

pático-parasimpático intestinal, entre otras) y el tratamiento se basa en descompresión endoscópica⁴. Se ha descrito que algunos fármacos como los calcioantagonistas, que tomaba nuestra paciente (amlodipino), agravan la dilatación intestinal.

En nuestro caso observamos todas las complicaciones descritas tras la infusión de enemas ricos en P por vía intestinal, incluida la hipernatremia posiblemente debida a una mayor absorción del Na, al secuestro del líquido en luz intestinal y a la depleción de volumen que provoca deshidratación hipertónica con insuficiencia renal funcional. Estas complicaciones también aparecen en las soluciones orales ricas en fósforo⁵. La hiperfosforemia se asocia con hipocalcemia, tetania y depósitos extraesqueléticos de fosfato cálcico. El tratamiento de elección es la hemodiálisis⁵. En la paciente descrita, una sola sesión fue suficiente para mejorar el cuadro, si bien el tratamiento médico debió ayudar a esta mejoría. Finalmente, queremos resaltar que existen otros tipos de enemas que no contienen P y que pueden ser administrados en los pacientes con insuficiencia renal, como son X-Prep[®], Puntalex[®] (Senósidos A y B).

1. Ullah N, Yeh R, Ehrinpreis M. Fatal hyperphosphatemia from a phosphosoda bowel preparation. *J Clin Gastroenterol* 2002; 34: 457-8.
2. Fass R, Do S, Hixson LJ. Fatal hyperphosphatemia following Fleet Phospho-Soda in a patient with colonic ileus. *Am J Gastroenterol* 1993; 88: 929-32.
3. Gutiérrez E, González E, Hernández E, Herrero JC, Manzanera M^ªJ, García JA, Domínguez-Gil B, Praga M. Hiperfosforemia aguda tras preparación para colonoscopia. *Nefrología* 2004; XXIV: 283-7.
4. Saunders MD. Acute colonic pseudo-obstruction. *Gastrointest Endosc Clin N Am* 2007; 17: 341-60.
5. Heher EC, Thier SO, Rennke H, Humphreys BD. Adverse renal and metabolic effects associated with oral sodium phosphate bowel preparation. *Clin J Am Soc Nephrol* 2008; 3: 1494-503.

M. Bennouna, S. Anaya, M.^ªD. Sánchez de la Nieta y F. Rivera
Sección de Nefrología. Hospital General de Ciudad Real.

Correspondencia: Francisco Rivera Hernández. friverahdez@senefro.org. Hospital General de Ciudad Real. 13005 Ciudad Real. España.

Heterocigosis compuesta para las mutaciones intrón 9 + 1 G > T y Leu 850Pro en el gen SLC12A3 en el Síndrome de Gitelman

Nefrología 2008; 28 (6) 659-660

Sr. Director: El síndrome de Gitelman es la patología tubular hereditaria más frecuente en Europa (1% de heterocigotos)¹, caracterizada por hipopotasemia, alcalosis metabólica, hipomagnesemia e hipocalciuria². La herencia es autosómica recesiva, en relación con mutaciones en el gen SLC12A3, que codifica el cotransportador Na/Cl en el túbulo distal, ocasionando un fallo en la reabsorción de sodio e hiperaldosteronismo secundario. Se han descrito más de 100 mutaciones diferentes.

CASO CLÍNICO

Varón de 35 años con cuadro de debilidad generalizada durante un episodio de diarrea aguda. El potasio plasmático era de 1,1 mEq/L. Reingresado en un hospital terciario por recaída de hipopotasemia severa y sintomática, los análisis demostraron la presencia de un síndrome de Gitelman completo (tabla I). Se realizó estudio familiar detectándose un cuadro bioquímico similar solamente en el hermano del sujeto; en ambos con escasa repercusión clínica previa: episodios de espasmo carpopedal en la infancia, en relación

con cuadros febriles y, ocasionalmente en la edad adulta. Se trataron con suplementos de potasio y magnesio, espironolactona, amilorida y finalmente eplerenona, a dosis muy elevadas para la normalización de las cifras plasmáticas y persistiendo una eliminación importante de potasio urinario. El estudio genético demostró que los dos hermanos eran portadores de la mutación int.9 + 1 G > T, presente en su padre y de la mutación Leu850Pro en el exón 22, presente en su madre. Los dos hijos del paciente eran portadores solamente de la mutación Leu850Pro.

