

# Nefrolitotomía percutánea en paciente con Síndrome de Lesch-Nyhan

## *Percutaneous nephrolithotomy in patient with Lesch-Nyhan syndrome*

**Lucas Chappero, Kurt Villalba, Leonel Torsiglieri, Daniela Leroy\***

*"Urología del Noroeste". Sanatorio Chacabuco. Chacabuco, Buenos Aires.*

*"Nefróloga infantil, Servicio de Pediatría, HIGA "Abraham Piñeyro".*

*Junín, Buenos Aires.*

---

### INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Lesch-Nyhan se caracteriza por el déficit congénito, ligado al cromosoma x, de la enzima hipoxantina-guanina fosforribosil transferasa (HGPRT) que cataliza la síntesis de los nucleótidos inosina 5-fosfato (IMP) y guanosina 5-fosfato (GMP), a partir de las bases púricas hipoxantina y guanina, respectivamente. Esta situación condiciona un aumento extraordinario en la síntesis de novo de las purinas, teniendo como resultante final la hiperproducción de ácido úrico. Consecuencias directas de esta situación son la litiasis renal y la gota. Además, algunos pacientes presentan una peculiar sintomatología neurológica caracterizada por movimientos coreoatetósicos, retraso mental, disfunción del sistema motor córticoespinal y automutilación irrefrenable. Estos pacientes presentan una corta sobrevivencia con gran deterioro de su calidad de vida a causa de las mutilaciones, la insuficiencia renal, las infecciones sobreañadidas sobre los tofos y los cólicos renales a repetición.

A continuación presentamos un caso de nefrolitotomía percutánea en paciente pediátrico con Síndrome de Lesch-Nyhan.

### CASO CLÍNICO

Paciente de 13 años de edad, con antecedentes de cólicos renales a repetición, pielonefritis y retención aguda de orina por eliminación de fragmentos litiasicos de ácido úrico.

Es derivado por el servicio de nefrología pediátrica para resolución quirúrgica de su litiasis. El paciente presenta diagnóstico de Síndrome de Lesch-Nyhan desde los 8 meses de vida, comenzando a los 6 años de edad con episodios de infecciones urinarias, cólicos renales a repetición y episodios de insuficiencia renal aguda, que fueron resueltos con tratamiento médico. Además, presenta retraso mental, movimientos anormales y automutilaciones importantes a nivel del labio inferior y los dedos de ambas manos. Es alimentado a través de una gastrostomía por presentar alteración en la motilidad esofágica. Se encuentra en tratamiento crónico con Allopurinol por su hiperuricemia.

El paciente tiene como antecedentes familiares, un hermano con diagnóstico de Síndrome de Lesch-Nyhan que fallece a corta edad a causa de una infección respiratoria.

Al momento de la consulta presenta una Tomografía sin contraste que demuestra dos litos en pelvis y cáliz medio de riñón derecho, además de calcificaciones a nivel de las papilas y múltiples fragmentos en riñón izquierdo, el cual se encuentra muy disminuido de tamaño. Ecografía con múltiples litiasis bilaterales (Figura 1).



**Figura 1.** Imágenes preoperatorias: Tomografía sin contraste que demuestra dos litos en pelvis y cáliz medio de riñón derecho, además de calcificaciones a nivel de las papilas y múltiples fragmentos en riñón izquierdo, el cual se encuentra muy disminuido de tamaño. Ecografía con múltiples litiasis bilaterales.

Se decide realizar una nefrolitotomía percutánea del riñón derecho. La misma se lleva a cabo con anestesia general, previo urocultivo negativo, en la posición de Valdivia-Galdakao. Inicialmente se realiza cistoscopia con colocación de catéter ureteral 6fr para la inyección de contraste y facilitar el acceso renal por guía radioscópica. Se accede a través del cáliz inferior y se realizan dilataciones progresivas con dilatadores de Alken, llegando a un trayecto de 26fr. A través del mismo se realiza fragmentación y extracción de ambos litos, en pelvis y cáliz medio. Previo control, con inyección de contraste, se deja sonda Foley 14fr como nefrostomía por el lapso de 24 horas.

El paciente evoluciona favorablemente, sin complicaciones, siendo dado de alta a las 36 horas del procedimiento.

Se realiza como control, al mes de la cirugía, nueva tomografía que demuestra presencia de pequeños restos litiasicos en el riñón derecho, con algunas calcificaciones papilares (Figura 2).

Luego de 8 meses de la cirugía, el paciente no presentó ninguna nueva infección ni cólico renal.

## DISCUSIÓN

Existe una gran variabilidad en cuanto a la incidencia de urolitiasis en la población pediátrica siendo en países desarrollados en el orden de un 5 a 15% y en países en desarrollo de un 1 a 5%. Esta patología, en niños, está frecuentemente relacionada a alteraciones anatómicas y desórdenes metabólicos, presentando un índice de recurrencia elevado. Al igual que en la población adulta, los procedimientos mínimamente invasivos han tomado un papel protagónico.

