

Hiperoxaluria primaria. Presentación de un caso pediátrico

Hospital Pediátrico Docente de Centro Habana.

María Caridad Rigaut Díaz¹, Diana Brito Rigaut²

¹ Especialista de 1er. Grado en Anatomía Patológica, Profesora Asistente de la ELAM. ² Residente de Medicina General Integral, Facultad "Dr. Carlos J. Finlay"

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de 15 años, de la raza blanca, tratada en el Hospital Pediátrico de Centro Habana, por una historia de urolitiasis desde la niñez, nefrocalcinosis, nefrolitiasis y fallo renal con hemodiálisis hasta la actualidad. Su cuadro clínico y evolución, lleva a los especialistas a la sospecha de la entidad en cuestión. Se realizan los estudios hacia la búsqueda del diagnóstico definitivo de hiperoxaluria y daño de médula ósea. La rareza de esta entidad en Cuba y en los informes internacionales revisados determina el interés en la presentación del caso y el estudio del tema.

Palabras clave: Hiperoxaluria primaria, mutación, fallo renal.

INTRODUCCIÓN

La hiperoxaluria primaria es una alteración genética de carácter autosómico recesivo causada por el déficit de la enzima hepática peroxisomal alanina glioxilato aminotransferasa tipo I. Esta mutación determina el incremento del ácido oxálico en sangre y el depósito de óxido de calcio en diferentes órganos y tejidos lo que da lugar al cuadro sistémico (oxalosis) con pronóstico de fallo renal en el 50% de los pacientes pediátricos. Se sugiere en casos extremos, trasplante hepato-renal combinado (1-3).

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 15 años de edad de la raza blanca, con historia de litiasis renal desde los 8 años de edad, que se agrava con nefrocalcinosis y fallo renal a los 12 años, por lo que comienza a hemodializarse como tratamiento de sostén.

El hematocrito se mantiene bajo durante toda su evolución a pesar de la eritropoyetina aplicada. Es una niña adinámica, asténica, con dolores en los miembros inferiores y marcada impotencia funcional. Sus articulaciones muestran alteraciones del componente óseo,

fundamentalmente a nivel coxofemoral, al extremo de ocurrir el cese de la marcha.

El resultado del examen físico de la paciente presentó variaciones con el tiempo. Inicialmente, se encontró hepatomegalia y luego aparecieron adenomegalias múltiples a predominio cervical. El oxalato de calcio en la orina y en el plasma fue elevado. Al inicio, presentó leucopenia y posteriormente decayeron todas las series sanguíneas (pancitopenia). El medulograma fue no útil, por no presentar células en el extendido. Los Rx de abdomen simple mostraron nefrocalcinosis. La ecocardiografía ofreció una imagen hiperrefringente de tabique interventricular. La artroscopía con biopsia sinovial, fue negativa. Se biopsia ganglio linfático cervical mostrando una adenitis hiperplástica, con muchos macrófagos cargados de hemosiderina, típico del síndrome hemofagocítico.

Se realiza biopsia de hueso iliaco mostrando imágenes constituidas por tejido fibroso denso, adherido a las trabéculas óseas, rodeando a espículas de cristales de oxalato de calcio que ocupan el espacio medular y sustituyen la población normal. Se observan múltiples células gigantes a cuerpo extraño (figuras 1 a la 4).

En el fondo de ojo no se encontraron alteraciones de la retina. En el estudio óseo, se observaron algunas

bandas metafisarias de desmineralización. No presentó fracturas espontáneas. Las cifras de hormonas paratiroides fueron elevadas.

La paciente actualmente se encuentra bajo tratamiento hemodialítico y en espera de trasplante.

DISCUSIÓN

El gen que codifica para la enzima deficiente, se localiza en el cromosoma 2q373. Por presentar varias mutaciones, tiene heterogeneidad molecular por lo que se encuentra en sujetos heterocigotos y consanguíneos (homocigotos) (4).

Nuestro caso, presenta consanguinidad entre los progenitores.

