

# JORNADAS NEFROSAP

## PRESENTACION DE CASO CLINICO



OLGA L PÉREZ M  
HOSPITAL GARRAHAN

2022



Hospital de Pediatría  
*Garrahan*



Paciente de 2 años de edad, inicia cuadro clinico en Abril 2021, con edema progresivo hasta SAE con derrame pleural.

- Se interna en otro Hospital:

IPC: 14 Alb: 1.8 Creatinina: 0.28

Requirió pasaje de albúmina y furosemida

07/04: Inicia corticoides a 2 mg / k/ dia

13/04: IPC: 24

Mayo/2021:


- Internacion por SAE (No intercurrentia infecciosa) con caida del FG.

Recibio pasaje de albumina y furosemida.

Por falta de respuesta consulta en nuestro Hospital



---



• Antecedentes familiares:  
Madre Chagas +

• Antecedentes personales:  
BOR.  
Diarrea crónica en estudio



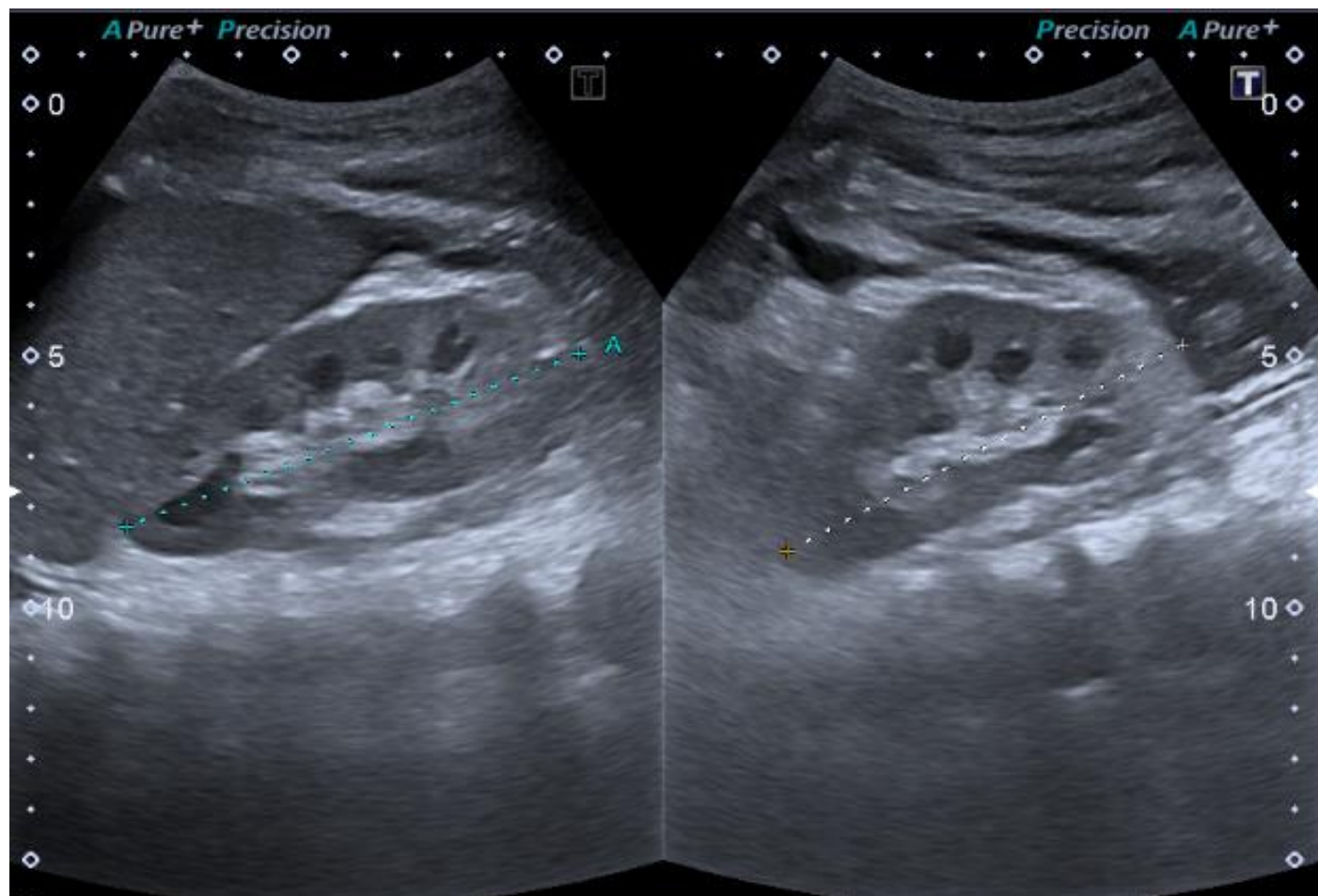
# HOSPITAL GARRAHAN



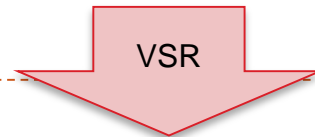
- Anasarca , oligurico, normotenso
- Laboratorio al ingreso:
  - Función renal: Cr 0.66 Urea 139
  - Proteinograma: Alb 0.9 Alfa1: 0.13 Alfa 2: 2.3 Gamma: 0.3
  - C3: 94 C4: 31
  - Orina completa: turbio, densidad 1015, prot +++,hemat 20-25/ c, cilindros abundantes
  - Orina en muestra aislada: IPC: 33 Iono 8/102



# ECOGRAFIA RENAL



- Ambos riñones ecogénicos, aumentados de tamaño. Doppler color presente: RD con IR en hilio de 0.7 y a nivel intraparenquimatoso de 0.6 RI con IR en hilio de 0.65 y a nivel intraparenquimatoso de 0.6 Vejiga de características normales. Moderado liquido libre en cavidad. **DIMENSIONES:** RD: diámetro longitudinal 9.3(cm) RI: diámetro longitudinal 8.5(cm)



	19/05	26/05	06/06	14/06	24/06	28/06	02/07	16/07
Peso	17.1 Kg	17.7 Kg	18.7	15.9 Kg	15.1 Kg	15.1	16.3	16.4 Kg
Alb	<2	<2	<2	<2	<2	<2	<2	<2
Creatinina	0.6	1.4	1.1	0.2	0.3	0.3	0.54	0.3
IPC	36					33		
