



UNIVERSIDAD  
CATÓLICA  
DE CUENCA

**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**  
*COMUNIDAD EDUCATIVA AL SERVICIO DEL PUEBLO*  
**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA TERMINAL  
SECUNDARIA MUTACIÓN MYH9RD: REPORTE DE  
CASO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA  
OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: KAREN NICOLE MEDINA QUIZHPI**

**DIRECTOR: DR. ANDRÉS SANTIAGO BUENO CASTRO**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**



**UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA**  
*COMUNIDAD EDUCATIVA AL SERVICIO DEL PUEBLO*  
**UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR**

**CARRERA DE MEDICINA**

**ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA TERMINAL  
SECUNDARIA MUTACIÓN MYH9RD: REPORTE DE  
CASO**

**PROYECTO DE TITULACIÓN PREVIO A LA  
OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE MÉDICO**

**AUTOR: KAREN NICOLE MEDINA QUIZHPI**

**DIRECTOR: DR. ANDRÉS SANTIAGO BUENO CASTRO**

**CUENCA - ECUADOR**

**2025**

**DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO**

## DECLARATORIA DE AUTORÍA Y RESPONSABILIDAD

**Karen Nicole Medina Quizhpi** portadora de la cédula de ciudadanía N° **0104799242**. Declaro ser el autor de la obra: **“Enfermedad Renal Crónica Terminal secundaria mutación MYH9RD: reporte de caso”**, sobre la cual me hago responsable sobre las opiniones, versiones e ideas expresadas. Declaro que la misma ha sido elaborada respetando los derechos de propiedad intelectual de terceros y eximo a la Universidad Católica de Cuenca sobre cualquier reclamación que pudiera existir al respecto. Declaro finalmente que mi obra ha sido realizada cumpliendo con todos los requisitos legales, éticos y bioéticos de investigación, que la misma no incumple con la normativa nacional e internacional en el área específica de investigación, sobre la que también me responsabilizo y eximo a la Universidad Católica de Cuenca de toda reclamación al respecto.

Cuenca, 17 de septiembre de 2025

F: .....  .....  
Firmado electrónicamente por:  
**KAREN NICOLE MEDINA  
QUIZHPI**  
Validar únicamente con FirmaEC

**Karen Nicole Medina Quizhpi**

**C.I. 0104799242**

## CERTIFICACIÓN DEL DIRECTOR / TUTOR

Certifico que el presente trabajo denominado “**Enfermedad Renal Crónica Terminal secundaria mutación MYH9RD: reporte de caso**”, realizado por **Karen Nicole Medina Quizhpi** con documento de identidad No. **0104799242**, previo a la obtención del título profesional de Médico, ha sido asesorado, supervisado y desarrollado bajo mi tutoría en todo su proceso, cumpliendo con la reglamentación pertinente que exige la Universidad Católica de Cuenca y los requisitos que determina la investigación científica.

Cuenca, 17 de septiembre de 2025

F: .....  .....  
Firmado electrónicamente por:  
ANDRES SANTIAGO  
BUENO CASTRO  
Validar únicamente con FirmaEC

**Dr. Andrés Santiago Bueno Castro**

**DIRECTOR / TUTOR**

## **DEDICATORIA**

El presente escrito va dedicado con todo cariño primero a Dios por sus innumerables bendiciones, por su amor infinito y por la oportunidad de vivir cada día. A mis dos mamás, Mercedes Quizhpi y Enma Cajamarca, dedico este trabajo de tesis con amor y gratitud infinita, por ser las mujeres más valientes, inspiradoras y luchadoras que me han guiado y apoyado en cada paso de mi camino académico. Su dedicación, sacrificio y amor incondicional han sido mi mayor motivación para alcanzar esta meta. Gracias por ser mi roca, mi refugio y mi ejemplo de perseverancia. Este logro es suyo tanto como mío, y es en honor a su inquebrantable fe en mí que hoy puedo decir que lo logramos juntas. Les amo con todo mi corazón.

A mi compañero de vida, Franklin Neira, mi apoyo incondicional y mi fuente inagotable de inspiración. Tu constante aliento, paciencia y comprensión han sido pilares fundamentales en este arduo camino académico. Gracias por estar a mi lado en cada desafío, por creer en mí más de lo que yo misma lo hacía y por ser mi motivación diaria para alcanzar mis metas. Te amo con todo mi ser y este trabajo lleva impreso el reflejo de nuestro amor y complicidad. ¡Juntos, podemos lograrlo todo!

Por último, quiero dedicar este trabajo de tesis a mi amada hija, Luna Aurora, por ser mi más grande orgullo y mi fuente inagotable de amor, esperanza y fuerza. Cada paso dado, cada logro alcanzado, ha sido con el amor y la dedicación que siento por ti. Todo lo que hago, lo hago por ti, con la esperanza de construir un mejor futuro para ambas.

**AGRADECIMIENTO**

A la Universidad Católica de Cuenca, agradezco por abrirme las puertas en el mundo académico, a cada docente que me ha guiado durante mi formación como profesional, con paciencia, respeto y dedicación. Mención especial a mi director Dr. Andrés Bueno, quien con su experiencia y conocimientos ha sido una guía en el desarrollo de este trabajo de titulación.

Con gratitud,

Karen Nicole Medina Quizhpi

## **RESUMEN**

La afección caracterizada por la pérdida irreversible y progresiva del funcionamiento de los riñones se define como Enfermedad Renal Crónica Terminal (ERCT). Dicha pérdida eventualmente requiere que el paciente inicie un plan terapéutico renal sustitutivo como es la diálisis peritoneal, hemodiálisis, o un trasplante renal. Existe una prevalencia de al menos 1 en 20000 – 25000 referente a las enfermedades relacionadas a la mutación MYH9RD, el patrón de herencia es autosómico dominante. En el presente reporte de caso es acerca de un paciente de sexo masculino con 12 años de edad, entre la clínica se destaca palidez generalizada, equimosis diseminadas en todo el cuerpo y temblor fino en extremidades superiores e inferiores. Se le diagnostica con Insuficiencia Renal Crónica Terminal producto de la mutación MYH9RD. Iniciando la terapéutica con la colocación de catéter tenckoff para diálisis peritoneal. En conclusión, la mutación en el gen MYH9RD tiende a tener repercusiones físicas significativas en varios ámbitos siendo el renal uno de ellas, en la cual la terapéutica repercute negativamente sobre las condiciones de vida del paciente llegando a tener un impacto emocional significativo.

**Palabras clave:** Diálisis, Insuficiencia Renal Crónica, mutación, trasplante de riñón.

**ABSTRACT**

The condition characterized by the irreversible and progressive loss of kidney function is defined as End-Stage Renal Disease (ESRD). Such loss eventually requires that the patient initiate a renal replacement therapeutic plan such as peritoneal dialysis, hemodialysis, or a kidney transplant. There is a prevalence of at least 1 in 20,000 – 25,000 regarding diseases related to the MYH9RD mutation; the inheritance pattern is autosomal dominant. This case report concerns a 12-year-old male patient. The clinical features include generalized pallor, ecchymosis spread throughout the body, and fine tremors in the upper and lower extremities. He is diagnosed with end-stage renal failure resulting from the MYH9RD mutation. Therapy is initiated with the placement of a Tenckhoff catheter for peritoneal dialysis. In conclusion, the mutation in the MYH9RD gene tends to have significant physical repercussions in several areas, such as the kidney, in which the therapy negatively impacts the patient's living conditions, resulting in a significant emotional effect.