El término oxalosis se utiliza cuando se encuentra una de las siguientes condiciones: litiasis renal con insuficiencia renal crónica; hiperrefringencia renal en el ultrasonido; y presencia de oxalato de calcio en médula

ósea, en orina, o en ambas. El conjunto de esas condiciones lleva a la hiperoxaluria (5, 6).

La litogénesis se altera cuando ocurren desequilibrios bioquímicos entre promotores (oxalato) e inhibidores (citrato, magnesio, glicosaminoglicanos). Por otra parte, los cálculos renales se producen debido a la súper saturación de oxalato de calcio en la orina. Esta concentración de calcio en las células de los tubulillos proximales resulta muy tóxica y los niveles séricos de oxalato, más la insuficiencia renal, producen el daño sistémico (4, 7).

Como tratamiento en los pacientes afectados, la medida más importante es la aplicación de fosfato de piridoxina a 5-10 mg/Kg/día; ortofosfato a 20-60 mg/Kg/día; y citrato de potasio o de sodio a 0,1-0,15 g/Kg/día. Otras medidas recomendadas son evitar la remolacha, la espinaca y el té, así como ingerir abundantes líquidos (7).

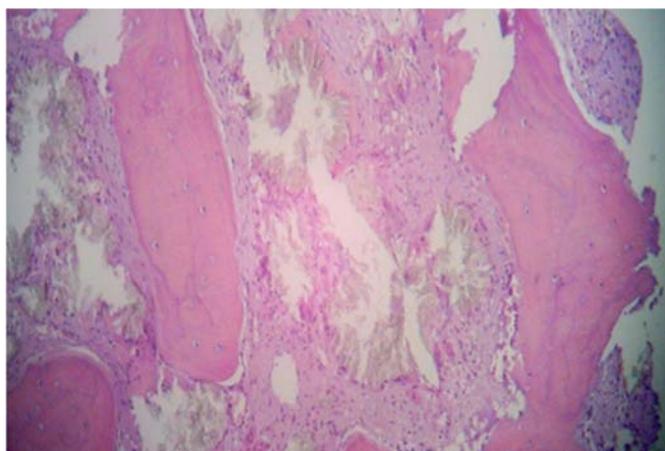


Figura 1. Microfotografía de médula ósea con cristales de oxalato de calcio (10X)

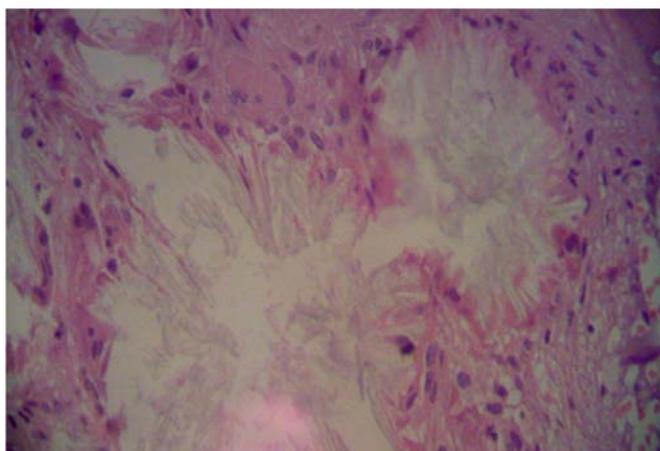


Figura 2. Microfotografía de médula ósea con esclerosis, oxalato de calcio y células gigantes (40X)

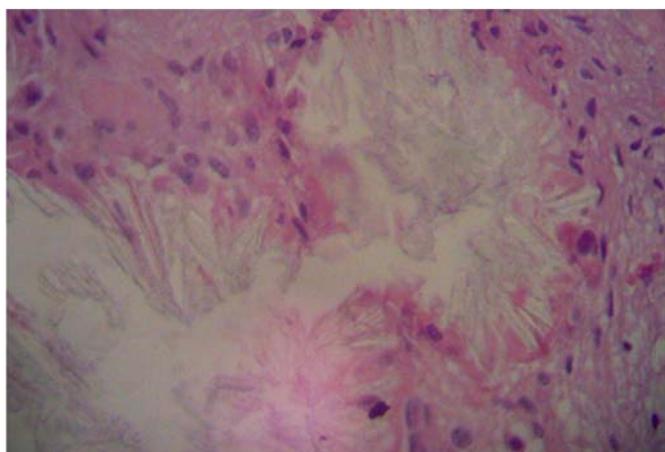


Figura 3. Células gigantes a cuerpo extraño (40X)

