

idéntica sensibilidad que los de la paciente (tablas 1 y 2). Se inició tratamiento en ambos con fosfomicina monodosis, sin repetición de nuevas infecciones.

El estudio y tratamiento de la pareja de mujeres con ITU poscoital puede ser de utilidad en el manejo de la ITU recurrente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Little P, Moore MV, Turner S. Effectiveness of five different approaches in management of urinary tract infection: Randomised controlled trial. *BMJ*. 2010;340:c19, doi:10.1136/bmj.c199.
2. Llor C, Moragas A. Tratamiento y prevención de las infecciones urinarias de repetición. *FMC*. 2011;18:146-55.
3. Hooton TM, Scholes D, Hughes JP, Winter C, Roberts PL, Stapleton AE, et al. A prospective study of risk factors for symptomatic urinary tract infection in young women. *N Engl J Med*. 1996;335:468-74.

4. Scholes D, Hooton TM, Roberts PL, Stapleton AE, Gupta K, Stamm WE. Risk factors for recurrent urinary tract infection in young women. *J Infect Dis*. 2000;182:1177-82.

Mario A. Pavone^{a,*}
y Abelardo Aguilera Peralta^b

^a Servicio de Nefrología, Hospital Can Misses, Ibiza, España

^b Servicio de Nefrología, Hospital Universitario La Princesa, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: mpavone@asef.es,
mpavone68@gmail.com (M.A. Pavone).

0211-6995/© 2017 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2017.03.005>

Síndrome de genes contiguos TSC2/PKD1

TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome

Sr. Director:

Presentamos el caso de una niña de 22 meses de edad, evaluada de forma multidisciplinaria por presentar crisis convulsivas de difícil manejo que inició a los 6 meses y poliquistosis renal bilateral. Los padres son sanos y no consanguíneos. Es producto de una segunda gestación, embarazo simple no controlado, complicado con síndrome de HELLP. Obtenida por cesárea segmentaria a las 36 semanas, requirió reanimación al momento del nacimiento y presentó cianosis generalizada. El peso al nacer fue de 1.700 g (DE -3,8) y la talla 46 cm (DE -2,5). Fue hospitalizada a los 8 meses por crisis convulsivas tónico-clónicas, el cual ha presentado evolución tórpida y retraso global del desarrollo.

Al examen físico presenta tendencia a la dolicocefalia con facies peculiar caracterizada por prominencia frontal, el puente nasal es cóncavo con punta aplanada y narinas antevertidas, el *filtrum* es corto y ancho. Presenta 7 lesiones hipocrómicas, 2 en hoja de fresno que corresponde las más grandes ubicadas en región lumbar y muslo izquierdo (fig. 1a).

La resonancia magnética nuclear evidencia áreas multifocales con comportamiento hiperintenso en T2 *flair*, en forma de parches, a nivel de ambos hemisferios parietales que no condicionan efecto de masa sobre estructuras circunscritas. El electroencefalograma en sueño fue anormal por la presencia de actividad paroxística, brotes de puntas y ondas

agudas en áreas fronto polar y temporal derecha. La ecografía ocular mostró lesión elevada con estructura interna hipoecogénica en área papilar, compatible con hamartoma astrocítico en nervio óptico de ojo derecho. La ecocardiografía transtorácica evidencia tumoración en tracto de salida en ventrículo derecho sugestivo de rabioma que no ocasiona obstrucción, ni repercusión hemodinámica. La ecografía renal aumentó de volumen en ambos riñones, 9,4 × 4,0 cm para el riñón izquierdo y 9 × 3,6 cm para el derecho. Presenta formación quística de contenido líquido, algunos con paredes gruesas, el de mayor tamaño en el polo inferior en el riñón derecho de 6 × 3,1 cm (fig. 1b). El perfil renal se encuentra dentro de los valores de referencia, así como otros estudios séricos.

Se extrajo ADN y en la secuenciación masiva en la plataforma MiSeq (Illumina) de los genes TSC1 y TSC2 se encontraron 2 polimorfismos en heterocigosis en TSC1, GAA/GAG, c.1335A>G, p.Glu445Glu y ATG/ACG, c.965T>C, p.Met322Thr con referencias rs7862221 y rs1073123, respectivamente. El estudio de amplificación de sondas dependiente de ligandos múltiples (MLPA P337) mostró una delección en heterocigosis de las sondas localizadas en los exones 10 al 42 del gen TSC2, así como en los exones 30 y 40 de del gen PKD1 (fig. 2).