**Keywords:** Dialysis, Chronic Renal Failure, mutation, kidney transplant.

**ÍNDICE**

<b>RESUMEN</b> .....	<b>7</b>
<b>ABSTRACT</b> .....	<b>8</b>
<b>INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>10</b>
<b>REPORTE DEL CASO</b> .....	<b>11</b>
<b>Información del paciente</b> .....	<b>11</b>
<b>Hallazgos clínicos</b> .....	<b>11</b>
<b>Evaluación diagnóstica</b> .....	<b>12</b>
<b>Intervención terapéutica</b> .....	<b>12</b>
<b>Seguimiento y resultados</b> .....	<b>13</b>
<b>DISCUSIÓN</b> .....	<b>16</b>
<b>PERSPECTIVA DEL PACIENTE</b> .....	<b>21</b>
<b>CONCLUSIONES</b> .....	<b>22</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA</b> .....	<b>23</b>
<b>ANEXOS</b> .....	<b>26</b>

## INTRODUCCIÓN

La afección caracterizada por la pérdida del funcionamiento renal de manera irreversible y progresiva se conoce como Enfermedad Renal Crónica Terminal (ERCT). Esta condición requiere una terapéutica renal sustitutiva, en donde dependiendo la clínica del paciente puede ir desde diálisis peritoneal, hemodiálisis hasta trasplante renal (1, 2). Aproximadamente, a nivel global el 10% de la población padece enfermedad renal crónica (ERC) según cifras de la Organización Mundial de la Salud (OMS) (3-5). Las enfermedades vinculadas a mutaciones en el gen MYH9-RD tienen una prevalencia mínima de 1 en cada 20,000 a 25,000 personas y se heredan de manera autosómica dominante (6, 7). Macrotrombocitopenia con inclusiones en granulocitos parecidas a los cuerpos de Dohle, son algunas de las características de esta mutación y conllevan un riesgo fluctuante de afectación renal, microhematuria, cataratas en la juventud o en la edad adulta e hipoacusia neurosensorial (8, 9).

En el cromosoma 22 q12-13 se localiza el gen MYH9, su función es codificar la cadena pesada de miosina IIA no muscular. Estudios recientes sobre la relación genotipo-fenotipo indican que las mutaciones en el dominio motor (generador de fuerza NMIIA) provocan cuadros clínicos más severos y aumentan la probabilidad de síntomas extrahematológicos. En contraste, las mutaciones en el dominio de varilla/cola (formadora de filamentos) resultan en formas más leves de la enfermedad (10, 11). Las mutaciones del gen MYH9-RD tienen alteraciones en ambos dominios (12, 13), con las plaquetas y los podocitos renales siendo las principales células perjudicadas, expresando solo NMIIA en lugar de las isoformas NMIIIB y NMIIIC, y dependiendo de estructuras citoesqueléticas de actina especializadas para funciones celulares complejas. Estos hallazgos sugieren que la pérdida de MYH9RD desempeña un papel en la progresión acelerada de la enfermedad renal crónica, probablemente debido a la activación del sistema renina-angiotensina (RAS) u otros moduladores de la expresión de MYH9-RD (14, 15).

El tratamiento es sintomático y los pacientes deben monitorearse para identificar signos tempranos de afectación renal, como albuminuria (16). Se ha propuesto como estrategia terapéutica el bloqueo del RAS para la nefropatía relacionada con MYH9 (17, 18). Lastimosamente no todos los ensayos han sido favorables (19, 20), siendo el último plan terapéutico el trasplante de renal (21). Aquí radica la importancia de este reporte de caso, ya que en el ámbito médico ampliará los conocimientos de la enfermedad, ayudando a un

diagnóstico y tratamiento oportuno, mejorando tanto el pronóstico del paciente y calidad de vida que tiende a repercutir negativamente en el aspecto económico, social y mental.

## **REPORTE DEL CASO**

### **Información del paciente**

Paciente de 12 años de edad, sexo masculino, presenta cuadro clínico caracterizado por náuseas, pérdida de peso, mal estado general, fatiga, anorexia e ictericia generalizada.

En los antecedentes patológicos personales se evidencia:

- Hace 12 años: macrotrombocitopenia.
- Hace 7 años: mutación en el gen MYH9RD.
- Hace 3 años: anemia con necesidad de transfusión de 2 concentrados de glóbulos rojos; hipertensión arterial en tratamiento con losartán 25mg vía oral cada 12 horas suspendida sin prescripción médica; queratocono sin tratamiento; e hipoacusia neurosensorial bilateral tratado después de 4 años con audífonos pediátricos.
- Hace 2 años: insuficiencia renal presuntiva por lo que se le mandó a bajar de peso, en medicación con losartán 25mg vía oral cada 12 horas + enalapril 10mg cada 12 horas por 4 semanas, refiere suspensión sin prescripción médica.

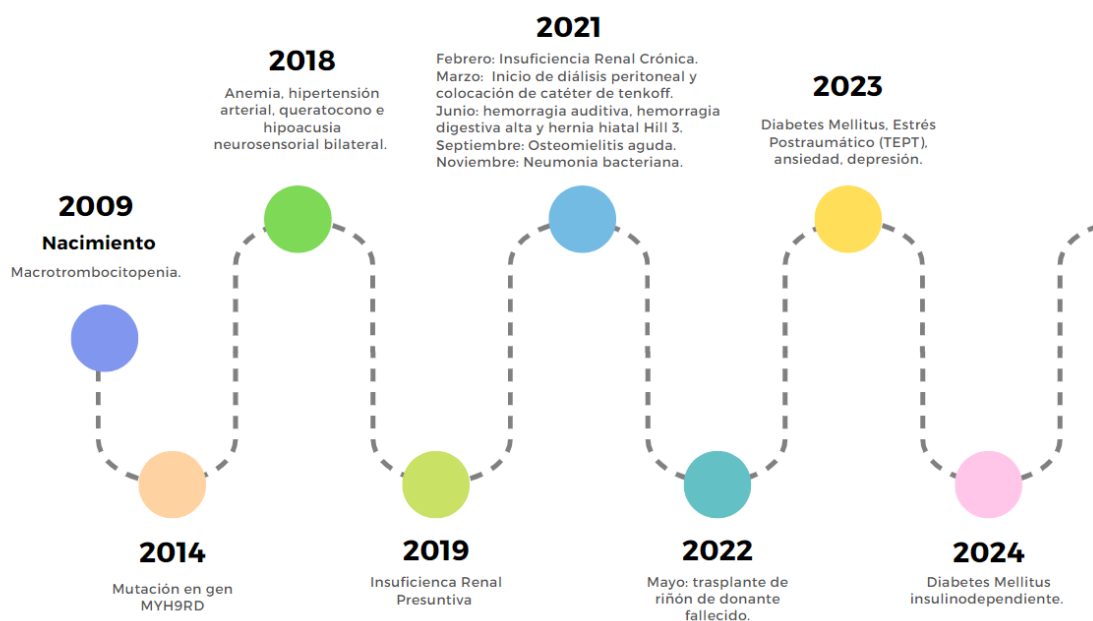
De acuerdo con los antecedentes patológicos familiares, el abuelo materno presenta hipertensión arterial y la abuela materna diabetes mellitus 2.

