

Cas 2020.3

Lactant amb estancament ponderal i alteració hidroelectrolítica

Carolina Valle-Mateo, María Hernández-Camiña, Neus Rius-Gordillo, Joaquín Escribano-Súbias

Servei de Pediatria. Hospital Universitari Sant Joan de Reus. Reus (Tarragona)

Lactant de 45 dies, de sexe masculí, que acudeix al nostre centre per clínica de vòmits i estancament ponderal. Com a antecedents destaca prematuritat de 34 setmanes i 5 dies de gestació, amb pes adequat per l'edat gestacional (2.370 g), fruit d'una gestació gemel·lar bicorial i biamniòtica, sense altres antecedents patològics d'interès.

Consulta a urgències per una clínica de 2-3 vòmits diaris, abundants, després de les preses, d'aparició en els últims deu dies, acompanyat d'estancament ponderal des de l'inici del quadre. No presenta cap altra clínica acompanyant. No refereixen cap antecedent familiar rellevant; el germà bessó és asimptomàtic.

En l'exploració física presenta un triangle d'avaluació pediàtrica estable amb constants dins de la normalitat. No presenta signes clínics de deshidratació, amb mucoses hidratades i bona coloració. L'exploració física per aparells és anodina, amb una exploració neurològica correcta i la visualització dels genitals externs normoconfigurats.

A l'arribada a urgències se sol·licita ecografia abdominal per descartar estenosi hipertròfica de pílor, que resulta normal, així com estudi analític plasmàtic i urinari. En l'analítica destaca: equilibri àcid base pH 7,41, pCO₂ 25,1 mmHg, bicarbonat 18,4 mmol/L, excés de base -8,7 mmol/L, sodi 122 mmol/L, potassi 6,8 mmol/L, clor 93 mmol/L, glicèmia 81 mg/dL, funció renal normal amb urea 22,58 mg/dL i creatinina 0,29 mg/dL; a nivell urinari (mostra aïllada): tira reactiva d'orina negativa per leucòcits i nitrats, sediment urinari

en què no s'observen leucòcits ni microorganismes, sodi 21,1 mmol/L, potassi 23,28 mmol/L, clor 28,9 mmol/L, osmolalitat 118 mOsm/kg i pH 5. Davant la troballa d'hiperpotassèmia, es fa un electrocardiograma, que resulta normal.

Davant les troballes analítiques i clíniques del pacient es decideix ingressar-lo per fer-ne el maneig terapèutic i l'estudi del cas.

Inicialment s'estabilitza el pacient amb reposició de sodi segons dèficit amb aportacions endovenoses (ev) de clorur sòdic 20%, així com correcció de l'acidosi metabòlica compensada i la hiperpotassèmia amb bicarbonat sòdic 1 M ev.

Per tal d'arribar al diagnòstic del nostre pacient, s'amplia l'estudi sol·licitant les exploracions següents i s'inicia tractament amb hidro cortisona en espera de resultats:

- Estudi hormonal: renina >500 mcU/mL (valor normal (vn) 2,8-39,9mcU/mL), aldosterona 11.120 pg/mL (vn 16,9-18,3pg/mL), 17 alfa-hidroxi progesterona 4,89 ng/mL (vn 2,46-8,11ng/mL), deshidroepian drosterona 653,4 ng/mL (vn 91-1.792 ng/mL), dihidrotestosterona 0,19 ng/mL (vn 0,25-0,99 ng/mL), cortisol 19,1 mcg/dL (vn 1,5-30,4 mcg/dL).

- Ecografia renal: normal.

- Ecografia cerebral: sense alteracions.

- Àcids orgànics i aminoàcids en orina (mostra puntual): sense alteracions.

Quin és el seu diagnòstic?

Correspondència: Carolina Valle Mateo
C/ Salvador Espriu, 3, esc. A, 2n-3a. 43201 Reus
carolina.valle.mateo@gmail.com

Treball rebut: 05.07.2018
Treball acceptat: 15.05.2020

Valle-Mateo C, Hernández-Camiña M, Rius-Gordillo N, Escribano-Súbias J.
Lactant amb estancament ponderal i alteració hidroelectrolítica.
Pediatria Catalana. 2020;80(3):125-6.

Discussió

Ens trobem davant d'un pacient amb una acidosi metabòlica compensada amb un anió GAP sanguini d'11 (normal) amb anió GAP urinari de 15 (positiu), que ens orienta a una acidosi tubular renal que podria ser ATR tipus I o ATR tipus IV. Per tal de diferenciar entre les dues entitats ens fixem en la capacitat per acidificar l'orina, que en el nostre pacient està conservada, amb el pH urinari de 5. Així doncs, s'orienta com una ATR tipus IV, síndrome que engloba entitats com l'hipoaldosteronisme i el pseudoaldosteronisme. En l'hipoaldosteronisme trobem un dèficit en l'aldosterona, que pot ser primari o secundari a infecció urinària o a hiperplàsia suprarenal congènita. En canvi, en el pseudohipoaldosteronisme el problema principal rau en la resistència a l'aldosterona i no en un dèficit d'aquesta. El dèficit pot ser de tipus 1 o tipus 2 (síndrome de Gordon), en què el símptoma guia seria la hipertensió arterial, no present en el nostre pacient.

