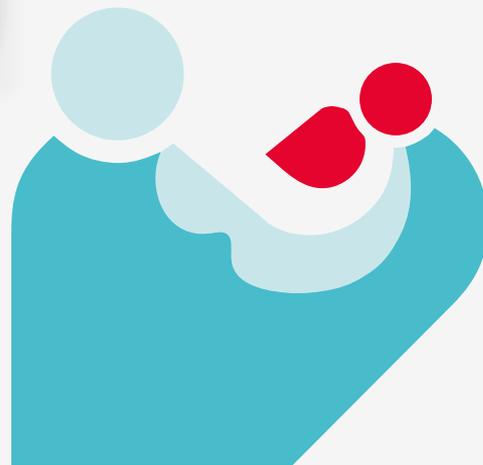


XXV REUNIÓN SEUP

PRIMERA
REUNIÓN
VIRTUAL

DONOSTIA - SAN SEBASTIÁN | 3 AL 6 DE MARZO DE 2021



Minimizar
mejorar
Avanzar

XXV REUNIÓN SEUP

PRIMERA
REUNIÓN
VIRTUAL

DONOSTIA - SAN SEBASTIÁN | 3 AL 6 DE MARZO DE 2021

Minimizar
mejorar
Avanzar

PÓSTER SIN DEFENSA.

LO QUE SE ESCONDE TRAS UNA SONRISA.

Autores: Prieto Mayoral, Á; Gutiérrez González, M; Carrasco Hidalgo-Barquero, M; Expósito Expósito, M; Salas de Miguel, C; Ramiro Mateos, L.

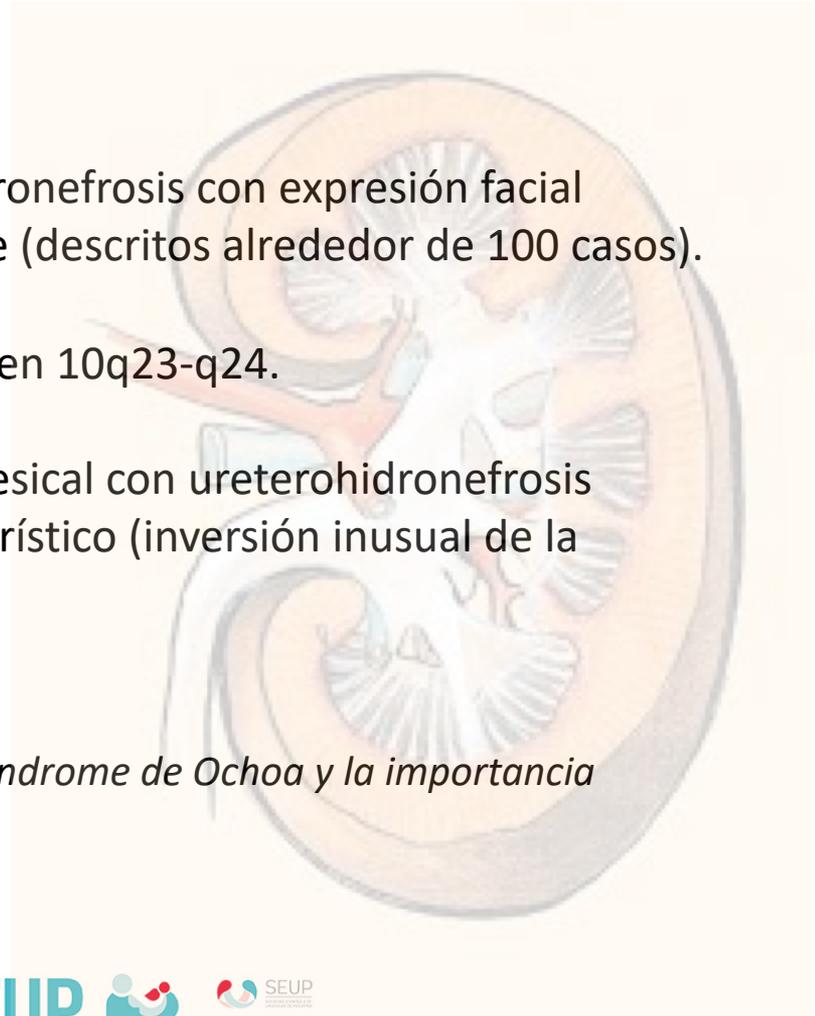
Centros de trabajo: Hospital Materno Infantil de Badajoz.