### **Hallazgos clínicos**

Se evidencia palidez generalizada, equimosis diseminadas en todo el cuerpo y temblor fino en extremidades superiores e inferiores.

### **Línea de tiempo**

Ver figura 1.

**Figura 1.** Evolución de la enfermedad.

**Fuente:** información obtenida del historial médico del paciente.

### Evaluación diagnóstica

Se solicita al paciente examen de sangre, llamando la atención los siguientes resultados, en el hemograma: glóbulos rojos  $10^6/uL$ , plaquetas de  $48.000 \cdot 10^3/uL$ , hemoglobina 5.5 g/dL, hematocrito 15.4%. En relación al análisis de coagulación: TP 13.80 segundos y fibrinógeno 468mg/dl. En relación a la bioquímica sérica se registró: amilasa 328.0 UI/l, lipasa 137.5 U/l, urea 193.1 mg/dl, creatinina 7.47 mg/dl, fosfatasa alcalina 662.0 U/l, LDH 431.0 U/l. En los electrolitos se encontró calcio 6.2mg/dl y fósforo 9.4 mg/dl. En cuanto a los marcadores cardiovasculares se encontraron alterados los siguientes valores: dímero d 1.5 ug/ml, mioglobina 104.10 ng/mL, creatinfosfoquinasa 331.00 U/L. En la gasometría se registró pH 7.194, PCO2 24.4mmhg, PO2 53.8mmhg, Hct 15.2%, hb 19.4%, LAC 1.06mg/dL, Cl+ 110.5 mmol/L.

### Intervención terapéutica

Durante la estancia hospitalaria, se efectúan las siguientes intervenciones:

*Tratamiento farmacológico:*

- Tres concentrados de glóbulos rojos por 3 días.

- Un concentrado plaquetario intravenoso STAT.
- Carbonato de calcio 450G vía oral cada 12 horas
- Calcitriol 0.5 mg vía oral cada 12 horas.
- Fitomenadiona 10 mg/ml intramuscular STAT.
- Gluconato de calcio 100mg/min intravenoso STAT.
- Paracetamol 10 mg/ml intravenoso debido a alza térmica STAT.
- Ácido Tranexámico 430 mg intravenoso cada 8 horas.
- Losartán 50mg vía oral cada 12 horas.
- Hidrocortisona 200 mg intravenoso STAT.
- Dextrosa 5% En Agua + 90meq de Bicarbonato de Sodio + 20 meq de cloruro de potasio STAT
- Enalapril 10 mg vía oral cada 12 horas.
- Metamizol 575 mg vía oral cada 6 horas.
- Polietilenglicol debido a impactación fecal STAT.
- Omeprazol 40 mg intravenoso cada 12 horas

#### *Intervención Quirúrgica*

A los 16 días de hospitalización se realiza colocación de catéter de Tenkoff para diálisis peritoneal sin complicaciones.

#### **Seguimiento y resultados**

A los 18 días de hospitalización se le valora y decide dar alta debido a que el paciente se encuentra hemodinámicamente estable, afebril, con adecuada tolerancia oral. Se le envía control y seguimiento pediátrico ambulatorio con prescripción médica de:

- Dieta hiposódica normoproteica.
- Calcitriol 0,5mcg vía oral cada 12 horas.
- Carbonato De Calcio 500mg vía oral cada 8 horas (Con Las Comidas).
- Ácido Tranexámico 500mg vía oral cada 8 horas.

- Paracetamol 500mg vía oral cada 12 horas por 48 horas.
- Losartán 25mg vía oral cada 12 horas.
- Eritropoyetina 2000 U vía subcutánea, lunes, 4000 U vía subcutánea, miércoles, 4000 U vía subcutánea, viernes 4000 U vía subcutánea,
- Control con hematología
- Control y seguimiento por nefrología pediátrica

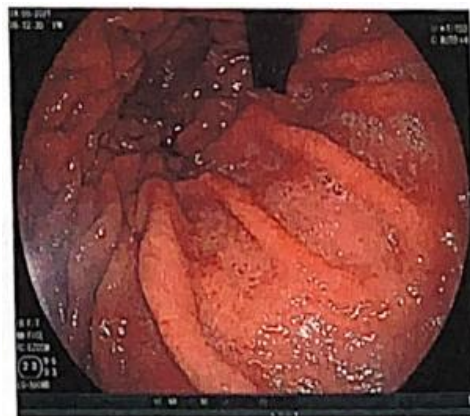
En junio de 2021 debido a un cuadro de hemorragia auditiva de cuatro días de evolución acude nuevamente al servicio médico en la cual se evidencia petequias en paladar, faringe eritematosa, amígdalas hipertróficas grado III y melenas. En la endoscopia digestiva alta se evidencia en el tercio inferior del esófago úlceras en más de tres pliegues (Figura 2), en el estómago mucosa de fondo, cuerpo y antro eritematoso, erosivo, sangrante y friable (Figura 3 y 4) siendo diagnosticado con gastropatía erosiva y hernia hiatal Hill 3.

**Figura 2.** Esófago tercio inferior úlceras que abarcan más de tres pliegues, unión esófago-gástrica a 38cm de la arcada dentaria.



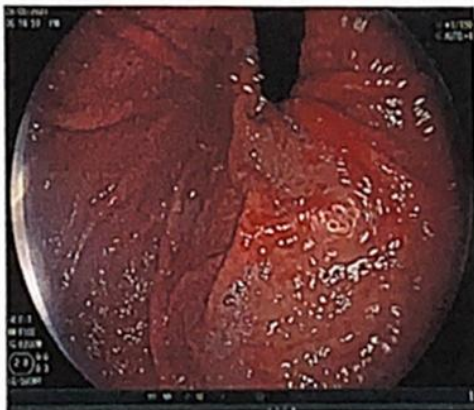
**Fuente:** información obtenida del historial médico del paciente.

**Figura 3.** Mucosa de fondo gástrico de aspecto eritematoso, erosivo, sangrante, friable.



**Fuente:** información obtenida del historial médico del paciente.

**Figura 4.** Mucosa de antro gástrico de aspecto eritematoso, erosivo, sangrante, friable.



**Fuente:** información obtenida del historial médico del paciente.

En septiembre de 2021, el cuadro clínico se exacerba ya que el paciente ingresa a hospitalización por dolor a la palpación en región pretibial en pierna izquierda con evidencia en planta de pie de costra violácea sin presencia de eritema alrededor, siendo diagnosticado con osteomielitis aguda.