Aunque la mayor parte de la patología litiásica, en niños, puede ser resuelta a través de la litotricia extracorpórea, debido a su eficacia y seguridad, existen cada vez más casos en que la nefrolitotomía percutánea ha pasado a ser la primera opción de tratamiento. Desde la primera serie publicada por Woodside y cols. en 1985, este procedimiento ha sido cada vez más aceptado en la población pediátrica, siendo tan efectivo y seguro como en los adultos. Habitualmente la mayoría de los autores lo recomiendan para el tratamiento de litiasis mayores a 2 cm o litiasis coraliformes, litiasis resistentes al tratamiento con litotricia extracorpórea, litiasis radiolúcidas y en casos en los que es necesario asegurarse la resolución completa de la patología y no dejar masa litiásica residual.

En nuestro caso, decidimos optar por una nefrolitotricia percutánea debido a diversos motivos: el primero fue las características de las litiasis, su tamaño y aspecto radiolúcidas, propiedades que dificultan el tratamiento por litotricia extracorpórea. Por otro lado, las características del paciente, sus movimientos anormales y finalmente la necesidad de tratar de dejar la menor cantidad de masa litiásica residual.

En cuanto al instrumental utilizado, muchos autores (Mahmud y col., Gunes y col., Unsal y col.) han demostrado que el equipamiento para adultos puede ser empleado con gran eficacia y seguridad, especialmente en niños mayores de 7 años, donde nos permite mayor efectividad en la extracción de toda la masa litiásica. El instrumental pediátrico sólo ha demostrado ser igual de efectivo y con menos efectos adversos (especialmente sangrado) en pacientes en edad preescolar. En cuanto al porcentaje de daño del parénquima renal, ningún reporte ha demostrado diferencias con respecto al tamaño del instrumental utilizado.

En este caso clínico, queremos exponer una técnica quirúrgica ampliamente aceptada a nivel mundial, tanto en la población pediátrica como en la adulta, utilizada en el contexto de un paciente con un síndrome poco frecuente (afecta a 1 de cada 380.000 personas).



**Figura 2.** Imágenes postoperatorias. Tomografía computada sin contraste en la cual se observan pequeños restos litiásicos en el riñón derecho, con algunas calcificaciones papilares.

Como comentamos anteriormente, esta condición congénita metabólica comprende una serie de alteraciones tanto renales como neurológicas, con una morbilidad importante que condiciona una expectativa de vida muy corta para los pacientes que la padecen. Sin embargo, la mayoría de los autores (Hernández Nieto, García Puig, Mateos, Nyhan) coinciden en que se debe actuar sobre las complicaciones de la enfermedad (la litiasis renal, las automutilaciones y las manifestaciones gotosas) para mejorar la calidad de vida, ya que poco se puede hacer por las manifestaciones neurológicas, y la terapia génica sigue representando una esperanza a futuro en el tratamiento de la enfermedad.

## BIBLIOGRAFÍA

- Harris, JC. Disorders of purine and pyrimidine metabolic. Nelson Textbook of Pediatrics. 18<sup>TH</sup> ed. Philadelphia, Pa: Saunders Elsevier; 2007: Chap. 89.
- Hernández Nieto, L. Síndrome de Lesch-Nyhan. *Med Clin (Barc)*. 1994; 102:699-700.
- Lesch M, Nyhan WL. A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system function. *Am J Med*. 1964; 36:561-570.
- García Puig J, Mateos FA, Jiménez ML, Arcas J, y cols. Espectro clínico de la deficiencia de hipoxantina-guanina fosforribosiltransferasa: estudio de 12 pacientes. *Med Clin (Barc)*. 1994; 102:681-687.
- Ibarluzea G, Scoffone C, Gracco C, Poggio M, y cols. Supine Valdivia and modified lithotomy position for simultaneous anterograde and retrograde endourological Access. *BJU Int*. 2007; 100:233-236.
- Straub M, Gschwend J and Zorn C. Pediatric urolithiasis: the current surgical management. *Pediatr Nephrol*. 2010; 25:1239-1244.
- Bilen CY, Kocak B, Kitirci G, y cols. Percutaneous nephrolithotomy in children: lessons learned in five years at a single institution. *J Urol*. 2007; 177:1867-1871.
- Woodside JR, Steven GF, Stark GL, y cols. Percutaneous stone removal in children. *J Urol*. 1985; 134:1166-1167.
- Gunes A, Yahya UM, Yilmaz U, y cols. Percutaneous nephrolithotomy for pediatric Stone disease, our experience with adult-sized equipment. *Scand J Urol Nephrol*. 2003; 37:477-481.
- Smaldone MC, Corcoran AT, Docimo CG, y cols. Endourological management of pediatric stone disease: present status. *J Urol*. 2009; 181:17-28.
- Kapoor R, Solanki F, Singhania P, y cols. Safety and efficacy of percutaneous nephrolithotomy in the pediatric population. *J Endourol*. 2008; 22:637-640.
- Mahmud M y Zaidi Z. Percutaneous nephrolithotomy in children before school age: experience of a Pakistani centre. *BJU Int*. 2004; 94:1352-1354.
- Jackman SV, Hedican SP, Peters CA, y cols. Percutaneous nephrolithotomy in infants and preschool age children: experience with a new technique. *Urology* 1998; 52:697-701.