

En el caso 1, la paciente tenía múltiples factores para desarrollar la infección por AX: contacto con animales, malas condiciones socioeconómicas, mala higiene personal y ser portadora de CVC. Por todo ello, pensamos que fue el foco primario de la infección. La retirada del catéter y el tratamiento antibiótico específico resolvieron la bacteriemia.

En el caso 2, la colonización de la prótesis pudo deberse a transmisión por la ropa o las manos del personal de la unidad, ya que no usamos viales multidosis ni hubo otras infecciones en la unidad que pudieran relacionarse con contaminación del líquido de diálisis. En este caso, y como cabía esperar, no se consiguió la erradicación del germen hasta no retirar el material protésico, pese a recibir varias tandas de antibiótico dirigido según antibiograma. Además, es el primer caso descrito en la literatura de contaminación por AX de fístula.

Conflictos de interés

Los autores declaran que no tienen conflictos de interés potenciales relacionados con los contenidos de este artículo.

1. Ahmed MS, Nistal C, Jayan R, Kuduvali M, Anijeet HK. *Achromobacter xylosoxidans*, an emerging pathogen in catheter-related infection in dialysis population causing prosthetic valve endocarditis: a case report and review of literature. *Clin Nephrol* 2009;71(3):350-4.
2. Al-Jasser AM, Al-Anazi KA. Complicated septic shock caused by *Achromobacter xylosoxidans* bacteraemia in a patient with acute lymphoblastic leukaemia. *Libyan J Med* 2007;2(4):218-9.
3. Turgutalp K, Kiykim A, Ersoz G, Kaya A. Fatal catheter-related bacteraemia due to *Alcaligenes (Achromobacter) xylosoxidans* in a haemodialysis patient. *Int Urol Nephrol* 2012;44(4):1281-3.
4. Nalek-Marín T, Arenas MD, Perdiguero M, Salavert-Lleti M, Moledous A, Cotilla E, et al. A case of endocarditis of difficult diagnosis in dialysis: could "pest" friends be involved? *Clin Nephrol* 2009;72(5):405-9.
5. Tena D, Carranza R, Barberá JR, Valdezate S, Garrancho JM, Arranz M, et al. Outbreak of long-term intravascular catheter-

related bacteraemia due to *Achromobacter xylosoxidans* subspecies *xylosoxidans* in a haemodialysis unit. *Eur J Clin Microbiol Infect Dis* 2005;24(11):727-32.

M. Eugenia Palacios-Gómez, Adoración

Martín-Gómez, Sergio García-Marcos

Unidad de Nefrología. Hospital de Poniente.

El Ejido, Almería.

Correspondencia: M. Eugenia Palacios Gómez

Unidad de Nefrología. Hospital de Poniente.

Carretera de Almerimar, S/N.

04700, El Ejido, Almería.

eugeniapalacios@gmail.com

mariaeugenia.palacios@ephpo.es

Aciduria metilmalónica con homocistinuria. Una causa muy poco frecuente de fallo renal en el período neonatal

Nefrología 2014;34(4):xx

doi:10.3265/Nefrología.pre2014.May.12058

Sr. Director:

La aciduria metilmalónica con homocistinuria (AMMH) es un trastorno metabólico congénito infrecuente y heterogéneo del metabolismo de la vitamina B12 o colabalamina (cbl). El defecto origina una reducción en los niveles de las coenzimas adenosil y metilcobalamina, que causa una reducción en la actividad de sus respectivas enzimas metilmalonil-CoA mutasa y metionina sintetasa. La consecuencia es un acúmulo de ácido metilmalónico y homocisteína en sangre y tejidos, con un incremento en la excreción urinaria de ambos compuestos¹. Se han descrito varias formas de la enfermedad: cblC, cblD y cblF. La presentación neonatal de esta entidad incluye fallo de medro, encefalopatía, retraso psicomotor, alteraciones hematológicas de las tres series y afectación renal¹. Presentamos dos casos diagnosticados en nuestro servicio, que fallecieron por un síndrome hemolítico urémico (SHU) atípico asociado a insuficiencia renal grave.