En noviembre de 2021, acude a emergencia debido a dificultad respiratoria de 12 horas de evolución y fiebre es ingresado a hospitalización con un diagnóstico de Neumonía Bacteriana en la que se evidencian campos pulmonares hipoventilados, estertores crepitantes difusos en campo pulmonar bilateral, murmullo vesicular disminuido, edema que deja fóvea (una cruz), en miembros inferiores.

El 31 de mayo 2022, en EEUU debido al fallo renal se le realizó trasplante de riñón de un paciente fallecido siendo tratado en EEUU desde entonces hasta la actualidad. Se solicitó tratamiento psicológico debido a que el paciente adoptó un cuadro depresivo, ansioso y trastorno de estrés postraumático producto de la enfermedad y del trasplante de riñón. Según los últimos reportes realizados en el 2023, el departamento de nefrología, registra que, el paciente es inmunocomprometido y se encuentra con un tratamiento que consta de losartán, micofenolato mofetil (CellCept), rapamune (sirolimus), bicarbonato de sodio a los cuales ha tenido una evolución favorable.

El último reporte de hematología realizado en el año 2023 indicó que el paciente dejó de responder al Promacta y nplate para respaldar su recuento de plaquetas, razón por la cual,

se optó por cambiar la medicación por Avatrombopag, presentando una mejoría según el frotis periférico y estado clínico, negando hemorragias, hematomas o petequias.

Finalmente, el departamento de endocrinología indicó que el paciente desarrolló Diabetes Mellitus insulino dependiente producto del consumo de medicamentos, en la actualidad se encuentra en tratamiento Lantus 6 unidades subcutáneas al día y el sistema FreeStyle Libre 3 monitor continuo de glucosa.

## **DISCUSIÓN**

El presente caso clínico permitió reconocer la mutación MYH9RD como causa de Enfermedad Renal Crónica Terminal en pacientes adolescentes. Luporini et al (24) y Guruparan et al (25) mencionan que hace algunos años, este grupo de enfermedades englobaba cuatro síndromes reconocidos: síndrome de Fechtner, síndrome de May-Hegglin, síndrome de Sebastian y síndrome de Epstein. Todos estos síndromes se caracterizaban por la presencia de macrotrombocitopenia, sin embargo, Neunert et al (26) y Garcia (27) han señalado que las enfermedades relacionadas con MYH9 representan ahora una nueva entidad nosológica debido a que el cuadro clínico de los pacientes con estas variantes puede evolucionar con el tiempo con aparición de nuevos hallazgos clínicos. Pueden ser fluctuantes tanto la gravedad como la frecuencia de los síntomas pueden variar, lo que dificulta la clasificación rígida de estos trastornos en síndromes predefinidos. Además, Luporini et al (24) añade que los cuatro síndromes previamente identificados no capturan todas las manifestaciones potenciales que pueden surgir de las variantes patogénicas heterocigotas de MYH9-RD. Esto sugiere que la gama de síntomas y complicaciones asociadas con estas mutaciones pueden ser más amplias y variadas de lo que se pensaba inicialmente, lo que subraya la complejidad de esta enfermedad. Existe correlación entre lo manifestado con la evolución del paciente, ya que su cuadro clínico ha cambiado y progresado con el tiempo. Las complicaciones han sido graves e impredecibles. Un ejemplo de esto es el desarrollo de diabetes mellitus insulino dependiente, además de diversas patologías psicológicas que no están documentadas en la literatura.

Bury et al (11) explica que el gen MYH9, es responsable de codificar la proteína miosina-9 no muscular. Esta proteína contribuye a la función celular y a la contracción muscular en varios tejidos del cuerpo, incluidos los riñones, los ojos y los oídos. La mutación en el gen MYH9 tiene la capacidad de causar afectaciones en el funcionamiento y la estructura de la proteína miosina-9, lo que a su vez puede afectar la función de las células en los

riñones y otros tejidos. La consecuencia de la misma es una alta variedad de problemas de salud, en donde se incluye a la enfermedad renal crónica y otros trastornos relacionados como es el caso el síndrome de Epstein también conocido como síndrome nefrótico con trombocitopenia. Araujo (10) añade en la patogenia que en este gen existen mutaciones: en el dominio motor, que es responsable de generar fuerza (NMIIA), están asociadas con un cuadro clínico más grave; y en el dominio de varilla/cola, que está involucrado en la formación de filamentos y tiende a causar formas más leves de la enfermedad, explicando en ambas mutaciones la agresividad de esta patogenia. En este caso clínico, el paciente presenta no solo afectación renal, sino también compromisos oculares y auditivos, explicándose las mismas en el papel del gen MYH9 en cuanto a la función celular y contracción muscular.

Luporini et al (24) y Cyrus et al (6), correlacionan que un hallazgo principal en la mutación MYH9 es la macrotrombocitopenia con presencia de cuerpos de Döhle en neutrófilos. Shirai et al (8) incluye como otro hallazgo la nefropatía que puede progresar a enfermedad renal crónica terminal. Fulano (4) reporta que un factor de riesgo para desarrollar enfermedad renal crónica es que en el gen MYH9 existe el polimorfismo rs3752462. Rungrote Natesirinilkul et al (9) indica que otros hallazgos clínicos característicos son microhematuria, cataratas en edad juvenil o adulta e hipoacusia neurosensorial. Toda la clínica descrita anteriormente presenta el paciente del caso clínico expuesto: macrotrombocitopenia, enfermedad renal crónica terminal, cataratas en edad juvenil e hipoacusia neurosensorial. Cabe mencionar, que se puede agregar como nuevo hallazgos o complicación a futuro la diabetes mellitus.

Baldeón (1) observa que la edad en la que se manifiesta la mutación MYH9RD puede variar ampliamente, aunque suele ser más común durante la infancia o la adolescencia inicial. Lo que se evidencia en el presente caso clínico cuya afectación se da en un paciente pediátrico. No obstante, Conte et al (22) presentaron un caso clínico que evidencia la posibilidad de que la enfermedad también aparezca en la edad adulta, lo que indica que no se restringe a un intervalo específico de edad, resaltando la importancia de considerar la variabilidad en la edad de inicio de los síntomas al diagnosticar esta condición genética. Además, se subraya la relevancia de los antecedentes familiares de trombocitopenia en la evaluación de los pacientes, ya que existe una correlación entre esta afección y la mutación MYH9RD, con la trombocitopenia hereditaria, esta conexión sugiere la significancia de una evaluación exhaustiva de la historia médica familiar para

comprender mejor el contexto genético y clínico de los pacientes afectados por esta mutación.

Baldeon (1) y Castillo et al (5) destacan que la mutación MYH9RD puede incidir emocional, social y culturalmente en la vida del paciente, abarcando desde limitaciones físicas derivadas de problemas renales o auditivos hasta un impacto emocional considerable que incluye estrés, ansiedad, depresión y temores relacionados con el futuro. La gestión adecuada de estas emociones se torna esencial para preservar un nivel óptimo de bienestar integral, siendo importante abordar de manera integral tanto los aspectos físicos como los emocionales de la enfermedad para así promocionar de manera general el bienestar del paciente. Ejemplo de la repercusión negativa de esta mutación en la calidad de vida, es el caso expuesto en la que no solo tuvo una afectación física sino también emocional, llegando a desarrollar depresión, trastorno de estrés postraumático y ansiedad por lo cual se recalca la importancia de abordar este punto en pacientes en situaciones similares.