	Ingreso	Inicia CTC 2 mg /k EV		Inicia pulsos	Bx renal			Egreso

Antiproteinuricos

Albumina + furosemida

Triple esquema diuretico



# BIOPSIA RENAL

## MICROSCOPIA DE LUZ

- Focos de esclerosis segmentaria, con obliteración de luces capilares, adherencia y retracción de la cápsula.
- En 2 glomérulos llama la atención marcada hipertrofia e hiperplasia de los podocitos,
- Esta hipertrofia e hiperplasia podocitaria rodea y colapsa el ovillo glomerular subyacente, generando imagen de pseudo semiluna.

Glomeruloesclerosis focal y segmentaria, variante colapsante.

## MICROSCOPIA DE FLUORESCENCIA

- Fibrinógeno: 3-4+ granular en membrana basal glomerular.
- C3: - en glomérulos; + en superficie apical tubular.
- IgM: trazas a 1+ segmentaria granular en membrana capilar.
- IgA: negativa.
- IgG: negativa.

## MICROSCOPIA ELECTRONICA

- Un glomerulo presenta esclerosis global
- Un glomerulo presenta retraccion del penacho capilar
- Los glomerulos presentan ditorsion de au arquitectura habitual
- El mesangio esta levemente aumentado a expensas de la matriz mesangial,
- Fusion extensa de los pies podocitarios
- Los podocitos muestran reiterados cambios degenerativos

DX: Hallazgos compatibles con daño podocitario difuso, vinculable a glomerulopatía colapsante

# Tacrolimus



	26/07	17/08	30/09	23/10	24/11	25/01
Peso	17.6 Kg	13.9	13	12.6 kg.	13	13.5 kg.
Alb	<2	<2	<2	<2	2.2	3.4
Creat	0.7	0.3	0.2	0.4	0.4	0.3
IPC	30	22	13	9.5	6	4.5
	Inicia FK					



# ESTUDIO GENETICO



Las variantes genéticas patogénicas en el gen PLCE1 están asociadas a :

- **Forma de herencia autosómica recesiva**
- **Heterocigoto compuesto** de las variantes genéticas (PLCE1):  
1472C>A y 4917G>A de significancia clínica incierta y patogénica



# ACTUALMENTE ..



Peso: 15.1

IPC: 0.46 mg/mg.