El primer caso fue un varón de 25 días de vida, que ingresó por vómitos biliosos y deposiciones líquidas que se habían iniciado cuatro días antes. Era el segundo hijo de unos padres primos hermanos. Al ingreso destacaba desnutrición leve, hipotonía e hipoactividad. Presentaba acidosis metabólica normoclorémica. Tras una discreta mejoría al estar sometido a dieta absoluta, se inició alimentación, observándose mala tolerancia, deterioro neurológico, pancitopenia, fallo hepático e insuficiencia renal.

Posteriormente, al instaurar nutrición parenteral, se constató anemia microangiopática junto con una mayor trombopenia (hemoglobina 6,7 g/l, plaquetas 10 000/mm³) y agravamiento de su insuficiencia renal. Se diagnosticó SHU atípico. Además, realizó varios episodios convulsivos con datos de encefalopatía en el electroencefalograma. Fue *exitus* a los 20 días de ingreso, momento en el que presentaba un fallo renal grave (creatinina 1,3 mg/dl, urea 193 mg/dl, potasio 6,6 mEq/l).

El segundo caso era un varón de 24 días de vida, que fue conducido al hospital por una pérdida de peso del 7 % desde el nacimiento, hipotonía y mal estado general. Los padres eran, también, primos hermanos. Ingresó con el diagnóstico de sospecha de sepsis (aumento de reactantes de fase aguda y hemocultivo positivo a estafilococo coagulasa positivo). Tenía, asimismo, acidosis metabólica normoclorémica. Se pautó antibioterapia y se dejó en dieta absoluta, con buena respuesta clínica. Al iniciar las tomas, se observó una mala tolerancia, dificultad respiratoria, deterioro neurológico, pancitopenia y fallo hepático. En ese momento, se diagnosticó una miocardiopatía dilatada con disminución de la fracción de eyección, que se normalizó después de suspender la alimentación. Se inició, posteriormente, nutrición parenteral, momento en el que se apreció un fallo renal (oligouria, creatinina 1 mg/dl, urea 90 mg/dl), acompañado de anemia y trombopenia (hemoglobina 7,7 g/l, plaquetas 21 000/mm³). Por este motivo se inició

hemofiltración veno-venosa continua. Aunque se desconoce la presencia de esquistocitos, se sospechó que padecía un SHU atípico. La ecografía cerebral mostró una atrofia cortical severa. A los 30 días del ingreso se confirmó el diagnóstico de AMMH. Ante el mal pronóstico, se decidió una limitación del esfuerzo terapéutico.

Los datos más destacados del estudio metabólico y genético de ambos pacientes, necesarios para el diagnóstico, se muestran en la tabla 1. Nuestros pacientes estaban afectados de la variante más común de la enfermedad (cbIC), que está causada por mutaciones homocigotas o heterocigotas compuestas en el gen *MMACHC* [methylmalonic aciduria (cobalamin deficiency) cbIC type, with homocystinuria], que está localizado en el cromosoma 1p34.

En la AMMH es típico que acontezca un período libre de síntomas, ya que para que comiencen los síntomas clínicos se necesita un aporte de proteínas, con el consiguiente acúmulo de ácido metilmalónico y homocisteína. Esto explica que, en nuestros pacientes, se observara un empeoramiento al reiniciar la alimentación, ya fuera enteral o parenteral. En ocasiones, existe una clínica larvada que se ve precipitada por un cuadro intercurrente, muchas veces una infección, como ocurrió en el caso 2. También está descrita como complicación la miocardiopatía dilatada (caso 2), de la que se ha comunicado algún caso diagnosticado intraútero², así como otras alteraciones cardíacas en relación con tromboembolismos.