Zhang et al (28) y Campos (16) han destacado la importancia del reconocimiento de ciertos hallazgos en los frotis de sangre periférica para ayudar en el diagnóstico del trastorno MYH9. Específicamente, señalan que la identificación de cuerpos de inclusión de granulocitos similares a los cuerpos de Döhle y plaquetas grandes/gigantes puede ser indicativa de esta enfermedad. Estos hallazgos pueden proporcionar pistas valiosas para orientar la evaluación diagnóstica en pacientes sospechosos de tener este trastorno. De igual manera, se menciona que un método sensible para el diagnóstico de este trastorno es el estudio de la cadena pesada de miosina IIA no muscular mediante inmunofluorescencia, la cual permite detectar la presencia de la proteína miosina-9 en células sanguíneas y puede ser útil para confirmar el diagnóstico. A su vez, se destaca la importancia del análisis genético para confirmar el diagnóstico del trastorno MYH9, este enfoque permite identificar mutaciones específicas en el gen y proporciona información crucial sobre la causa subyacente del trastorno en un paciente dado.

Es importante destacar que el diagnóstico del síndrome de MYH9 relacionado con nefropatía MYH9RD no es sencillo, como lo señala Furlano (4) en su artículo; esta enfermedad es subdiagnosticada, una observación que coincide con los hallazgos de Zhang et al (28) y Campos (16), quienes resaltan la importancia del diagnóstico genético preciso. Además, Furlano (4) destaca que el diagnóstico genético no solo permite identificar en otros miembros del grupo familiar la patología, sino que también brinda al

paciente la oportunidad de recibir asesoramiento genético en caso de considerar un embarazo. En el entorno en el que nos encontramos, enfrentamos dificultades para satisfacer las necesidades mencionadas anteriormente debido a que las pruebas genéticas dirigidas para detectar la mutación MYH9RD no están al alcance de toda la población, incluso cuando estas pruebas están disponibles, su costo puede resultar excesivo para los pacientes o para los sistemas de atención médica. Esta situación puede restringir la capacidad de aquellos que no pueden costear las pruebas o que carecen de seguro médico para obtener un diagnóstico genético completo y preciso.

Watanabe (17) establece que el abordaje terapéutico de la mutación MYH9RD y las afecciones asociadas se fundamenta en el manejo sintomático y la prevención de complicaciones, dado que actualmente no existe un tratamiento específico que cure esta condición genética. Es crucial proporcionar una atención integral y realizar un seguimiento regular de los pacientes para mejorar la calidad de vida y resultados clínicos. El paciente a lo largo de su vida ha recibido tratamiento sintomático y tratamiento acorde a la complicación presentada, a más de recibir tratamiento para prevenir nuevas complicaciones.

Furlano (3) destaca que, en el ámbito de la afectación renal, el tratamiento dirigido al sistema renina angiotensina aldosterona cuyo objetivo es inhibirlo ha mostrado mejoras en la proteinuria, lamentablemente, como lo indican Serna et al (29) y Macher (21) en sus estudios, no todos los ensayos clínicos han arrojado resultados favorables. Se plantea que la heterogeneidad en la respuesta al tratamiento podría atribuirse a la diversidad de variantes genéticas, algunas de las cuales podrían ser demasiado severas como para que las medidas nefroprotectoras sean efectivas.

Smith (30), menciona que, cuando la ERC se encuentra en estadios avanzados, puede ser necesario recurrir a procedimientos como la diálisis o incluso con la finalidad de mejorar las condiciones de vida del paciente y su función renal se debe considerar un trasplante de riñón. No obstante, Macher (21) enfatiza que esta última terapéutica debe de ser prioritario en casos de afectación terminal, ya que esto mejora las condiciones de vida del paciente dando expectativas de supervivencia elevadas. Las contraindicaciones son poco comunes, en pacientes pediátricos, por lo que este enfoque terapéutico debería ser propuesto y organizado lo más pronto posible para poder así disminuir o evitar la necesidad de diálisis. Por otra parte, Matoses et al (23), respalda la perspectiva de Macher al destacar que en niños con insuficiencia renal crónica avanzada, el trasplante renal se

posiciona como la opción preferida en términos de tratamiento renal. Esto se debe a los avances significativos en la inmunosupresión y en la atención médica pediátrica, los cuales han contribuido a mejorar tanto la supervivencia del paciente como la del injerto, reduciendo la incidencia de episodios de rechazo agudo. El trasplante renal en el reporte de caso expuesto fue un éxito terapéutico ya que como mencionaron los anteriores autores al ser un paciente pediátrico, con esta intervención se logró eliminar las diálisis mejorando significativamente las condiciones de vida del paciente, permitiéndole realizar actividades normales que antes se le limitaba como acudir a la escuela.

## **PERSPECTIVA DEL PACIENTE**

La representante del paciente indica que, pese a que el camino ha sido largo, se siente muy agradecida por la atención médica recibida en EEUU, menciona que a raíz del trasplante de riñón la calidad de vida del paciente tuvo un cambio positivo a nivel clínico como psicológico. Al dejar las diálisis semanales, las hospitalizaciones continuas y los traumas de cada intervención lograron recuperar su niñez, “puede ir a la escuela y llevar una vida lo más posible normal”. Además, comenta que la ayuda psicológica que recibe el paciente le ha permitido superar los miedos generados por la enfermedad y que los controles continuos permiten que la enfermedad no progrese, sino se mantenga latente.

## CONCLUSIONES

El trabajo de investigación logro cumplir el objetivo de reconocer la mutación MYH9RD como causa de Insuficiencia Renal Crónica Terminal en pacientes adolescentes. La ERC causada por la mutación en el gen MYH9, conocida como MYH9RD, es una afección poco frecuente, y en América Latina hay pocos registros de ella, siendo escasa la información disponible en Ecuador sobre su epidemiología. Constituye una patología significativa ya que impacta las condiciones de vida del paciente de manera negativamente. El compromiso renal progresivo asociado con MYH9RD puede llevar a graves complicaciones, un ejemplo de tal es la afectación renal. Además del impacto físico, MYH9RD puede tener consecuencias emocionales y sociales significativas para los pacientes y sus familias, debido a la carga de la enfermedad, cambios en el estilo de vida y los tratamientos necesarios.

Aunque MYH9RD sea poco común, su efecto negativo en las condiciones de vida del paciente es notables, aquí radica la importancia de realizar futuras investigaciones para poder así brindar alternativas terapéuticas para esta condición. Al existir poca información sobre esta mutación, el presente caso clínico se posiciona como un avance importante en el área de la medicina y la genética, ya que permite conocer la relación entre la mutación del gen MYH9RD y la aparición de la enfermedad renal crónica terminal, contribuyendo a los médicos a predecir el pronóstico de los pacientes afectados y a realizar un seguimiento más cercano para gestionar adecuadamente la progresión de la patología.