DISCUSIÓN

Por primera vez se describe la asociación de estas dos mutaciones. La variante int.9 + 1 G > T se ha encontrado en la serie más amplia con una mutación común: doce familias de etnia gitana no relacionadas entre sí³. En este grupo, los afectos eran homocigotos, y los progenitores y descendientes, heterocigotos, portadores sanos. Esto plantea el posible efecto potenciador de la segunda mutación (Leu850Pro) sobre la primera, ya que nuestros pacientes son los primeros descritos con afectación clínica estando la variante int.9 + 1 G > T en heterocigosis. Todo paciente con clínica en el que se detecta una sola mutación, debe considerarse un heterocigoto compuesto («compound heterozygote»), en el que no se ha identificado la segunda, por no haberse secuenciado completamente el gen. La presencia de heterocigosis compuesta sugiere que la alteración del transportador necesita de al

Tabla I. Valores analíticos representativos del paciente original, en sangre y orina, a su ingreso en Hospital terciario. Entre paréntesis, valores normales y correspondientes al peso. El gradiente transtubular de potasio era de 36

Mg plasma	1,11 mg/dl	(1,4-2,7)
K plasma	2,3 mEq/l	(3,5-5,1)
K orina	81 mEq/l	
Ca orina	116 mg/24 h	(350-360 mg/24 h)
Actividad de renina plasmática	29,7	(0,2-2,3)
Alдостерона plasmática	1.256,64 pg/ml	(40-300)

menos dos variaciones para manifestarse, que podrían determinar cambios estructurales diversos con diferente afectación de la actividad del transportador, dando lugar a cuadros clínicos de distinta gravedad⁴.

Resaltar que el diagnóstico se realizó ya en la edad adulta, con escasa clínica previa. Esto contrasta con la gravedad de la hipopotasemia e hipomagnesemia y con la importante actividad física que desarrollaban habitualmente, poniendo de manifiesto la poca correlación en la mayoría de estos casos entre las alteraciones bioquímicas y la clínica⁵. Por tanto, debe considerarse este diagnóstico ante toda hipopotasemia con kaliuria inapropiadamente alta y sin hipertensión arterial. Inicialmente no se sospechó, a pesar de una determinación de potasio plasmático de 1 mEq/L (infrecuente, aún con cuadros de diarrea severos) debido a la ausencia de medida del potasio urinario, clave para el diagnóstico.

1. Melander O, Orho-Melander M, Bengtsson K, Lindblad U, Rastam L, Groop L, Hulthen UL. Genetic variants of thiazide-sensitive NaCl-cotransporter in Gitelman's syndrome and primary hypertension. *Hypertension* 2000; 36: 389-94.
2. Gitelman HJ, Graham JB, Welt LG. A new familial disorder characterized by hypokalemia and hypomagnesemia. *Tras Assoc Am Physicians* 1966; 79: 221-35.
3. Coto E, Rodríguez J, Jeck N, Álvarez V, Stone R, Loris C, Rodríguez LM, Fischbach L, Seyberth HW, Santos F. A new mutation (intrón 9 + 1 G > T) in the SLC12A3 gene is

linked to Gitelman syndrome in Gypsies. *Kidney Int* 2004; 65: 22-6.

4. Riveira-Muñoz E, Chang Q, Godefroid N, Hoenenderop JG, Bindels RJ, Dahan K, Devuyst O. Transcriptional and functional analyses of SLC12A3 mutations: new clues for the pathogenesis of Gitelman syndrome. *J Am Soc Nephrol* 2007; 18: 1271-83.
5. Cruz DN, Shaer AJ, Bia MJ, Lifton RP, Simon DB. Gitelman's syndrome revisited: An evaluation of symptoms and health-related quality of life. *Kidney Int* 2001; 59: 710-7.

A. García Pérez¹, E. Coto², F. Santos³, T. Olea⁴ y C. Caramelo¹

¹Servicio de Nefrología. Fundación Jiménez Díaz-Capio. ²Unidad de Genética Molecular. ³Nefrología Pediátrica. Hospital Central de Asturias e Instituto de Estudios Nefrológicos. ⁴Hospital La Paz. Universidad Autónoma de Madrid.