Durant l'ingrés s'observa una millora clínica i analítica evident, amb desaparició de la simptomatologia gastro-intestinal i recuperació de la corba de creixement. Donats els resultats hormonals i la manca de resposta a la hidrocortisona, es decideix retirar el tractament al cap de pocs dies de l'inici. S'observa una normalització de l'alteració hidroelectrolítica, que necessita aportacions externes amb bicarbonat sòdic (màxim 1,5 mEq/kg/dia) i clorur sòdic (màxim 3 mEq/kg/dia) durant el primer any i mig de vida.

Actualment, el pacient segueix controls a nefrologia pediàtrica sense necessitar tractament mèdic, i es manté asimptomàtic i amb un bon creixement ponderal.

Diagnòstic final: Pseudohipoaldosteronisme tipus I.

Comentari

El pseudohipoaldosteronisme tipus I és una malaltia hereditària causada per la resistència a l'acció de l'aldosterona¹⁻². Analíticament es caracteritza per la presència d'alteracions hidroelectrolítiques amb hiponatrèmia, hipercalèmia i acidosi metabòlica, acompanyada d'aldosterona i renina elevades²⁻⁴. Se n'han descrit dues formes, una de renal i una de sistèmica. La forma renal és causada per una mutació heterozigota inactivant al gen que codifica pel receptor de l'aldosterona NR3C2 (cromosoma 4q31.1), que s'hereta de forma autosòmica dominant^{1-2,4}. S'han descrit més

de cinquanta mutacions amb formes de presentació diverses i sense correlació genotip-fenotip². El pseudohipoaldosteronisme tipus I renal es pot presentar com a troballa analítica casual en pacients asimptomàtics fins a pacients amb deshidratació amb pèrdua salina¹⁻². En lactants, la forma de presentació més típica és l'estancament ponderal, vòmits i deshidratació². A diferència del pseudohipoaldosteronisme tipus I sistèmic, presenta un millor pronòstic amb millora a partir dels 18-24 mesos d'edat^{2,4}.

La forma sistèmica, amb herència autosòmica recessiva, és deguda a mutacions en el canal de sodi epitelial (ENaCl)¹⁻². En aquest cas, la resistència a l'aldosterona no es limita únicament al ronyó, i comporta pèrdues salines a altres òrgans que també expressen aquests canals de sodi, com el pulmó, el còlon, i les glàndules salivals i sudorípares^{3,5}. Acostuma a presentar-se de forma precoç amb deshidratació greu, alteracions hidroelectrolítiques i col·lapse cardiovascular¹⁻². L'aparició d'episodis repetitius de pèrdua salina important al llarg de la vida posen en risc vital el pacient, i comporta un pronòstic desfavorable en la major part dels casos^{2,4}.

S'ha descrit una tercera forma adquirida de pseudohipoaldosteronisme tipus I, secundari a uropaties, infeccions urinàries, patologies tubulointersticials, així com per fàrmacs com AINE o ciclosporina⁴⁻⁵.

El maneig del pseudohipoaldosteronisme es considera una emergència mèdica, donada l'alteració hidroelectrolítica i el risc d'episodis convulsius o arrítmies que poden ser letals per al pacient. No hi ha un tractament de base específic. El pilar del tractament serà la reposició hidroelectrolítica per estabilitzar el pacient, així com la utilització de resines d'intercanvi iònic en pacients amb persistència d'hiperpotassèmia³⁻⁴.

Bibliografia

1. Attia NA, Marzouk YI. Pseudohypoaldosteronism in a neonate presenting as life-threatening hyperkalemia. *Endocrinol Diabetes Metab Case Rep.* 2014;2014:130077.
2. Saravanapandian N, Paul S., Matthai J. Pseudohypoaldosteronism type 1: a rare cause of severe dyselectrolytemia and cardiovascular collapse in neonates. *J Clin Neonatol.* 2012;1(4):224-26.
3. Rodríguez Soriano J. Tubulopatías. *Tratado de nefrología.* Madrid: Ediciones Norma; 1993; p. 865.
4. Aguirre Meñica M, Luis Yanes MI. Tubulopatías. *Protoc diagn ter pediatr.* 2014;1:135-53.
5. Marin GR. Seudohipoaldosteronismo de tipo 1: una emergencia hidroelectrolítica infrecuente. *Comunicación de cuatro casos.* *Arch Argent Pediatr.* 2011; 09(5):e91-6.