



Hospital de Pediatría
Garrahan

**Servicio de nefrología
infantil**

A propósito de un caso

PRIMERA CONSULTA A NEFROLOGÍA:

Sexo masculino, 14 años

Nov/20 Internación por GEA, antecedente de lesiones de impétigo en piel a repetición

- OC Proteínas De, **Hematíes 20-30.**
- **Proteinuria 3,2 gr/día (78 mg/kg/día)**
- Colesterol 250, Triglicéridos 150
- **Albúmina 2,7.** Gammaglobulina 0.55, Alfa2: 1.1.
- Cr 0,5 mg/dl
- **Sin Edemas.** Rx de tórax 0.4. Peso 49 kg
- TA 100/68

ANTECEDENTES:



- RNT con PAEG con buen desarrollo pondoestatural y neurológico
- Invaginación intestinal a los 11 meses
- Apendicitis aguda en el 2008 (Bx: Hiperplasia folicular linfoide)
- Asma
- Ametropía y Drussen de papila izquierda a los 9 años
- Episodios de gonalgia crónica, sin luxación ni fractura

- No ITU. Episodio de Microhematuria en 2010, no estudiada
- **Madre con antecedente de microhematuria y proteinuria en seguimiento**
- **Abuela materna con riñón ectópico y proteinuria**

SEGUIMIENTO



- **C3: 126. C4: 20. Asto <25, FAN negativo**
- **Serologías negativas**
- **Ecografía renal nov/21:** Ambos riñones ortotópicos, de ecoestructura normal. Relación corticomedular conservada. Sin dilatación de la vía urinaria. Vejiga normal. **RD : 11,8 cm(>P 95), RI: 11,6 cm(>P95)**



SEGUIMIENTO



- **Biopsia (3/21):**
 - MO: Esclerosis glomerular segmentaria y global focal
 - IFI: negativa
 - ME: **Membrana basal con un espesor normal.** Sin alteración de la lámina densa. Sin depósitos electrodensos. Fusión y borramiento **extensivo** de los pies de los podocitos (GEFS).

Focal segmental glomerulosclerosis: towards a better understanding for the practicing nephrologist

Sanjeev Sethi¹, Richard J. Glassock² and Fernando C. Fervenza³

¹Division of Anatomic Pathology, Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN, USA, ²Geffen School of Medicine School at UCLA, Laguna Niguel, CA, USA and ³Division of Nephrology and Hypertension, Mayo Clinic College of Medicine, Rochester, MN, USA

**PRIMARY VERSUS SECONDARY FSGS:
WHAT IS THE ROLE OF EM EXAMINATION?**

On the other hand, nonsclerosed glomeruli in primary FSGS show widespread foot process effacement, while there is only segmental effacement in secondary FSGS (Figure 1).

SEGUIMIENTO



Dieta hiposódica

ESTUDIO
GENÉTICO

SERIE CTC

ANTIProteinuricos

	nov/20	junio/21	jul/21	sep/21	dic/21	feb/22
Cr mg/dl	0.45	0.46	0.44	0.55	0.52	0.53
Proteinuria gr/d	3.2	3.6	3.16	3.1	1.8	5.7
Albúmina	2.7	2.7	2.8	2.6	2.8	2.8
Hematuria	Si	Si	No	No	-	-
TA	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal
Peso kg	49	50	50	49	50.5	51
Edema	No	No	No	No	No	No