El complejo esclerosis tuberosa (OMIM #191100 y #613254) es un trastorno multisistémico que exhibe un patrón de

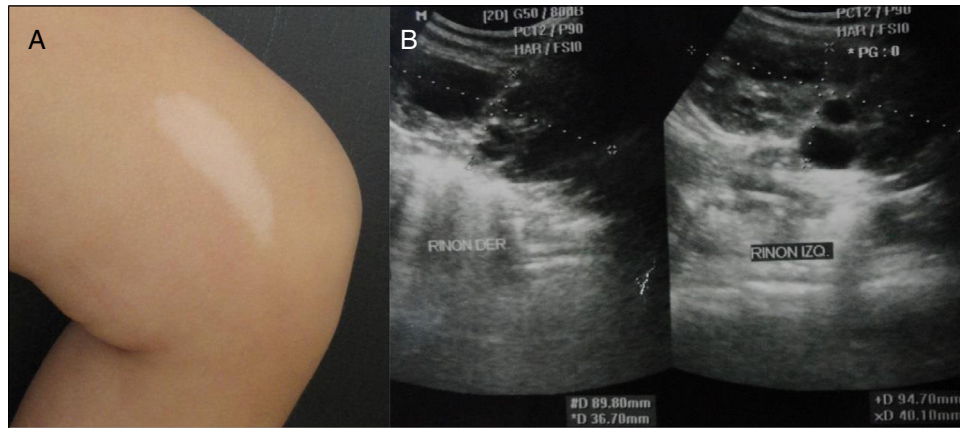


Figura 1 – a) Lesión hipocrómica en forma de hoja de fresno en muslo izquierdo; b) La ecografía renal muestra aumento de volumen en ambos riñones y múltiples quistes bilaterales.

herencia autosómico dominante, caracterizado por la presencia de múltiples hamartomas a nivel de cerebro, ojos, corazón, riñones y piel¹⁻³. Se caracteriza por un amplio espectro fenotípico y variable que incluye convulsiones, retardo mental, alteraciones renales y en piel, además de un aumento del riesgo de malignidad^{2,4}. Su incidencia es de uno entre 6.000 y 11.000 nacidos vivos¹. Se

debe a mutaciones en los genes supresores de tumores TSC1 (OMIM #605284) y TSC2 (OMIM #191092), que codifican a la hamartina y la tuberina, respectivamente^{1,3}. Este segundo gen se encuentra localizado en 16p13.3 adyacente al gen PKD1 (OMIM #601313), responsable del 85% de los casos de poliquistosis renal (OMIM #173900), que igualmente presentan un patrón de herencia autosómico

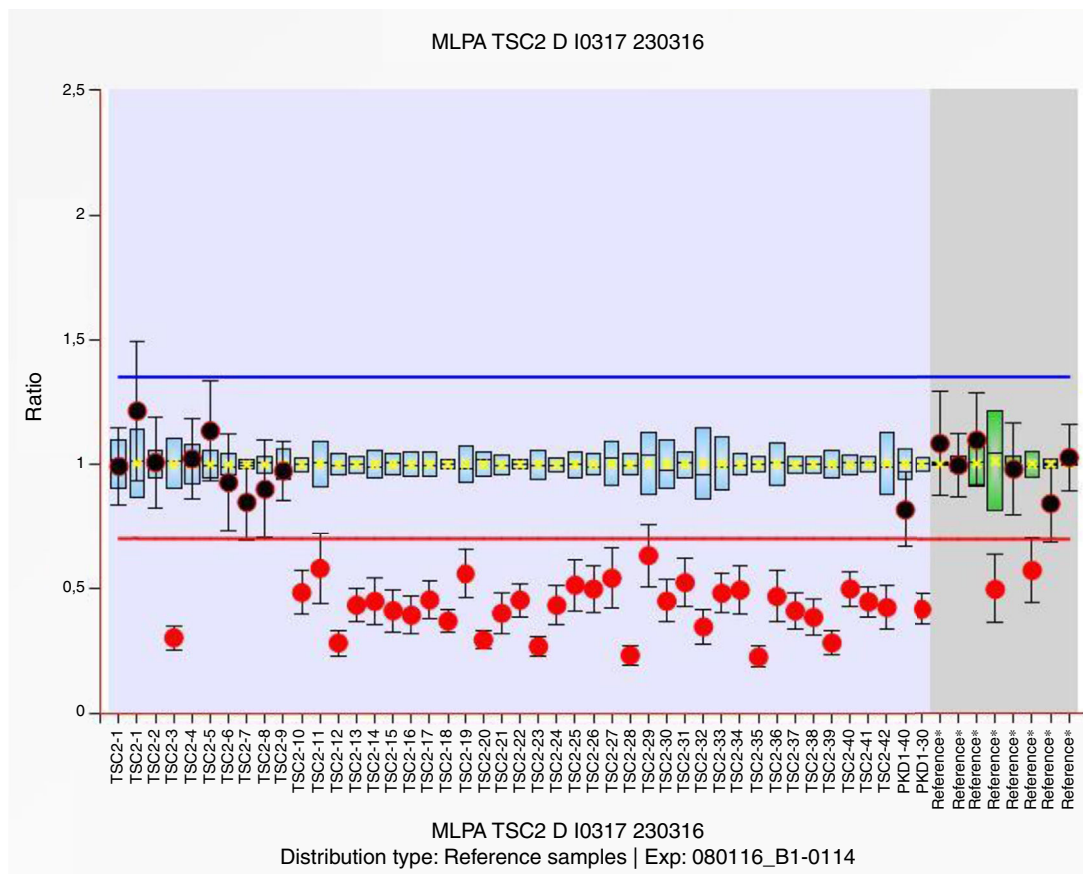


Figura 2 – El estudio de MLPA P337 mostró una delección en heterocigosis en los exones 10 al 42 del gen TSC2, así como en los exones 30 y 40 de del gen PKD1.

dominante^{1,5}. Este es el trastorno renal hereditario más frecuente, con una incidencia de uno entre 400 y 1.000 nacidos vivos⁵.