INTRODUCCIÓN:

El síndrome de Ochoa, Síndrome Urofacial o Hidronefrosis con expresión facial peculiar; constituye una enfermedad infrecuente (descritos alrededor de 100 casos).

- Herencia autosómica recesiva por afectación en 10q23-q24.
- Cursa con grave disfunción del vaciamiento vesical con ureterohidronefrosis severa secundaria y dimorfismo facial característico (inversión inusual de la expresión cuando el paciente ríe y llora).

→ **Objetivo:** Conocer las características clínicas del síndrome de Ochoa y la importancia pronóstica del diagnóstico precoz.



PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO:

UNIDAD DE URGENCIAS

Neonato de 18 días de vida sin antecedentes prenatales ni perinatales conocidos, que consulta por **hiporexia**.

Antecedentes familiares: Padres primos hermanos, etnia gitana. Prima paterna, diagnosticada de síndrome de Ochoa con ERCT en la adolescencia (trasplantada renal).

Exploración Física: Aspecto séptico, desnutrido (**pérdida de peso 18%**), pliegue positivo. Fontanela deprimida. **Hipotonía generalizada**. Rasgos faciales peculiares con desviación de la comisura bucal con el llanto.

INGRESO

UNIDAD DE NEONATOLOGÍA

Pruebas complementarias:

- Analítica al ingreso: Leucocitosis con **neutrofilia y elevación de RFA**, creatinina 1.1 mg/dl, urea 102 mg/dl, sodio 120 mmol/l, potasio 6 mmol/l, cloro 89 mmol/l y **acidosis metabólica**.
- Amonio sérico y en LCR normal. Punción lumbar normal.
- Hemocultivo, frotis periféricos y cultivo LCR: negativos.
- Sistemático de orina por sondaje sugestivo de ITU.
- **Urocultivo por sondaje: positivo a E. Coli.**
- EEG, RM y ecografía transfontanelar normales.

MANEJO CLÍNICO:

- ✓ Se inicia antibioterapia y fluidoterapia para corrección de alteraciones hidroelectrolíticas.
- ✓ Valorado por Nefrología Infantil → **daño renal agudo secundario a pielonefritis aguda con pseudohipoaldosteronismo transitorio**.
- Ecografía Abdominal: **ureterohidronefrosis bilateral**, y sospecha de pionesfrosis. En control posterior: hiperecogenicidad cortical sugestiva de nefropatía.
- CUMS: **trabeculación mural** con vejiga aumentada de tamaño **sin dilatación de uretra posterior**.
- Urodinamia: **mala acomodación vesical con presiones elevadas**, datos que mejoran tras inicio de oxibutinina.
- ✓ El manejo conservador del daño renal agudo, junto al sondaje vesical y anticolinérgicos conlleva la mejoría progresiva. Creatinina, Cistatina C y filtrado glomerular normales al alta.
- ✓ Actualmente en tratamiento con oxibutinina, cateterismo vesical intermitente y profilaxis para ITU. Recibe Atención Temprana.

Patología nefrourológica + rasgos faciales peculiares + historia familiar → estudio genético dirigido.

Paciente portador homocigoto del cambio patogénico c.457C>T (p.R153*), en el gen HPSE2.

Síndrome de Ochoa.

COMENTARIOS:

La **sospecha clínica** basada en los antecedentes familiares, la patología urológica y las facies peculiares; es fundamental para realizar el diagnóstico del síndrome de Ochoa.

El **diagnóstico y el tratamiento precoces** son esenciales para poder prevenir el deterioro del tracto urinario superior y la insuficiencia renal.