

RECIÉN NACIDA CON FALLA DE MEDRO CON DIAGNÓSTICO FINAL DE PSEUDOHIPALDOSTERONISMO TIPO I. REPORTE DE CASO

Autores:
Puchulu Betancourt Juanita María,
Jiménez Álvarez Carolina
Hospital General de Medellín
(HGM), 2018

INTRODUCCIÓN

Las causas de falla de medro en la población neonatal están enfocadas en la mala técnica de lactancia materna, infecciones, y causas gastrointestinales; sin embargo, se deben contemplar otro grupo de enfermedades. Se presenta el caso de un neonato con bajo peso al nacer, falla de medro, hiponatremia e hiperkalemia, que hacen sospechar hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), pero se llega finalmente al diagnóstico de Pseudohipaldosteronismo tipo I.

OBJETIVOS

Describir el caso clínico de una recién nacida con Pseudohipaldosteronismo tipo I.

Recordar la importancia de las causas endocrinológicas en paciente con falla de medro y alteraciones hidroelectrolíticas.

METODOLOGÍA

Previo firma de consentimiento informado, se realiza descripción de caso clínico de paciente con diagnóstico de pseudohipaldosteronismo, tipo I.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Recién nacida de 14 días de vida quien ingresa al plan canguro, a término de 37 semanas, con peso bajo para la edad gestacional. La madre refiere que la alimenta con leche materna, succión al pecho por 20 minutos cada 3 horas más complemento 1 onza que alterna entre leche materna y fórmula de 22 kcal/onza. La bebé no se toma todo el complemento, porque frecuentemente presenta vómito en proyectil de características alimentarias. Es producto del primer embarazo, madre de 35 años, 12 controles prenatales. Tuvo trastorno hipertensivo asociado al embarazo. Serologías y anticuerpos para TORCH negativos. Ecografía a las 37 +6 semanas con RCIU simétrico, creciendo en percentil 5, doppler fetal normal. Parto por cesárea por presentación podálica. Adaptación neonatal espontánea. Peso al nacer 2250 gr (entre Percentil 3-10), Talla 45 cm (Percentil 10), Perímetro cefálico 33,5 cm (Percentil 50). TSH normal, estuvo 4 días hospitalizada al nacer por ictericia, vigilancia por bajo peso y riesgo metabólico.

Al ingreso al plan canguro pesó 2130 gr (<P3) con pobre ganancia de peso (nula), sin reatrapar peso del nacimiento. Se hospitaliza y se hacen exámenes (Tabla 1).

PARALÍNICOS	RESULTADOS
Gases arteriales	pH 7,48 PCO2 20 HCO3 14,9
Hemograma	Hb 14,9 g/dl Hto 48% Plaquetas 552.000
Ionograma	Sodio 131 Potasio 5,93 Calcio 11 Magnesio 1,83
PCR	<0.5 mg/dl
Creatina	0,46
Ácido láctico	1,8 mmol/l (1.06 - 2.08)
Amonio	27 umol/l (9 - 30)
Cuerpos cetónicos en sangre	0,2 mmol/l (0 - 0.6)
TSH	4,41 mU/l
T4 libre	24,6 pmol/l
Uroanálisis y gram de orina	Normal
Urocultivo	Negativo
Ecografía cerebral	Normal

Tabla 1. Paraclínicos iniciales realizados a los 14 días de vida

Se realizó reposición de sodio en los teteros (500mg de sal al día) por 3 días, y al cuarto día de hospitalización con buena evolución clínica, sin nuevos episodios de vómito. Se descartó errores innatos del metabolismo o causas graves de no ganancia de peso. Se realiza prueba de peso con ganancia de 54 gr luego de pegar al seno por 10 minutos. Dan de alta.

A los 10 días posteriores al alta, continúa seguimiento en plan canguro. Notan pobre ganancia de peso de 7.2 gr/kg/día, nuevamente con vómito postprandial, sin otros síntomas asociados. Con peso de 2410 gr (Percentil <3), Talla 47 cm (Percentil 10), PC 34.3 cm (Percentil 50). Se decide hospitalizar nuevamente para estudios. Los genitales al examen físico eran normales. Se hace ecografía de piloro la cual fue normal. Dada la persistencia de los síntomas, valores de sodio y potasio descritos, se consideró descartar hiperplasia suprarrenal congénita, se adjuntan en la tabla 2 los paraclínicos solicitados.

