

Enfoque diagnóstico del síndrome nefrótico congénito

Diagnostic approach to congenital nephrotic syndrome

Jean Carlos Marcillo Marcillo

jatimarcillo@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0007-1722-7104>
Investigador independiente
Jipijapa – Ecuador

Solange Nicole Villacís Arévalo

solange26villacis@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0005-4822-8252>
Investigador independiente
Guayaquil – Ecuador

Evelyn Yelena Ochoa Mora

eyom1228@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0005-0170-635X>
Investigador independiente
Guayaquil – Ecuador

Marlene de Jesús Herrera Macías

marleneherreramacias@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0002-2356-2500>
Investigador independiente
Guayaquil – Ecuador

Nayely Nicole Bello Alonzo

bellonicole99@gmail.com
<https://orcid.org/0000-0002-0386-8214>
Investigador independiente
Manta – Ecuador

DOI: <https://doi.org/10.56712/latam.v7i2.5661>

Artículo recibido: 05 de diciembre de 2025.
Aceptado para publicación: 10 de abril de 2026.
Conflictos de Interés: Ninguno que declarar.

DOI: <https://doi.org/10.56712/latam.v7i2.5661>

Enfoque diagnóstico del síndrome nefrótico congénito

Diagnostic approach to congenital nephrotic syndrome

Jean Carlos Marcillo Marcillo

jatimarcillo@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0007-1722-7104>
Investigador independiente
Jipijapa – Ecuador

Solange Nicole Villacís Arévalo

solange26villacis@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0005-4822-8252>
Investigador independiente
Guayaquil – Ecuador

Evelyn Yelena Ochoa Mora

eyom1228@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0005-0170-635X>
Investigador independiente
Guayaquil – Ecuador

Marlene de Jesús Herrera Macías

marleneherreramacias@gmail.com
<https://orcid.org/0009-0002-2356-2500>
Investigador independiente
Guayaquil – Ecuador

Nayely Nicole Bello Alonzo

bellonicole99@gmail.com
<https://orcid.org/0000-0002-0386-8214>
Investigador independiente
Manta – Ecuador

Artículo recibido: 05 de diciembre de 2026. Aceptado para publicación: 10 de abril de 2026.
Conflictos de Interés: Ninguno que declarar.

Resumen


El síndrome nefrótico congénito es una patología poco frecuente que se caracteriza por proteinuria en rango nefrótico manifestada en el útero o durante los primeros tres meses de vida. Corresponde al 8% de los casos del síndrome nefrótico en la población pediátrica, teniendo peor pronóstico. El presente estudio tuvo como objetivo describir la etiología, manifestaciones clínicas, criterios diagnósticos y complicaciones mediante una metodología de revisión bibliográfica de la evidencia actual, ya que en el medio hay pocas investigaciones y no están actualizadas. Se realizó una búsqueda en bases de datos de Scielo, Scopus y Google Académico, obteniendo 12 artículos sometidos a criterios de inclusión. Esto logró identificar que la principal etiología es genética con mutación de los genes NPHS1, NPHS2 y WT1, que alteran el diafragma de hendidura y la barrera de filtrado glomerular, provocando proteinuria masiva. Clínicamente, está manifestado por proteinuria, edema, hipoalbuminemia e hiperlipidemia. Las herramientas diagnósticas son los estudios genéticos y la biopsia renal. Sus principales complicaciones incluyen las infecciones, trombosis, inestabilidad hemodinámica y falla renal aguda. Su reconocimiento en etapas tempranas y la atención médica especializada es importante.

Palabras clave: síndrome nefrótico congénito, síndrome nefrótico en pediatría, proteinuria

Abstract

Congenital nephrotic syndrome (CNS) is a rare disorder characterized by nephrotic-range proteinuria presenting in utero or within the first three months of life. It accounts for approximately 8% of nephrotic syndrome cases in the pediatric population and is associated with a poorer prognosis. The aim of this study was to describe the etiology, clinical manifestations, diagnostic criteria, and complications of CNS through a narrative literature review of current evidence, given the limited and non-updated research available in our setting. A systematic search was conducted in SciELO, Scopus, and Google Scholar databases, yielding 12 articles that met the inclusion criteria. The findings indicate that the primary etiology is genetic, mainly involving mutations in the NPHS1, NPHS2, and WT1 genes, which disrupt the slit diaphragm and the glomerular filtration barrier, leading to massive proteinuria. Clinically, CNS presents with proteinuria, edema, hypoalbuminemia, and hyperlipidemia. Diagnostic tools include genetic testing and renal biopsy. Major complications comprise infections, thrombosis, hemodynamic instability, and acute kidney injury. Early recognition and specialized medical care are essential to improve outcomes and reduce morbidity and mortality.