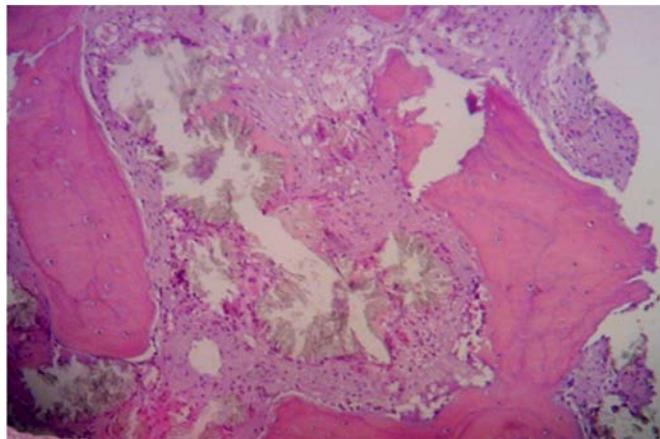


Figura 4. Espículas óseas, espacio medular, hialinización y cristales de oxalato de calcio (10X).

BIBLIOGRAFÍA

1. Tanaka ST, Pope JC. Paediatric Stone Disease. *Curr Urol Rep.* 2009;10(2):138-43.
2. Orazi C, Picca F, Schingo PMS, Fassari FM, Canepa G. Oxalosis in primary hiperoxaluria in infancy: Report of a case in a 3-month-old baby. Follow-up for 3 years and review of literature. *Skeletal Radiol.* 2009;38(4):387-91.
3. Worcester EM, Coe FL. Nephrolithiasis. *Primary Care: Clinics in Office Practice.* 2008;35(2):369-91.
4. Coppo R, Amore A, Peruzzi L, Conti G, Roasio L, Amoroso A. Kidney transplantation in children. *G Ital Nefrol.* 2005;22(4):337-47.
5. Bravo ZJ, Cieza TM, Loza MR. Hiperoxaluria primaria con pancitopenia: a propósito de un caso. *Rev Med Hered.* 2005;16 (2):148-56.
6. Khoovy B. J., Pedrolli A, Vecchini S, Benini D, Fanos V. Renal calculosis in pediatrics. *Pediatr Med Chir.* 1998;20(6):367-76.
7. Hockaday TD, Clayton JE, Frederick EW, Smith LH (Jr). Primary Hiperoxaluria. *Medicine (Baltimore).* 1964; 43:315-45.

Primary hyperoxaluria. The presentation of a pediatric case

SUMMARY

The case submitted is of a 15 year old white girl, treated in the Hospital Pediátrico de Centro Habana (Central Havana Pediatric Hospital), with a history of urolithiasis since childhood and until present nephrocalcinosis, nephrolithiasis and renal failure with hemodialysis. Her clinical record and evolution leads the specialists to suspect hyperoxaluria, while the studies carried out are towards the search for a definitive diagnostic of this entity and bone marrow damage. The rareness of hyperoxaluria in Cuba and in the international reports that were reviewed determined the interest in the presentation of this case and the study of the topic.

Key words: Primary hyperoxaluria, mutation, renal failure.

Dirección para la correspondencia:

Dra. María Caridad Rigaut Díaz. Hospital Pediátrico Docente de Centro Habana.
Benjumeda y Morales, Cerro, Ciudad de La Habana, Cuba.

E-mail: bibpch@infomed.sld.cu

Recibido: 9 de noviembre de 2009

Aprobado tras revisión: 24 de noviembre de 2009

10 ANIVERSARIO ELAM

Más que médicos, serán celosos guardianes de lo más preciado del ser humano; apóstoles creadores de un mundo más humano...

Fidel Castro Ruz

Panorama Cuba y Salud