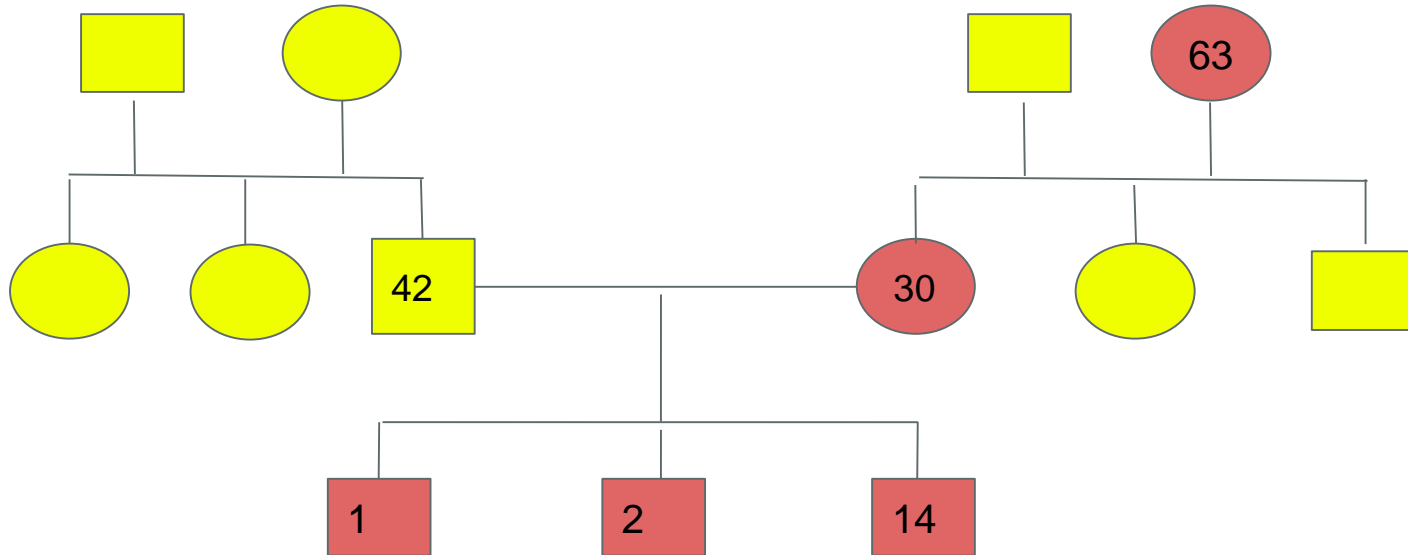
SEGUIMIENTO



- **Panel genético para SNF (Blueprint Genetics-8/21):**
 - Variante patogénica: c.737G>A,p.(Arg246Gln) en el gen **LMX1B** en heterocigosis (**Sme. Uña- rótula**)
 - Nefropatía SIN MANIFESTACIONES EXTRA-RENALES
- Paciente con GEFS primaria secundaria a mutación del gen **LMX1B**. (Genética y C.D.):
 - Uñas de manos y pies normales
 - Ambas rótulas presentes, con dolor a la compresión en esa región
 - Valoración oftalmológica: Ametropía
 - Valoración auditiva: Normal



Familia:



SME. UÑA-RÓTULA



Enfermedad hereditaria infrecuente (1/50.000 RN)

Herencia autosómica dominante

Defecto molecular: LMX1B (9q34.1). Alteración dorsoventral y de la MBG

Descritas más de 170 mutaciones

Caracteriza: Displasia ungueal (80-98%), hipoplasia o aplasia de rótula (69-90%), **cuernos ilíacos patognomónico (70%)**, limitación en la extensión de codo (70%) y nefropatía (30%)



Mutaciones genéticas que ocasionan nefropatía sin manifestaciones extrarrenales

Compromiso renal puede ser variable

Hallazgos histológicos inespecíficos:

- GEFS.
- ME: borramiento de los pies de los podocitos, una MBG ensanchada con zonas de rarefacción, y depósitos dispersos de fibrillas de colágeno

Diagnostico por estudio genético

No existe un tratamiento específico

No recidiva tras la realización de un trasplante renal

BIBLIOGRAFÍA



- Síndrome uña-rótula. Un caso con una mutación de novo en el gen LMX1B no descrita previamente Naira Álvarez-Martín. Revista Nefrología. Sociedad Española de Nefrología 2013;33(4):585-6.
- Síndrome de uña-rótula. Dras. Virginia Fano. Arch.argent.pediatr 2001; 99(2) / 177
- Clinical and genetic characterization of nephropathy in patients with nail-patella syndrome. Yutaka Harita. European Journal of Human Genetics. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0655-3>
- A familial case of nail patella syndrome with a heterozygous in-frame indel mutation in the LIM domain of LMX1B. Miho Mukaia. 2017 Japanese Society for Investigative Dermatology. <https://doi.org/10.1016/j.jdermsci.2017.12.010>
- Kidney disease in nail-patella syndrome. Kevin V. Lemley. *Pediatr Nephrol*. 2009; 24(12): 2345-2354.
- Identification of limb-specific Lmx1b auto-regulatory modules with Nail-patella syndrome pathogenicity. Nat Commun. 2021 Sep 20;12(1):5533. doi: 10.1038/s41467-021-25844-5.