Keywords: congenital nephrotic syndrome, pediatric nephrotic syndrome, proteinuria

Todo el contenido de LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades, publicado en este sitio está disponibles bajo Licencia Creative Commons. 

Cómo citar: Marcillo Marcillo, J. C., Villacís Arévalo, S. N., Ochoa Mora, E. Y., Herrera Macías, M. de J., & Bello Alonzo, N. N. (2026). Enfoque diagnóstico del síndrome nefrótico congénito. *LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades* 7 (2), 689 – 697.
<https://doi.org/10.56712/latam.v7i2.5661>

INTRODUCCIÓN

El síndrome nefrótico congénito (SNC) se caracteriza por la presencia de proteinuria en rango nefrótico manifestada en el útero o durante los primeros 3 meses de vida (Boyer et al., 2021). La incidencia del síndrome nefrótico es de 1 a 3 por cada 100.000 nacidos vivos, de los cuales aproximadamente el 8% corresponde al SNC con mayor prevalencia del tipo finlandés, cuya incidencia se encuentra en 1 por cada 8.200 nacidos vivos (Jain & Chauhan, 2023).

La etiología del SNC es principalmente genética; no obstante, en casos raros el SNC puede estar causado por infecciones congénitas o enfermedades inmunológicas maternas. Los pacientes con SNC suelen estar propensos a complicaciones severas como la inestabilidad hemodinámica, infecciones recurrentes, retraso del crecimiento, trombosis e insuficiencia renal (Boyer et al., 2021).

A pesar de ser una patología relevante para la evaluación y pronóstico de los lactantes, las investigaciones sobre el SNC en Latinoamérica y especialmente en Ecuador, son limitadas y no están actualizadas. Bajo este contexto, es importante realizar un diagnóstico oportuno, control y seguimiento a los pacientes con SNC.

Con base a lo mencionado, el SNC representa una patología poco frecuente, pero con alta relevancia clínica, se manifiesta durante etapas tempranas de la vida y está asociada a complicaciones que aumentan el riesgo de mortalidad. Es así, que la presente investigación tiene como objetivo describir los principales aspectos clínicos y diagnósticos del SNC a partir de una revisión de la bibliografía disponible a través de los siguientes objetivos específicos:

- Identificar principales causas del SNC a través de la fisiopatología.
- Describir las manifestaciones clínicas y criterios diagnósticos del SNC.
- Realizar un algoritmo diagnóstico de SNC.

METODOLOGÍA

Este estudio se realizó bajo un enfoque de tipo cualitativo que estuvo orientado a la síntesis y descripción de la evidencia científica disponible sobre el diagnóstico del SNC. Eso permite obtener resultados que sustenten la base fisiopatológica de la presentación clínica y diagnóstica del SNC.

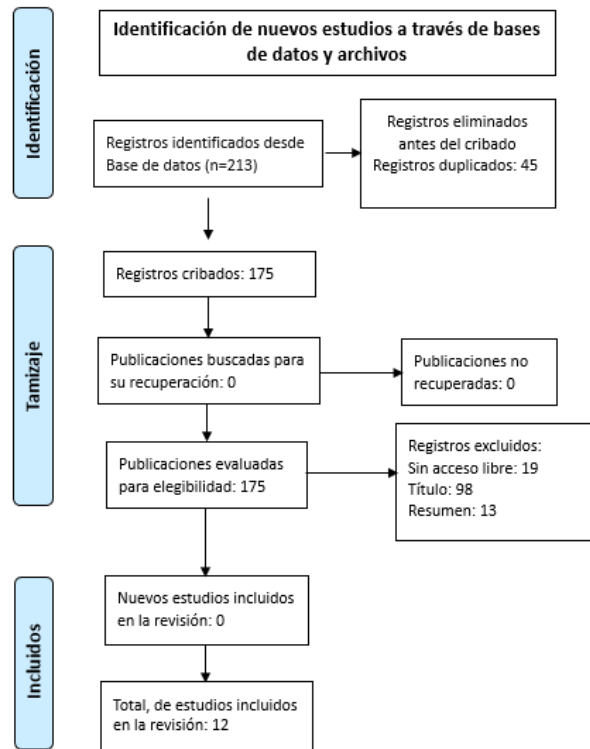
Se efectuó la búsqueda de las fuentes bibliográficas en las bases de datos de Scielo, Scopus y Google Académico, se consideró publicaciones científicas desde el 2021 a diciembre 2025, utilizando palabras claves en la búsqueda como "síndrome nefrótico congénito", "síndrome nefrótico en pediatría", "proteinuria en lactantes".