La patogenia de la microangiopatía trombótica está relacionada con el in-

cremento de los niveles plasmáticos de ácido metilmalónico y homocisteína. Esta última modifica las propiedades antitrombóticas del endotelio vascular al interferir en la inhibición de la agregación plaquetaria mediada por óxido nítrico, lo que favorece la unión del activador del plasminógeno tisular al endotelio. La consecuencia es un incremento de la expresión endotelial de procoagulantes. Además, la homocisteína tiolactona, metabolito de la homocisteína, puede causar daño celular al inducir un acúmulo intracelular de radicales libres y el ácido metilmalónico puede interferir en el metabolismo mitocondrial de las células renales. La asociación con el SHU es infrecuente, aunque descrita, sobre todo, en neonatos^{3,4}, como se confirmó en nuestro caso 1 y se sospechó en el caso 2. En el momento del debut neonatal muchos pacientes tienen ya insuficiencia renal, que puede ser reversible con un tratamiento precoz (hidroxicobalamina, betaína, folato y restricción proteica)^{4,5}, lo que no ocurrió en nuestros casos, dado el diagnóstico tardío. Por ello, es fundamental una sospecha clínica precoz, con lo que se puede intentar mejorar, en lo posible, la función renal.

Conflictos de interés

Los autores declaran que no tienen conflictos de interés potenciales relacionados con los contenidos de este artículo.

1. Deodato F, Boenzi S, Rizzo C, Dionisi-Vici C. The clinical picture of early-onset cobalamin C defect (methylmalonic aciduria and homocystinuria). *Pediatr Child Health* 2008;18:557-60.
2. De Bie I, Nizard SD, Mitchell GA. Fetal dilated cardiomyopathy: an unsuspect-

ed presentation of methylmalonic aciduria and hyperhomocystinuria, cbIC type. *Prenat Diagn* 2009;29:266-70.

3. Rogé Canales M, Rodrigo Gonzalo de Liria C, Prats Viñas LJ, Vaquero Pérez M, Ribes Rubió A, Rodés Monegal M, et al. Síndrome hemolítico-urémico neonatal asociado a aciduria metilmalónica y homocystinuria. *An Esp Pediatr* 1996;45:97-8.
4. Menni F, Testa S, Guez S, Chiarelli G, Alberti L, Esposito S. Neonatal atypical hemolytic uremic syndrome due to methylmalonic aciduria and homocystinuria. *Pediatr Nephrol* 2012;27:1401-5.
5. Huemer M, Simma B, Fowler B, Suomalainen T, Bodamer OA, Sass JO. Prenatal and postnatal treatment in cobalamin C defect. *J Pediatr* 2005;147:469-72.

Orlando Mesa-Medina, Mónica Ruiz-Pons, Víctor García-Nieto, José León-González, Santiago López-Mendoza, Carlos Solís-Reyes

Departamento de Pediatría.
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife.

Correspondencia: Orlando Mesa Medina
Departamento de Pediatría.
Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife
omesmed@gmail.com

An uncommon cause of lymphadenopathy in a kidney transplant patient: Cat-scratch disease

Nefrología 2014;34(4):xx

doi:10.3265/Nefrología.pre2014.May.12474

Dear Editor,

Cat scratch disease (CSD) is an infectious disease that usually presents as a self-limiting illness characterized by regional lymphadenopathy, fever and constitutional symptoms in association with a cat scratch or bite.¹⁻⁴ In most cases, *Bartonella henselae* is the etiologic agent and cats are important reservoirs.²⁻⁵

Tabla 1. Datos bioquímicos y genéticos

	Caso 1	Caso 2
Ácido metilmalónico (orina) Normal: 0,8-8,5 mmol/mol Cr	124 mmol/mol Cr	2150 mmol/mol Cr
Homocisteína (suero) Normal: 3,7-7,5 mcmmol/l	85 mcmmol/l	109 mcmmol/l
Mutación en homocigosis en el gen <i>MMACHC</i> (tipo CbIC)	c.271dupA/c.271dupA	c.271dupA/c.271dupA