## BIBLIOGRAFÍA

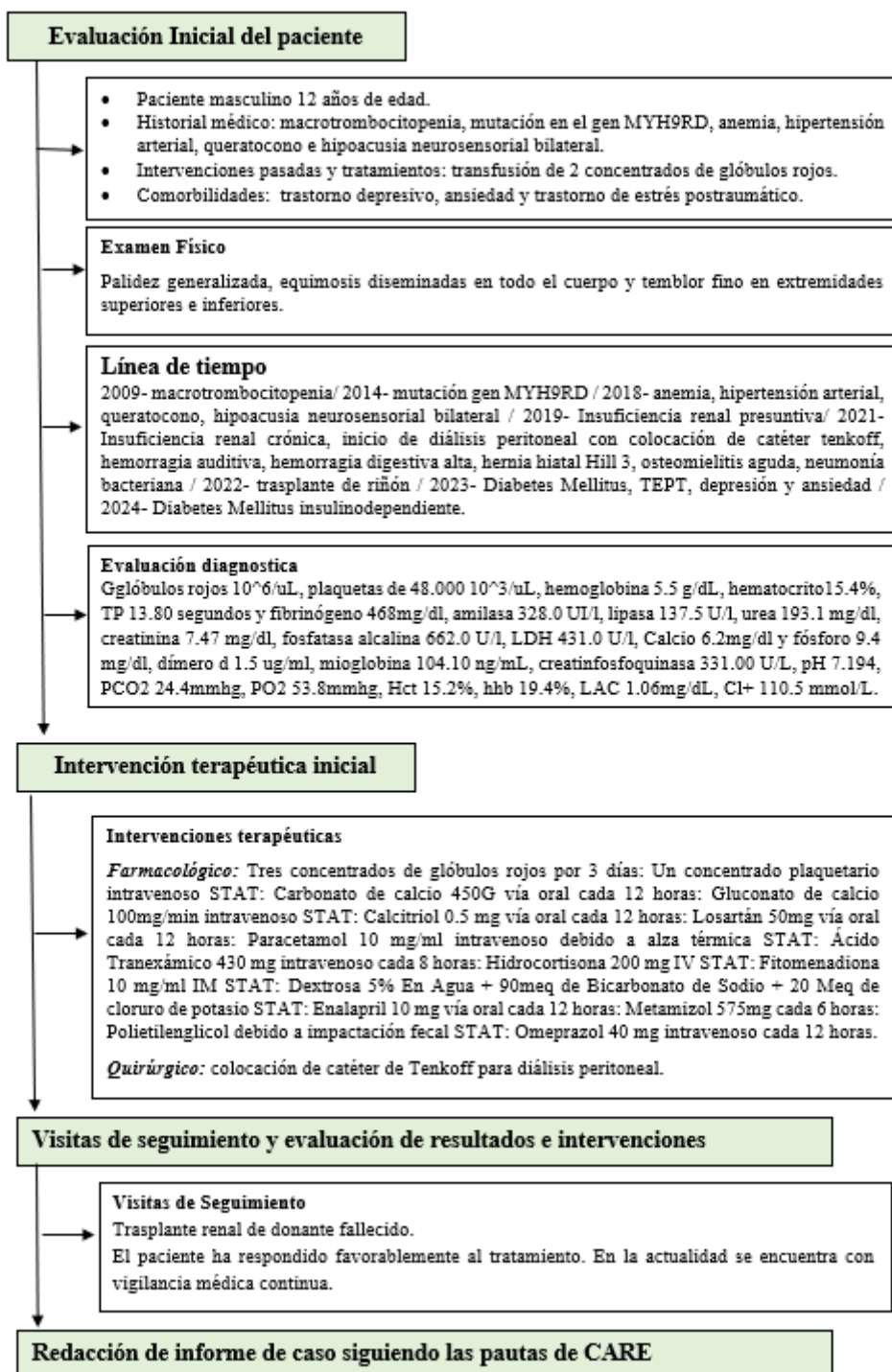
1. Baldeón Rivadeneira IS. Mejoramiento de la calidad de vida en pacientes con enfermedad renal terminal, basado en su adherencia al tratamiento sustitutivo renal/hemodiálisis. *REVISTA U-Mores*. 2022. 1(1):11–26.
2. Organización Mundial de la Salud. HEARTS en las Américas y Salud Renal para Todos. 2022.
3. Furlano M, Arlandis R, Venegas M del P, Novelli S, Crespi J, Bullich G, et al. Nefropatía asociada a mutación del gen MYH9. *Nefrología*. 2019;39(2):133–40.
4. Furlano M. Síndrome de Alport y Hematurias Familiares. *Revista de Nefrología al día*. 2022.
5. Castillo AA, Castillo Montes M. Caracterización de la enfermedad renal crónica subclínica en Chile. *Rev Colomb Nefrol*. 2022.
6. Cyrus C, Chathoth S, Vatte C, Alrubaish N, Almuhanha O, Borgio JF, et al. Novel haplotype indicator for end-stage renal disease progression among Saudi patients. *Int J Nephrol*. 2019.
7. Ciftciler R, Balasar Ö, Keyik H, Ciftciler AE. Hereditary thrombocytopenia with familial novel mutation in MYH9 gene: A familial case report. *Transfus Apher Sci*. 2023.
8. Shirai Y. A nationwide survey of MYH9-related disease in Japan. 2023.
9. Rungrote Natesirinilkul, Darintr Sosothikul, Patcharee Komwilaisak, Bunchoo Pongtanakul. Trastorno MYH9: identificación y una nueva mutación en pacientes con macrotrombocitopenia. *Pediatric bl*. 2021;68(7):2021
10. Araujo AA, Luporini SM, Barbosa FM, Hegg ICO, Pizza M, Borsato ML, et al. Macrotrrombocitopenia relacionada à mutação gene myh9. *Hematol Transfus Cell Ther*. 2023.
11. Bury L, Megy K, Stephens JC, Grassi L, Greene D, Gleadall N, et al. Next-generation sequencing for the diagnosis of MYH9- RD: Predicting pathogenic variants. *Hum Mutat*. 2020.
12. Baumann J. Studies on the influence of mutations in the Myh9 gene on platelet function. *Universität Würzburg*; 2023.