Los criterios de inclusión fueron los siguientes: artículos en inglés o español; artículos publicados en los últimos 5 años; artículos de reportes de caso, revisión bibliográfica, revisión sistemática o metaanálisis. Criterios de exclusión: artículos sin acceso libre.

La búsqueda durante la etapa inicial logró identificar a 213 artículos que fueron sometidos a los criterios descritos, obteniendo los siguientes resultados de descarte: 45 duplicados, 26 en otro idioma, 19 sin acceso libre, 98 por título, 13 por resumen. Obteniendo como resultado a 12 artículos incluidos en este estudio.

Figura 1

Diagrama de flujo tipo PRISMA



Fuente: elaboración propia.

RESULTADOS

Fisiopatología

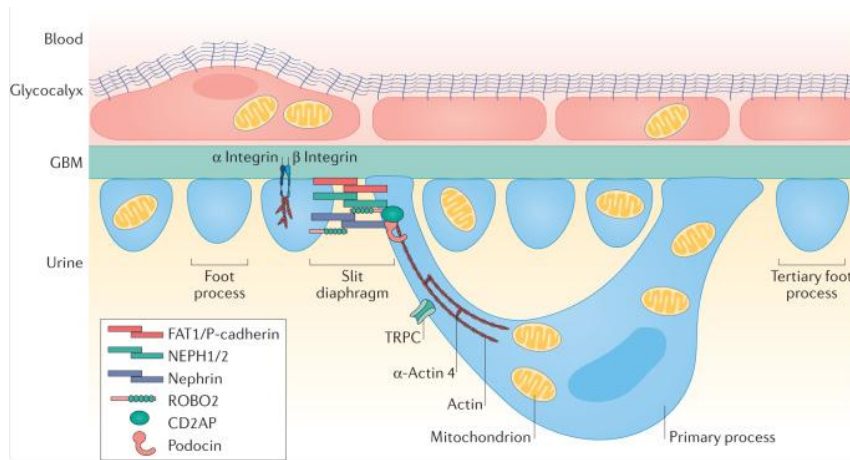
Resulta importante resaltar los aspectos básicos de la fisiología renal para lograr identificar la etiología del SNC.

La barrera del filtrado glomerular está conformada por 3 estructuras: el endotelio de tipo fenestrado, la membrana basal glomerular y los pedicelos de los podocitos que se encuentran unidos entre sí por el diafragma de hendidura (Figura 1). Con respecto a este último, la principal proteína de la hendidura es la nefrina con función de adhesión celular, existe la presencia de otras proteínas como la fosfoinositol 3-cinasa, proteína adaptadora NcK y la podocina (Daehn & Duffield, 2021).

Estas estructuras permiten que sólo agua y determinados solutos puedan filtrarla hacia el espacio urinario de Bowman. Por lo tanto, la lesión de los pedicelos del podocito y del diafragma de hendidura por causas inmunológicas o genéticas son las causas de la proteinuria.

Figura 2

Barrera de filtración glomerular



Fuente: Daehn, I. S., & Duffield, J. S. (2021)

Etiología

La etiología primaria del SNC está provocada por alteraciones genéticas por defectos monogénicos de las proteínas estructurales de la barrera de filtrado glomerular o secundario por causas infecciosas e inmunológicas (Jain & Chauhan, 2023).

La causa más frecuente con el 40 al 80% de los casos es la mutación del gen NPHS1 que codifica a la nefrina, es de carácter autosómico recesiva y es la presentación del SNC finlandés, cuyo origen era más frecuente en Finlandia, sin embargo, actualmente se conoce como una patología global. Por otro lado, del 17 al 39% de los casos se da la mutación del gen NPHS2 que codifica a la podocina que está asociada a corticorresistencia durante la infancia (Villacís, 2024). Se ha descrito otra causa por la mutación del gen WT1 que se expresa en el podocito, controla funciones celulares y la expresión de la nefrina (Ars, 2024).