PARALÍNICOS	RESULTADOS
Gases arteriales	pH 7,48 HCO3 20,3
Ionograma	Sodio 123 Potasio 6,3
Glucosa	96 g/dl
17 Alfa Hidroxiprogesterona	3,4 ng/ml (2,4 - 16,8)
Androstenediona	0,3 ng/ml (0,00 - 0,34)
DHEA	25,6 ug/dl (31,6 - 431)
ACTH	24,7 pg/ml (7,2 - 63,3)
Potasio en orina	13,4 mmol/l *Gradiente transtubular de potasio 0.9*
Aldosterona	>100 ng/dl (1,76 - 23,2)

Tabla 2. Hallazgos de laboratorio a los 28 días de vida

Para la corrección de la hiponatremia e hiperkalemia se inició salbutamol en gotas 0.5 mg cada 4 horas y 400 mg de sal al día (3mEq/kg/día). Se solicitó además fracción excretada de sodio (FENA), osmolaridad en orina, osmolaridad plasmática, todos en rangos de normalidad y potasio en orina de 13.4 mmol/l, que correspondía a un gradiente transtubular de potasio de 0.9 (Disminuido). Con esos resultados la paciente es valorada por nefrología, paciente sin clara evidencia de pérdida urinaria de sodio, pero con un gradiente transtubular de potasio muy bajo que indica pobre respuesta tubular a la hiperkalemia, en posible relación con resistencia a la acción de la aldosterona. Se sospecha pseudohipaldosteronismo como posible causa diagnóstica, se solicita aldosterona sérica y se inician resinas de intercambio 1 gr cada 8 horas para mejor control de potasio. Se encuentra elevación marcada de aldosterona, >100 ng/dl (Valores de referencia 1,76 – 23,2 ng/dl), lo que confirma el diagnóstico de pseudohipaldosteronismo tipo I. Mejoran los valores de sodio y potasio con el tratamiento, resinas de intercambio 2 gr via oral cada 8 horas, 125 mg de sal cada 3 horas con los teteros (1000 mg de sal al día, 6.8 meq/kg/día) tratamiento con el que se da de alta. Finalmente en seguimiento en el plan canguro, se ajustan los aportes de sodio en los teteros con una dosis de 7 meq/kg/día, empieza a mejorar los valores de sodio y potasio y a mejorar en la curva de peso para la edad como se observa en la imagen 1.

Peso para la edad Niñas

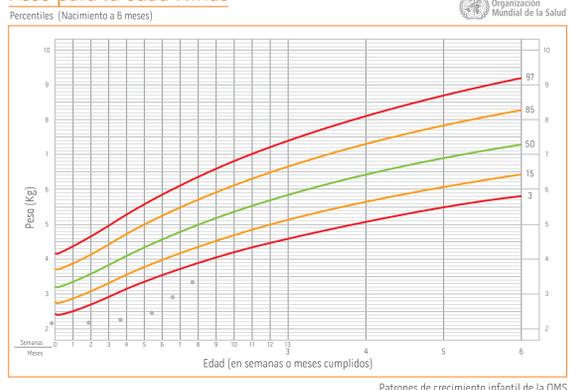


Imagen 1. Seguimiento de curva de peso para la edad durante hospitalización y después de iniciar tratamiento. Según parámetros de la OMS.

Se adjunta tabla 3 con el peso, los valores de sodio y potasio durante el seguimiento y el tratamiento instaurado de la paciente durante los días de hospitalización.

EDAD CRONOLÓGICA Y PESO	SODIO mmol/L	POTASIO mmco/L	TRATAMIENTO
14 días 2130 g	131	5.93	500 mg sal/día (3.7 meq/kg/día por 3 días)
28 días 2410 g	123	6.45	Salbutamol 2 gotas cada 4 horas
30 días 2330 g	130	5.42	400mg sal/día (3 meq/kg/día) Resinas 1 g cada 8 horas
34 días 2416 g	131	5.73	
38 días 2505 g	133	5.45	
46 días 2910 g	131	4,5	Resinas 2 g cada 8 horas Sal: 1250 mg/día (7 meq/kg/día)
53 días 3160 g	134	5	Igual tratamiento

Tabla 3. Edad, peso, valores de sodio, potasio y tratamiento en orden cronológico

DISCUSIÓN

En el contexto de un neonato con pobre ganancia de peso se deben descartar inicialmente las causas más comunes, como las infecciones, principalmente respiratorias, urinarias o del grupo TORCH. Respecto a las causas nutricionales, se debe preguntar por la técnica de lactancia materna, y como es la forma de alimentación del bebe. Otro grupo de patologías a descartar son las gastrointestinales, dentro de ellas la enfermedad por reflujo gastroesofágico (ERGE) y la hipertrofia pilórica. Dentro de los estudios sigue un grupo grande de patologías: Los errores innatos del metabolismo. Los pacientes generalmente nacen bien, y los síntomas van apareciendo con los días, a medida que se van acumulando los sustratos que causan toxicidad. Finalmente quedan las causas endocrinológicas y renales. El hipotiroidismo siempre se deberá tener en cuenta como causa de falla de medro, y otra posibilidad diagnóstica sería la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC).