13. Liu Y, Jiang Y, Xu L, Qu C, Zhang L, Xiao X, et al. Circ-NRIP1 promotes glycolysis and tumor progression by regulating miR-186-5p/MYH9 axis in gastric cancer. *Cancer Manag Rev*. 2020.
14. Asensio-Juárez G, Llorente-González C, Vicente-Manzanares M. Linking the landscape of MYH9-related diseases to the molecular mechanisms that control non-muscle myosin II-A function in cells. *Cells*. 2020.
15. Smith AS, Pal K, Nowak RB, Demenko A, Zaninetti C, Da Costa L, et al. MYH9-related disease mutations cause abnormal red blood cell morphology through increased myosin-actin binding at the membrane. *Am J Hematol*. 2019;94(6):667–77.
16. Campos M, Esperanza M. Caracterización del receptor de acetilcolina nicotínico (nAChR) en la sinapsis neuromuscular de la especie *Branchiostoma lanceolatum*. 2023.
17. Watanabe A. Patogênese genética-molecular da síndrome nefrótica córtico-resistente, síndrome nefrótica congênita e glomeruloesclerose segmentar e focal: realidade e contribuições da análise de uma população pediátrica brasileira. Universidade de São Paulo; 2023.
18. Ruiz-Mejía R, Ortega-Olivares L-M, Méndez-Durán A. El gran reto del Gobierno en la salud pública de México: la nefropatía diabética cómo causa principal de enfermedad renal crónica. *Gac médica Bilbao*. 2020;117(3):245–56.
19. Souza TAM de. Envolvimento das miosinas na trans-infecção de HIV-1 por células dendríticas. Universidade de São Paulo;2019.
20. Serna-Trejos JS, Neira-Ruiz LC, Bermúdez-Moyano SG, Hurtado-Leiton JA, González-Sánchez DA. Minimal change disease associated with IgA nephropathy “a rare clinical spectrum”: Case report. *International Journal of Medical and Surgical Sciences*. 2023;10(3):1–8.
21. Macher MA, Baudouin V, Maisin A, Kwon T, Peycelon M, Dahmani S, et al. Trasplante renal pediátrico. *EMC - Pédiatr*. 2022;57(1):1–17.
22. Conte G, López M, Alarcón P. Trombocitopenia hereditaria relacionada a gen MYH-9: Primera familia reportada en Chile con diagnóstico molecular. Caso clínico. *Revista médica de Chile [Internet]*. 2018 Sep 1 ;146(9):1074–8.

23. Matoses Ruipérez L, Fernández Cambor C. Trasplante renal en Pediatría.2022.
24. Luporini SM, Barbosa FM, Bruniera P, Pizza M, Borsato ML, Bortolheiro TC, et al. Anomalia DE may-hegglin Como diagnóstico diferencial DE macrotrombocitopenia: Relato do diagnóstico DE Uma família. *Hematol Transfus Cell Ther.* 2023;45:S492–3.
25. Guruparan K, Sooriyakumar T, Muhunthan K. Pregnancy complicated with May-Hegglin anomaly. *Sri Lanka J Obstet Gynaec.*2021;43(2):117–9.
26. Neunert C. Causes of thrombocytopenia in children.2022.
27. Garcia N. Hemophagocytic syndrome associated with Hodgkin lymphoma and Epstein-Barr virus infection. A case report. SCOPUS. 2020.
28. Zhang H, Liu S, Tang L, Ge J, Lu X. Long non-coding RNA (LncRNA) MRPL23-AS1 promotes tumor progression and carcinogenesis in osteosarcoma by activating Wnt/ $\beta$ -catenin signaling via inhibiting microRNA miR-30b and upregulating myosin heavy chain 9 (MYH9). *Bioengineered.* 2021
29. Serna-Trejos JS, Neira-Ruiz LC, Bermúdez-Moyano SG, Hurtado-Leiton JA, González-Sánchez DA. Minimal change disease associated with IgA nephropathy “a rare clinical spectrum”: Case report. *International Journal of Medical and Surgical Sciences .* 2023;10(3):1–8.
30. Smith AS, Pal K, Nowak RB, Demenko A, Zaninetti C, Da Costa L, et al. MYH9-related disease mutations cause abnormal red blood cell morphology through increased myosin-actin binding at the membrane. *Am J Hematol.* 2019.

## ANEXOS

## Anexo 1. Síntesis de la enfermedad.



## Anexo 2. Exámenes de laboratorio.

### **HEMATOLOGIA**

GLOBULOS BLANCOS	8.4	10 <sup>3</sup> /uL	[ 5.0 - 10.0 ]
NEUTROFILOS %	* 59.10	%	[ 25.00 - 43.00 ]
LINFOCITOS %	* 27.30	%	[ 32.00 - 61.00 ]
MONOCITOS %	* 8.10	%	[ 3.00 - 8.00 ]
EOSINOFILOS %	4.80	%	[ 1.50 - 6.00 ]
BASOFILOS %	0.70	%	[ 0.50 - 1.00 ]
NEUTROFILOS	4.94	10 <sup>3</sup> /uL	
LINFOCITOS	2.28	10 <sup>3</sup> /uL	
MONOCITOS	0.68	10 <sup>3</sup> /uL	
EOSINOFILOS	0.40	10 <sup>3</sup> /uL	
BASOFILOS	0.06	10 <sup>3</sup> /uL	
RECUENTO DE PLAQUETAS	(!)	10 <sup>3</sup> /uL	[ 140.0 - 450.0 ]
RECUENTO MANUAL DE PLAQUETAS: 48.000 Cels/mm <sup>3</sup>			
MPV	----	fL	
GLOBULOS ROJOS	* 1.9	10 <sup>6</sup> /uL	[ 4.1 - 5.5 ]
HEMOGLOBINA	** 5.5	g/dL	[ 12.0 - 15.0 ]
HEMATOCRITO	** 15.4	%	[ 38.0 - 47.0 ]
MCV	82.8	fL	[ 80.0 - 90.0 ]
MCH	29.6	pg	[ 24.0 - 32.0 ]
MCHC	35.7	g/dL	[ 28.0 - 36.0 ]
RDW - CV	14.2	%	[ 11.5 - 16.0 ]
RDW - SD	42.2	fL	[ 37.0 - 51.0 ]
RECUENTO DE RETICULOCITOS	2.4	%	
FRACCION DE RETICULOCITOS INMADUROS	9.4	%	

*Handwritten signature*

**COAGULACION****TIEMPO DE PROTROMBINA (T.P) + INR**

TP	*	13.80	seg.	[ 10.00 - 13.50 ]
TP %		71.200	%	
INR		1.270		[ 0.000 - 2.000 ]
TIEMPO PARCIAL DE TROMBOPLASTINA		41.50	seg	[ 20.00 - 45.00 ]
FIBRINOGENO	*	468	mg/dL	[ 196 - 428 ]



VALIDADO POR: LCDO. FABIAN MENDEZ .  
26/02/2021 23:39:36

**BIOQUIMICA SERICA.**

PROTEINAS TOTALES SERICAS		6.9	g/dL	[ 6.6 - 8.7 ]
GLUCOSA SERICA EN AYUNAS		90.9	mg/dl	[ 70.0 - 100.0 ]
UREA SERICA	*	193.1	mg/dl	[ 10.0 - 50.0 ]
CREATININA SERICA	**	7.47	mg/dl	[ 0.52 - 0.79 ]
ACIDO URICO SERICO		5.7	mg/dl	[ 3.4 - 7.0 ]

**BILIRRUBINAS**

BILIRRUBINA TOTAL		0.3	mg/dl	[ 0.0 - 1.1 ]
BILIRRUBINA DIRECTA		0.1	mg/dl	[ 0.0 - 0.3 ]
BILIRRUBINA INDIRECTA		0.2	mg/dl	[ 0.0 - 0.8 ]
ALBUMINA SERICA		4.4	g/dL	[ 3.8 - 5.4 ]
GLOBULINA SERICA		2.5	g/dL	[ 2.0 - 3.0 ]
INDICE A/G		1.7	mg/dL	
TGO		10.7	U/l	[ 0.0 - 40.0 ]
TGP		18.2	U/l	[ 0.0 - 50.0 ]
GGT		41.0	U/l	[ 7.0 - 50.0 ]
AMILASA	*	328.0	U/l	[ 28.0 - 100.0 ]
LIPASA	*	137.5	U/l	[ 13.0 - 60.0 ]