Correspondencia: Alicia García Pérez. *agarcia@senefro.org*. Servicio de Nefrología. Hospital Infanta Elena. Avda. Reyes Católicos, 21. Valdemoro. Madrid. España.

Inserción extravascular del catéter tunelizado para hemodiálisis

Nefrología 2008; 28 (6) 660-661

Sr. Director: La utilización de catéteres venosos centrales como acceso vascular de larga duración es cada vez más frecuente. Entre las complicaciones más habituales asociadas a su uso están las relacionadas con su implantación¹.

Presentamos dos casos de complicación derivada de la colocación de un catéter tunelizado. En ambos casos el catéter fue retirado en quirófano con éxito.

CASO 1

Varón de 58 años con insuficiencia renal crónica por nefropatía diabética en hemodiálisis desde abril de 2006 a través de catéter tunelizado en vena innominada derecha. Ingresa en nuestro Servicio el 20-12-2006 por sepsis en probable relación con el catéter. Al no remitir la fiebre a pesar de tratamiento antibiótico el catéter es retirado. Tras mejoría clínica del paciente, se intenta colocar un nuevo catéter tunelizado en vena innominada derecha. Se punciona la vena y tras la extracción de sangre de aspecto venoso, se procede a su inserción. Al observarse que no funciona se realiza una radiografía de tórax en donde se objetiva posición extravascular del catéter y hemo-neumotórax derecho. Conjuntamente con los Servicios de Cirugía Torácica y Cirugía Vascular se decide su retirada en quirófano.

Tras aplicación de contraste a través de vena axilar se observa que el catéter atraviesa la vena subclavia (fig. 1a), procediéndose a su extracción controlada por imagen. En control radiológico post-retirada se evidencia fuga de contraste lineal dibujando el recorrido del catéter y acumulación en cavidad

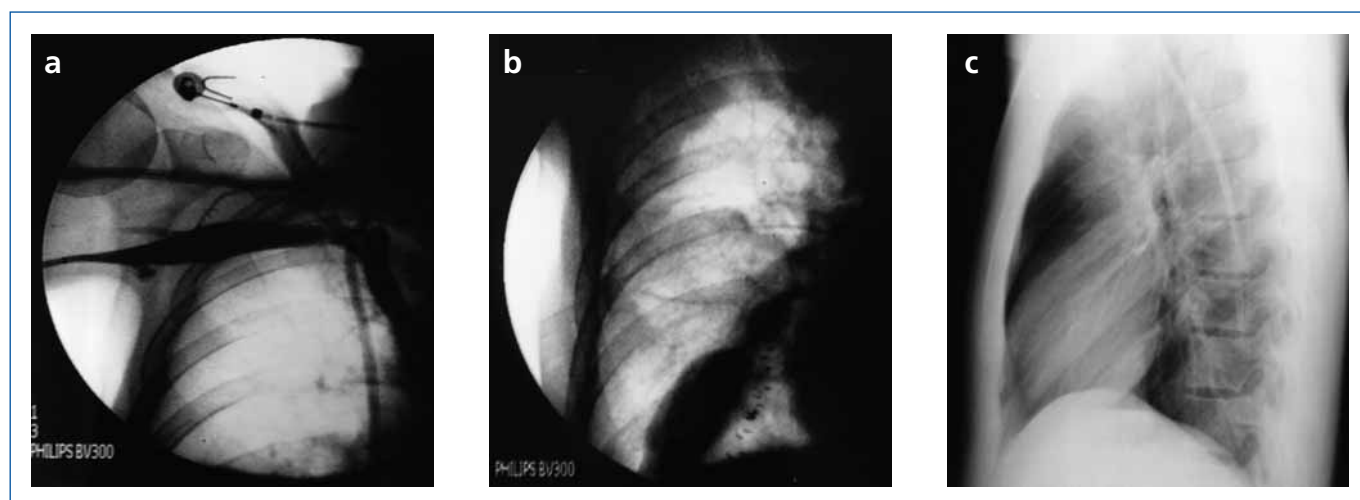


Figura 1. a) Catéter atravesando la vena subclavia; b) Fuga de contraste post-retirada; c) Control radiológico tras inserción de catéter en vena innominada derecha.