El pseudohipaldosteronismo es un grupo de alteraciones del metabolismo electrolítico caracterizadas por una aparente pobre respuesta tubular en el riñón, o resistencia a la acción de la aldosterona. En general los neonatos y más los pretermino, tienen menor respuesta a la aldosterona. Recordar que los valores de potasio pueden variar según la edad en todos los recién nacidos. Existen dos tipos dentro de la enfermedad. El tipo I que puede tener manifestaciones sistémicas o solo compromiso renal, con deshidratación, falla de medro y vómito, niveles elevados de aldosterona y renina, hipovolemia, hiponatremia e hiperkalemia, baja excreción de potasio y gradiente transtubular de potasio bajo. En esta forma generalmente solo se debe suplementar sodio hasta los 3 años. El tipo II o enfermedad de Gordon tiene patrón de herencia autosómico dominante, y se presenta con niveles disminuidos de renina y aldosterona, hipertensión, talla baja, hiperkalemia y acidosis metabólica; en algunos casos se ha descrito retraso en el crecimiento.

CONCLUSIONES

El pseudohipaldosteronismo es una patología poco común, sin embargo, siempre se debe tener en cuenta cuando hay alteraciones hidroelectrolíticas asociadas a falla de medro.

BIBLIOGRAFÍA

- Shields B, Wacogne I, Wright CM. Weight faltering and failure to thrive in infancy and early childhood. *BMJ*. 2012; 345(sep25 1):e5931-e5931.
- Vandenplas Y, Rudolph CD, Di Lorenzo C, Hassall E, Liptak G, Mazur L, et al. Pediatric gastroesophageal reflux clinical practice guidelines: joint recommendations of the North American Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (NASPGHAN) and the European Society for Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition (ESPGHAN). *J Pediatr Gastroenterol Nutr*. 2009; 49(4):498-547.
- Downey AG. Emesis in the Neonate: Recommendations for Initial Management. *Clin Pediatr Emerg Med*. 2016; 17(2):122-8.
- Piroutek MJ, Brown L, Thorp AW. Biliious vomiting does not rule out infantile hypertrophic pyloric stenosis. *Clin Pediatr (Phila)*. 2012; 51(3):214-8.
- Levy PA. Inborn Errors of Metabolism: Part 1: Overview. *Pediatr Rev*. 2009; 30(4):131-8.
- Levy PA. Inborn Errors of Metabolism: Part 2: Specific Disorders. *Pediatr Rev*. 2009; 30(4):e22-8.
- Witchel SF, Azziz R. Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2011; 24(3):116-26.
- Kliegman R, Behrman RE, Nelson WE, editors. *Nelson textbook of pediatrics*. Edition 20. Philadelphia, PA: Elsevier; 2016. 2 p.
- Saravanapandian N, Paul S, Matthai J. Pseudohypaldosteronism type 1: A rare cause of severe electrolyte and cardiovascular collapse in neonates. *J Clin Neonatol*. 2012; 1(4):224.
- Casas-Alba D, Vila Cots J, Monfort Carretero L, Martorell Sampol L, Zennaro M-C, Jeunenmaitre X, et al. Pseudohypaldosteronism types I and II: little more than a name in common. *J Pediatr Endocrinol Metab [Internet]*. 2017; 30(5). Disponible en: <http://www.degruyter.com/view/j/jpem.2017.30.issue-5/jpem-2016-0467/jpem-2016-0467.xml>
- Aguirre Meñica M, Tubulopatías. *Protoc diagn ter pediatr*. 2014; 135-53.
- Narchi H, Santos M, Kulaylat N. Polyhydramnios as a sign of fetal pseudohypaldosteronism. *Int J Gynecol Obstet*. 2000; 69(1):53-4.
- Tajima T, Morikawa S, Nakamura A. Clinical features and molecular basis of pseudohypaldosteronism type 1. *Clin Pediatr Endocrinol*. 2017; 26(3):109-17.
- Girish M, Pazare P, Jaiswal A, Banait Y, Kumar R. Pseudohypaldosteronism Type 1—An Exercise in Clinical Deduction and Critical Management. *J Child Sci*. 2017; 07(01):e127-9.
- Achard J-M, Disse-Nicodeme S, Fiquet-Kempf B, Jeunenmaitre X. Phenotypic And Genetic Heterogeneity Of Familial Hyperkalaemic Hypertension (Gordon Syndrome). *Clin Exp Pharmacol Physiol*. 2001; 28(12):1048-52.