PARAMETROS	RESULTADOS	UNIDADES	VALOR REFERENCIA
FOSFATASA ALCALINA	* 662.0	U/l	[ 0.0 - 400.0 ]
LDH	* 431.0	U/L	[ 120.0 - 250.0 ]
PCR CUANTITATIVO ULTRASENSIBLE	0.0	mg/L	[ 0.0 - 6.0 ]



VALIDADO POR: LCDA. ELISA ARMIJOS .  
26/02/2021 23:26:32

**ELECTROLITOS.**

SODIO SERICO		138.00	mmol/L	[ 135.00 - 148.00 ]
POTASIO SERICO		3.75	mmol/L	[ 3.50 - 5.30 ]
CLORO SERICO		104.9	mmol/L	
CALCIO SERICO	**	6.2	mg-dl	[ 8.1 - 10.2 ]
FOSFORO SERICO	*	9.4	mg/dL	[ 3.2 - 5.7 ]
MAGNESIO SERICO		2.2	mg/dl	[ 1.2 - 2.5 ]



VALIDADO POR: LCDA. ELISA ARMIJOS .  
26/02/2021 23:26:32

**INMUNOLOGIA.**

PROCALCITONINA ( PCT )		0.131	ng/ml	[ >= 0.046 ]
VALOR DE REFERENCIA:				
0.046 o menos: negativo para infección bacteriana				
0.047 - 0.500 representa bajo riesgo de sepsis severa y/o shock séptico				
> 2.000 representa alto riesgo de sepsis severa y/o shock séptico.				
FERRITINA		35.68	ng/ml	[ 28.00 - 390.00 ]

26/02/2021 23:26:32

**GASOMETRIA**

vBE		-17.4	mmol/L	
vctCO2(P)		22.3	vol%	
vpH	*	7.194		[ 7.350 - 7.450 ]

vPCO2	*	24.4	mmHg	[ 32.0 - 48.0 ]
vPO2	*	53.8	mmHg	[ 83.0 - 108.0 ]
vcHCO3		9.2	mmol/L	
vSO2(c)		75.8	%	
vBEecf		-18.9	mmol/L	
vcHCO3st		10.9	mmol/L	
vHct	*	15.2	%	[ 36.0 - 53.0 ]
vBB		26.7	mmol/L	
vctCO2		6.4	mmol/L	
vpHst		7.058		
vH+		64.0	nmol/L	
vpHt		7.207		
vH+t		62.10	nmol/L	
vPCO2t		23.4	mmHg	
vPO2t		50.2	mmHg	
vBEact		-17.6	mmol/L	
vP/F		256.1	mmHg	
vMCHC		37.1	g/dL	
vOsm		277.00	mOsm/kg	
vcOHb		1.0	%	[ 0.0 - 3.0 ]
vHHb	*	19.4	%	[ 0.0 - 2.9 ]
vMetHb		0.2	%	[ 0.0 - 1.5 ]
vGlu		95.70	mg/dL	[ 63.00 - 96.00 ]
vLac	*	1.06	mg/dL	[ 5.00 - 13.00 ]
vNa+		138.3	mmol/L	[ 136.0 - 145.0 ]
vCl+	*	110.5	mmol/L	[ 98.0 - 107.0 ]

### Anexo 3. Reporte médico sobre mutación MYH9RD



Mount Sinai Department of Pediatrics  
*Kravis Children's Hospital*  
**Division of Nephrology and Hypertension**  
 One Gustave L. Levy Place, Box 1664  
 New York, NY 10029-6574

Tel: 212.241.6187  
 Fax: 212.426.1972  
 mountsinai.org

**Physician Faculty**

Jeffrey M. Saland, MD, MS  
*Division Chief*  
 Lisa M. Satlin, MD  
*Chair of Pediatrics*  
 Corrine Benchimol, DO  
*Clinical Director*  
 Hilary Hotchkiss, MD  
*Dialysis Director*  
 Jessica Reid-Adam, MD  
*Associate Professor*

**Social Work**

Victoria Hartman, LCSW  
 Maxi Sherman, LCSW

**Clinical Fellows:**

Beatriz Marin Ruiz, MD  
 Estefania Rodriguez, MD  
 Carol Shen, MD

**Division Assistant:**

Luis Prieto

**Research Coordinator**

Jeanna Johnson, MD, CRC

**Pediatric Urology**

Jeffrey Stock, MD  
 Fernando Ferrer, MD  
 Neha Malhotra, MD  
 212-241-7439

**Recanti / Miller**

**Transplant Institute**  
 Ron Shapiro, MD  
*Surgical Director*

**Transplant Coordinator**

Rafael Khaim, RN  
 212-241-8086

**Office Location**

10<sup>th</sup> Floor  
 5 East 98<sup>th</sup> Street  
 New York, NY 10029

**Appointments**

(212) 241-6187

Thursday, August 04, 2022

To Whom It May Concern,

Justin Sandoval (DOB: 2/13/2009) is my patient and has been under my care since December 2021. I am intimately familiar with his history and with the functional limitations imposed by his disability. Justin has a medical history significant for end stage renal disease secondary to MYH9RD mutation, bilateral hearing loss, hypertension, left ventricular hypertrophy, left ventricular dilation, malnutrition of moderate degree, and anemia. Justin underwent a deceased donor kidney transplant on 5/31/22. Justin meets the definition of disability under the American with Disabilities Act, the Fair Housing Act, and the Rehabilitation Act of 1973.

There are many psychosocial stressors related to kidney transplant which includes PTSD, anxiety, depression, and feelings of guilt. Justin has been receiving ongoing therapy to address the trauma related to transplant. In order to address these symptoms, it is in my professional opinion that Justin would benefit from an emotional support animal that will assist with his coping.

If you have any questions or need any additional information, please do not hesitate to contact me via phone at 646.823.0145 or by email at Victoria.hartman@mountsinai.org.

Sincerely,

Electronically signed by:

Victoria Hartman, LCSW  
 Licensed Clinical Social Worker  
 License Number: 086039-1

## AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

**Karen Nicole Medina Quizhpi** portadora de la cédula de ciudadanía N° **0104799242**. En calidad de autor/a y titular de los derechos patrimoniales del Proyecto de Titulación “**Enfermedad Renal Crónica Terminal secundaria mutación MYH9RD: reporte de caso**”, de conformidad a lo establecido en el artículo 114 Código Orgánico de la Economía Social de los Conocimientos, Creatividad e Innovación, reconozco a favor de la Universidad Católica de Cuenca una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos y no comerciales. Autorizo además a la Universidad Católica de Cuenca, para que realice la publicación de éste trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el artículo 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.

Cuenca, 17 de septiembre de 2025



Firmado electrónicamente por:  
**KAREN NICOLE MEDINA  
QUIZHPI**

Validar únicamente con FirmaEC

F: .....

**Karen Nicole Medina Quizhpi**

**C.I. 0104799242**