gen *SLC34A3*, localizado en el locus cromosómico 9q34 codifica el co-transportador sodio-fosfato IIc (NaPi-IIc)**, expresado en la membrana apical de las células tubulares proximales renales.
- ▶ **Regula la reabsorción del fosfato filtrado, bajo el control de la PTH y del factor de crecimiento fibroblástico (FGF 23).**
- ▶ **Las mutaciones con pérdida de función descritas en este gen son la causa de la excreción aumentada de fosfato a nivel proximal**, característica de la enfermedad pudiendo dar lugar a diferentes cambios fenotípicos.

TIPOS DE RAQUITISMOS, GENES IMPLICADOS Y

RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO HEREDITARIO CON HIPERCALCIURIA

- El cuadro se caracteriza por un raquitismo/osteomalacia hipofosfatémico secundario a una exagerada pérdida renal de fosfato y a una elevación de la 1,25 OH₂ vitamina D₃ circulante, como respuesta a la hipofosfatemia.
- De forma secundaria aparece una hipercalciuria, debido a un aumento de la absorción gastrointestinal de fósforo y calcio, con depresión de la función paratiroidea.
- Son precisamente la hipercalciuria y los niveles elevados de 1,25 OH₂ vitamina D₃ los que diferencian el HHRH de otras formas de raquitismo/osteomalacia hipofosfatémico.

PREGUNTA 9: ¿CUÁL TRATAMIENTO INDICARÍA?

1. Ninguno, por que tiene función renal normal.
2. Sales de fosfato+ citrato de potasio + dieta hiposódica.
3. Dieta normo-proteica + citrato de potasio+ sales de fosfato + calcitriol.
4. Dieta normo-proteica e hiposódica + sales de fosfato.
5. Dieta normo-proteica + ergocalciferol.

R 9:2. Sales de fosfato+ citrato de potasio + dieta hiposódica

Raquitismo hipofosfatémico hereditario con hipercalciuria: a propósito de un caso

Ramón Areses-Trapote¹, Juan A. López-García², Mercedes Ubetagoyena-Arrieta¹, Antxon Eizaguirre³, Raquel Sáez-Villaverde⁴

¹ Sección de Nefrología Pediátrica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián-Donostia, Guipúzcoa

² Servicio de Urología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián-Donostia, Guipúzcoa

³ Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián-Donostia, Guipúzcoa

⁴ Unidad de Genética. Hospital Universitario Donostia. San Sebastián-Donostia, Guipúzcoa

Nefrología 2012;32(4):529-34

doi:10.3265/Nefrologia.pre2012.Apr.11321

- ▶ La administración de suplementos de fósforo corrige todas las alteraciones clínicas y bioquímicas de la enfermedad, excepto la pérdida de fósforo por la orina.
- ▶ El citrato de potasio actúa como quelante del calcio ultrafiltrable excedente.
- ▶ El sodio dietético es un modulador de la calciuria, debido a la correlación existente entre la excreción urinaria de sodio y calcio.

El aporte exógeno de calcitriol, como se aconseja en otros raquitismos hipofosfatémicos, puede favorecer los depósitos renales de calcio y la aparición de la nefrocalcinosis, así como empeorar su pronóstico.



GRACIAS POR LA PACIENCIA