Las causas secundarias de SNC son de tipo infecciosas o enfermedades sistémicas en curso como la infección congénita por citomegalovirus, hepatitis B, hepatitis C, malaria, VIH, sífilis (Alenazi, 2024). Así como por enfermedades inmunológicas de la madre durante la etapa gestacional como el lupus eritematoso sistémico (LES) o aloinmunización fetomaterna por anticuerpos anti-endopeptidasa neutra (NEP) (Guerrero Varticovsky et al., 2021).

Tabla 1

Etiología del SNC

Primaria	Genética	Mutación NPHS1
		Mutación NPHS2
		Mutación WT1
Secundaria	Infecciosas congénitas	TORCH
		Hepatitis B
		Sífilis
	Inmunológicas maternas	Lupus eritematoso sistémico
		Anticuerpos contra la endopeptidasa neutra neonatal

Fuente: elaboración propia.

Diagnóstico

Los antecedentes prenatales y perinatales resultan fundamentales para su sospecha, incluye: peso placentario menor al 25% del peso del recién nacido, edema fetal, translucencia nuchal prenatal aumentada y oligohidramnios. Por su parte, se debe considerar los antecedentes familiares de SNC, consanguinidad y muerte infantil temprana (Jain & Chauhan, 2023).

El SNC se caracteriza clínicamente por la presencia de edema generalizado, oliguria, hipoalbuminemia, hiperlipidemia y proteinuria en rango nefrótico que está definido como una excreción >40 mg/m²sc/hora o relación proteína/creatinina 200 mg/ml o proteína en tira reactiva de orina $>3+$. Al ser un síndrome clínico raro, se debe sospechar en un recién nacido menor de 3 meses con proteinuria masiva, hipoalbuminemia severa y signos de edema, ascitis e hiperlipemia (Latorre Segovia & Álvarez Toapanta, 2022).

La retención de líquidos suele ser $>5\%$ del peso corporal, es un edema de inicio generalmente periorbitario con desplazamiento a extremidades inferiores afectando a región genital y sacra. La mayoría de los pacientes suele presentar derrame pleural sin signos de dificultad respiratoria en etapas iniciales, mientras que, en etapas más avanzadas existe ascitis con signos de irritación peritoneal (Villacís, 2024).

Los estudios complementarios son importantes durante la evaluación del SNC ya que permite confirmar su diagnóstico. Se debe incluir biometría hemática, ionograma, albúmina sérica, urea, creatinina, colesterol, triglicéridos, glucosa, uroanálisis, proteínas séricas y en orina.

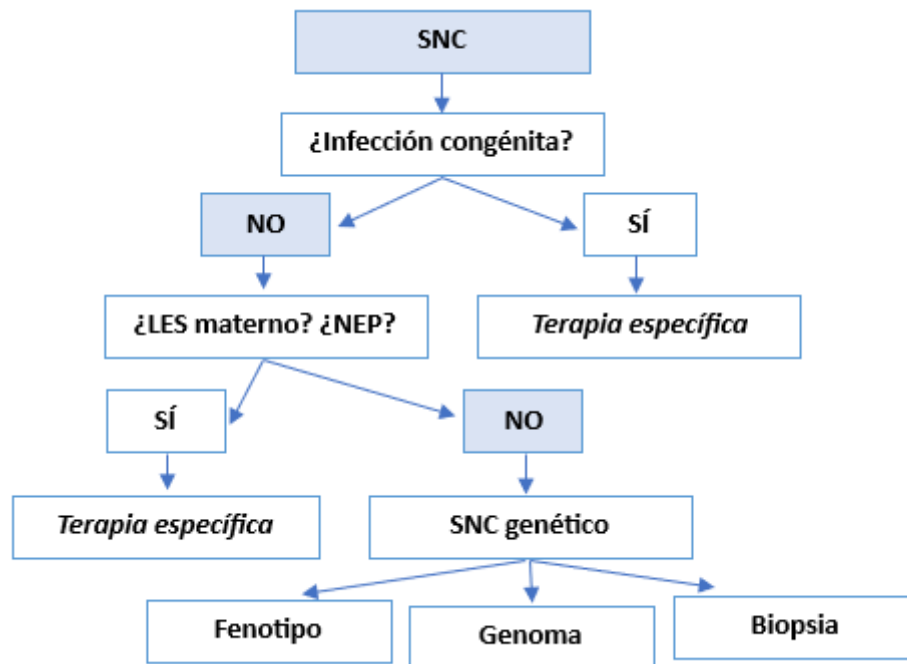
La biopsia renal está indicada en SNC con características de hematuria e hipertensión arterial coexistente, cuando las pruebas genéticas no son accesibles, y en casos de refractariedad al tratamiento con corticoides a las 4-6 semanas del inicio (Floege et al., 2025). Sin embargo, Mora Bautista et al. (2019) recalcó que en el SNC se inicia por el estudio genético, ya que la biopsia renal sigue siendo controvertida, sus hallazgos suponen compromiso de diferentes áreas, lo que aporta más información pronóstica que diagnóstica.

