



ENFERMEDAD DE DENT Y SÍNDROME DE LOWE. MISMA TUBULOPATÍA?

Juan A. Camacho, Anna Vila, Jorge Vila, Yolanda Calzada, Elena Codina, Judit Armstrong, Mercedes Serrano
Nefrología, Hospital Infantil Sant Joan de Déu

Introducción: La enfermedad de Dent (ED) es una tubulopatía hereditaria rara originada por mutaciones en los genes CLCN5 (D1) u OCRL1 (D2), ubicados en el cromosoma X: Xp11.22 y Xq25. El gen CLCN5 codifica el intercambiador electrogénico Cl⁻/H⁺. El gen OCRL1 codifica la 5-fosfatasa fosfatidilinositol bifosfato (PIP2), cuyas mutaciones también se asocian al síndrome de Lowe (SL). Las alteraciones tubulares incluyen siempre proteinuria e hipercalciuria. Es difícil distinguir, desde el punto de vista tubular entre ED y SL. **Objetivos:** Comparar las alteraciones tubulares de la ED y el SL. **Material y métodos:** Estudio retrospectivo revisando ocho pacientes, 3 con ED1, 1 con ED2 y 4 con SL comparando datos clínicos, analíticos y genéticos, valorando evolución a largo plazo. **Resultados:** El diagnóstico clínico fue más precoz en los pacientes con SL. 6/8 han presentado retraso de crecimiento y dos han recibido GH. Todos presentaron proteinuria e hipercalciuria, siendo las demás alteraciones inconstantes (glucosuria, hipokaliemia, pérdida de fosfatos, hiperaminoaciduria). 4 han presentado nefrocalcinosis y 2 niños con SL acidosis metabólica. Osteopenia en tres pacientes (1 D1 y 2 SL). Seguimiento medio: 4 años (1 a 17 años). Un paciente referido a adultos presenta IR moderada a los 29 años de edad. **Discusión:** Existe en nuestros pacientes la misma alteración en CLCN5 en 2 primos hermanos con D1 y otros 2 primos hermanos con SL en OCRL1. No hay correlación genotipo – fenotipo que permita un pronóstico a largo plazo. **Comentarios:** La tubulopatía es muy similar en D1, D2 o SL. Las manifestaciones oculares permiten sospechar la tubulopatía precozmente en el SL aunque la afectación neurológica puede ser leve en estos pacientes con SL. El diagnóstico precoz y el tratamiento sintomático podrían cambiar el pronóstico y la evolución a IR. La atención médica con equipos multidisciplinares es imprescindible en esta patología.