Una delección de gran tamaño que puede abarcar los genes TSC2 y PKD1 produce el llamado síndrome de genes contiguos TSC2/PKD1 (OMIM #600273)^{1,2,5}. Fue descrito por primera vez por Brook-Carter et al. en 1994, en 6 pacientes con complejo esclerosis tuberosa con poliquistosis renal severa infantil⁶. Se caracteriza por la presencia de quistes renales grandes, bilaterales, congénitos o de aparición muy precoz, lo que puede modificar su pronóstico. Se estima que el 5% de los pacientes con complejo de esclerosis tuberosa presentan poliquistosis renal¹.

Las complicaciones renales suponen la segunda causa de muerte posterior a la afectación neurológica en el complejo de esclerosis tuberosa. Los angiomiolipomas son la alteración renal más frecuente en adultos y en niños, y pueden estar presentes en 16% de los casos, además de los quistes de pequeño tamaño y el carcinoma de células renales^{1,3}.

Presentamos el caso de una niña con diagnóstico genético y clínico de síndrome de genes contiguos TSC2/PKD1 resaltando la valoración multidisciplinaria ante el pleiotropismo y la gravedad de la entidad, así como impartir oportuno asesoramiento genético con un riesgo de recurrencia del 50% en los descendientes de los individuos afectados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Llamas Velasco S, Camacho Salas A, Vidales Moreno C, Ceballos Rodríguez RM, Murcia García FJ, Simón de la Heras R. TSC2/PKD1 contiguous gene deletion syndrome. *An Pediatr (Barc)*. 2013;79:42-5.
2. Ismail NF, Nik Abdul Malik NM, Mohseni J, Rani AM, Hayati F, Salmi AR, et al. Two novel gross deletions of TSC2 in Malaysian patients with tuberous sclerosis complex and TSC2/PKD1 contiguous deletion syndrome. *Jpn J Clin Oncol*. 2014;44:506-11.

3. Alp A, Esener S, Gürsoy D. Segmental tuberous sclerosis in a patient with chronic kidney disease [Article in English, Spanish]. *Nefrologia*. 2016. pii: S0211-6995(16)30147-3. doi: 10.1016/j.nefro.2016.09.012.
4. Monteiro T, Garrido C, Pina S, Chorão R, Carrilho I, Figueiroa S, et al. Tuberous sclerosis: Clinical characteristics and their relationship to genotype/phenotype. *An Pediatr (Barc)*. 2014;81:289-96.
5. Furlano M, Barreiro Y, Martí T, Facundo C, Ruiz-García C, DaSilva I, et al. Renal angiomyolipoma bleeding in a patient with TSC2/PKD1 contiguous gene syndrome after 17 years of renal replacement therapy. *Nefrologia*. 2016. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2016.04.007>, pii: S0211-6995(16)30058-3.
6. Brook-Carter PT, Peral B, Ward CJ, Thompson P, Hughes J, Maheshwar MM, et al. Deletion of the TSC2 and PKD1 genes associated with severe infantile polycystic kidney disease - a contiguous gene syndrome. *Nat Genet*. 1994;8:328-32.

Francisco Cammarata-Scalisi^{a,*}, Concha Vidales Moreno^b, Carmen Zara-Chirinos^c, Ana Bracho^c y Diomar Pérez^d

^a Unidad de Genética Médica, Departamento de Puericultura y Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela

^b Área Diagnóstica, DNA Data, San Sebastián, Guipúzcoa, España

^c Instituto de Investigaciones Genéticas, Facultad de Medicina, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela

^d Estudiante de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Los Andes, Mérida, Venezuela

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: francocammarata19@gmail.com (F. Cammarata-Scalisi).

0211-6995/© 2017 Sociedad Española de Nefrología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nefro.2017.03.002>

Barreras para el desarrollo de la hemodiálisis domiciliaria en España. Encuesta a nefrólogos españoles

Barriers for the development of home hemodialysis in Spain. Spanish nephrologists survey

Sr. Director:

En la última década ha aumentado considerablemente el número de pacientes a nivel mundial tratados con hemodiálisis

(HD) domiciliaria (HDD)¹, debido en parte a los beneficios clínicos que se relacionan con los regímenes más intensivos de HD²⁻⁵. Sin embargo, en España, a pesar del mayor interés y de los modernos sistemas que simplifican la HDD, el número