En el caso de que la etiología sea secundaria a infecciones congénitas se presentan manifestaciones inespecíficas asociadas a los signos clínicos del SNC. Por ejemplo, en la infección por sífilis congénita se asemeja a la sífilis secundaria en el adulto, con manifestaciones mucocutáneas con erupciones maculopapulares con descamación superficial en palmas, plantas, glúteos, espalda y muslos. Se recalca que entre las características hematológicas el 90% presentan anemia normocítica normocrómica y el 40% trombocitopenia, mientras que son menos frecuentes la coriorretinitis, uveítis, glaucoma, chancros palpebrales y retraso del crecimiento intrauterino (Petit Molero et al., 2025).

El abordaje diagnóstico debe iniciar con la identificación primaria de caracteres clínicos de infección congénita, de lo contrario, la búsqueda se enfoca en las malformaciones genéticas que provocaron el SNC, siempre precautelando el tratamiento inicial de los síntomas y la estabilización del paciente (Figura 3).

Figura 3

Algoritmo diagnóstico del SNC



Fuente: elaboración propia.

Complicaciones

Las complicaciones inmediatas son producidas por inestabilidad hemodinámica, trombosis y fallo renal agudo. El estado de hipercoagulabilidad está dado por pérdida de antitrombina III y plasminógeno, con aumento del riesgo de trombosis pulmonar y de la vena renal. Por otro lado, pueden presentarse infecciones que son debido a la hipoglobulinemia IgG, disminución de producción de anticuerpos, pérdida del complemento e inmunosupresión farmacológica; los agentes etiológicos importantes son bacterias encapsuladas que provocan neumonía, peritonitis, meningitis, celulitis y sepsis (Abarca Zúñiga & Álvarez Rodríguez, 2020)

DISCUSIÓN

El presente estudio de revisión permitió sintetizar la evidencia reciente del SNC, logrando identificar que su etiología es predominantemente genética con mutación de los genes NPHS1 y NPHS2 como las prevalentes, como menciona Jain y Chauhan (2023). La mutación del gen NPHS1 es la del tipo finlandés, la principal causa a nivel mundial de SNC, lo que enfatiza el papel de la nefrina descrito por Daehn y Duffield (2021) en la integridad de la barrera de filtración glomerular. Por otro lado, la mutación del gen WT1 es una causa más del SNC, está relacionada con alteraciones estructurales y funcionales de los podocitos. Es así, que la alteración de la barrera de filtración por pérdida de proteínas del diafragma de hendidura constituye el mecanismo fisiopatológico de la enfermedad.

Los estudios de Latorre Segovia y Álvarez Toapanta (2022) mencionan que el eje clínico diagnóstico del SNC es la proteinuria masiva, hipoalbuminemia y edema, este último puede progresar a ascitis y derrame pleural. Además, se logró evidenciar que las complicaciones infecciosas y trombóticas son consecuencia directa de la pérdida de proteínas a través de la orina, esto incluye a la albúmina,

antitrombina III, inmunoglobulinas y factores del complemento, lo que provoca estado de inmunodeficiencia e hipercoagulabilidad durante el SNC como coinciden Abarca Zúñiga y Álvarez Rodríguez (2020).

Se recalca la importancia de considerar un SNC en el contexto clínico de un paciente menor de 3 meses con proteinuria en rango nefrótico y antecedentes prenatales sugestivos de la enfermedad. Si bien la clínica constituye el pilar diagnóstico inicial, las guías actuales sugieren estudiar el origen genético a través de estudios complementarios, relegando la biopsia renal a situaciones específicas, esto es debido a que es un estudio invasivo y limitado en varios centros médicos.

La evidencia científica recalca la necesidad de descartar causas secundarias infecciosas congénitas por los caracteres clínicos o inmunológicos maternos a través de los antecedentes prenatales como coinciden Alenazi (2024) y Guerrero Varticovsky et al. (2021). Esto refuerza el abordaje integral de la evaluación clínica y los estudios complementarios específicos a la sospecha.