Albumina: 3.69 g/dl.

Cr: 0.36 mg/dl. Urea: 64 mg/dl.

Recibe:

- Tacrolimus 0.5 mg cada 12 hs (Dosaje: FK: 7.7 ng/ml. )
- Enalapril 1.25 mg cada 12 hs (0.17 mg/kg/dia)
- Sin corticoides



# CONCLUSION



Paciente de 2 años de edad, que cursa con Síndrome Nefrótico Cortico - resistente de difícil manejo, con histología compatible con GEFS variable colapsante y estudio genético positivo que respondió a tratamiento con Tacrolimus





> [J Med Genet.](#) 2010 Jul;47(7):445-52. doi: 10.1136/jmg.2009.076166.

## Mutational analysis of the *PLCE1* gene in steroid resistant nephrotic syndrome

Olivia Boyer <sup>1</sup>, Geneviève Benoit, Olivier Gribouval, Fabien Nevo, Audrey Pawtowski, Ilmay Bilge, Zelal Bircan, Georges Deschênes, Lisa M Guay-Woodford, Michelle Hall, Marie-Alice Macher, Kenza Souлами, Constantinos J Stefanidis, Robert Weiss, Chantal Loirat, Marie-Claire Gubler, Corinne Antignac

Affiliations + expand

PMID: 20591883 DOI: [10.1136/jmg.2009.076166](#)

*PLCE1* es un gen principal en DMS y está mutado en una proporción importante en paciente con GEFS

> [Exp Mol Med.](#) 2020 Apr;52(4):594-603. doi: 10.1038/s12276-020-0410-4. Epub 2020 Apr 1.

## *PLCE1* regulates the migration, proliferation, and differentiation of podocytes

Seyoung Yu <sup># 1</sup>, Won-Il Choi <sup># 2</sup>, Yo Jun Choi <sup>1</sup>, Hye-Youn Kim <sup>1</sup>, Friedhelm Hildebrandt <sup>2</sup>, Heon Yung Gee <sup>3</sup>

Affiliations + expand

PMID: 32238860 PMCID: [PMC7210307](#) DOI: [10.1038/s12276-020-0410-4](#)

*PLCE1* también juega un papel en la proliferación y diferenciación de podocitos



[Case Reports](#) > [Pediatr Nephrol.](#) 2018 Jul;33(7):1269-1272. doi: 10.1007/s00467-018-3961-z.

Epub 2018 Apr 16.

## **Cyclosporine A responsive congenital nephrotic syndrome with single heterozygous variants in NPHS1, NPHS2, and PLCE1**

[Anna Eichinger](#)<sup>1</sup>, [Sabine Ponsel](#)<sup>1</sup>, [Carsten Bergmann](#)<sup>2</sup>, [Roman Günthner](#)<sup>3 4</sup>, [Julia Hoefele](#)<sup>3</sup>, [Kerstin Amann](#)<sup>5</sup>, [Bärbel Lange-Sperandio](#)<sup>6</sup>

[Affiliations](#) + [expand](#)

PMID: 29663071 DOI: [10.1007/s00467-018-3961-z](#)

> [Clin Exp Nephrol.](#) 2008 Oct;12(5):348-353. doi: 10.1007/s10157-008-0053-6. Epub 2008 Apr 8.

## **Idiopathic collapsing glomerulopathy in children**

[Ashima Gulati](#)<sup>1</sup>, [Alok Sharma](#)<sup>2</sup>, [Pankaj Hari](#)<sup>1</sup>, [Amit K Dinda](#)<sup>2</sup>, [Arvind Bagga](#)<sup>3</sup>

[Affiliations](#) + [expand](#)

PMID: 18392736 DOI: [10.1007/s10157-008-0053-6](#)

GRACIAS !!!...