CONCLUSIÓN

El síndrome nefrótico congénito es una patología poco frecuente pero grave para la población pediátrica, su etiología es predominantemente genética con mutación de genes NPHS2, NPHS2 y WT1 que alteran el diafragma de hendidura de la barrera de filtrado glomerular.

El diagnóstico inicial se basa en la identificación de proteinuria masiva >40 mg/m²sc/hora en menores de 3 meses asociado a hipoalbuminemia, edema y antecedentes prenatales y familiares para esta entidad. El estudio genético es una herramienta diagnóstica con valor pronóstico, dejando en segundo lugar a la biopsia renal.

Las complicaciones infecciosas y trombóticas son complicaciones de la pérdida de proteínas a través de la orina, empeoran el pronóstico y aumentan la mortalidad.

REFERENCIAS

- Ars, E. (2024). Enfoque Genético de las Enfermedades Renales Hereditarias. *Nefrología al día*. <https://www.nefrologiaaldia.org/262>
- Abarca Zúñiga, V., & Álvarez Rodríguez, N. (2020). Síndrome nefrótico en pediatría. *Revista Médica Sinergia*, 5(3), Artículo e392. <https://doi.org/10.31434/rms.v5i3.392>
- Alenazi, S. A. (2024). Incidence and Pathological Patterns of Nephrotic Syndrome among Infants and Children: A Systematic Review. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.58331>
- Boyer, O., Schaefer, F., Haffner, D., Bockenbauer, D., Hölttä, T., Bérody, S., Webb, H., Heselden, M., Lipska-Ziętkiewicz, B. S., Ozaltin, F., Levchenko, E., & Vivarelli, M. (2021). Management of congenital nephrotic syndrome: consensus recommendations of the ERKNet-ESPN Working Group. *Nature Reviews Nephrology*, 17(4), 277–289. <https://doi.org/10.1038/s41581-020-00384-1>
- Daehn, I. S., & Duffield, J. S. (2021). The glomerular filtration barrier: a structural target for novel kidney therapies. *Nature Reviews Drug Discovery*. <https://doi.org/10.1038/s41573-021-00242-0>
- Floege, J., Gibson, K., Vivarelli, M., Liew, A., Radhakrishnan, J., & Rovin, B. (2025). Guía de práctica clínica para el manejo del síndrome nefrótico en niños. *Kidney International*. [https://www.kidney-international.org/article/S0085-2538\(24\)00797-X/fulltext](https://www.kidney-international.org/article/S0085-2538(24)00797-X/fulltext)
- Guerrero Varticovsky, A. V., Benitez Cardoza, M. C., Polo Castillo, A., & Bolaño Cervantes, M. (2021). Síndrome nefrótico congénito debutando con enfermedad de cambios mínimos, a propósito de un caso. *Revista Colombiana de Nefrología*, 8(2), Artículo e455. <https://doi.org/10.22265/acnef.8.2.455>
- Jain, J., & Chauhan, S. (2023). Síndrome nefrótico congénito. *National Library of Medicine*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK572058/>
- Latorre Segovia, S. d. R., & Álvarez Toapanta, J. J. (2022). Epidemiología y fisiopatología del síndrome nefrótico en la infancia. *Journal of American Health*, 5(1). <https://jah-journal.com/index.php/jah/article/view/115>
- Mora Bautista, V. M., Suárez - Pinto, T. A., & Contreras-García, G. A. (2019). Síndrome nefrótico congénito. Reporte de caso y revisión del enfoque diagnóstico. *Revista Colombiana de Nefrología*, 6(2), 172–178. <https://doi.org/10.22265/acnef.6.2.334>
- Petit Molero, N. d. C., Román Valladares, V. M., Virla Molero, Y. A., & Moreno, Y. J. (2025). Lactante menor con Síndrome Nefrótico por secundarismo luético. *Colección Razetti*, 34, 22–46. <https://doi.org/10.59542/CRANM.2025XXXIV.5>
- Villacís, D. (2024). Síndrome nefrótico en Pediatría: a propósito de dos casos. *Revista Gregoriana de Ciencias de la Salud*, 1(1), 65–76. <https://doi.org/10.36097/rgcs.v1i1.3103>

Todo el contenido de LATAM Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales y Humanidades, publicados en este sitio está disponibles bajo Licencia [Creative Commons](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/) 