

# Fallo de Medro



Laura Gandía García (Rotatorio Pediatría)  
Tutor: M<sup>a</sup> Carmen Vicent (Lactantes)

Servicio de Pediatría, HGUA

# Anamnesis y Exploración física

- Lactante de 1 mes y 5 días de edad, remitido por su pediatra por escasa ganancia ponderal Peso: 3229 g
  - **Exploración Física.** Aspecto desnutrido. Irritable. Piel pálido/grisáceo, ojos hundidos, mucosa oral seca. Succión poco energética. Resto de la exploración normal
- ↓
- AS (Urgencias): **Hiponatremia** (126 mEq/l) con **hiperkalemia** (7,5 mEq/l) y **acidosis metabólica** (en sangre venosa pH 7.38, CO<sub>3</sub>H EB 16 mEq/l, EB: -7,4)
- ↓
- Ingreso en Torrevieja el 28/11/16 para monitorización, fluidoterapia iv y corrección de hiponatremia en 24h

# Antecedentes personales

- Embarazo controlado y normoevolutivo. Serologías negativas. EGB negativo
- EG: 40+5 semanas de gestación. Apgar: 6/8
- PN: 3220gr (P28) Talla: 51cm (P57) PCr: 37cm (P87)
- Periodo perinatal: Depresión neonatal leve y hematoma subgaleal neonatal que precisó ingreso. ALTA: a los 3 días P:3117g
- Lactancia mixta desde hace 1 semana (+60g): 25-30 ml/3h+ LM a demanda. Regurgitador habitual
- 1ª Dosis Hepatitis B

# Evolución Hospital de Torrevieja

- Ganancia ponderal progresiva con **aumento lento del sodio** y mejoría del estado general. Supresión aportes iv a los 3 días

- Estudio Analítico: Osm 259 mOsm/Kg, Ferritina 394 ng/ml, PCR < 0,5 (0.7) mg/dl. Cr 0.19-0.42, Urea 14-49, THS 6,317 (uUI/ml), T4 libre 1.97 (ng/dL), **Na 137 mEq/l**, **Persiste Hiperpotasemia (máx 7,1 mEq/l)**. Que mejora con salbutamol y gluconato cálcico

- Estudio Hormonal: ACTH. **Cortisol:23,55 ug/dl**, DHEA-S: 30,7 ug/dl, **Renina >500 uUI/ml**, **Aldosterona 146,2 ng/dl**, 17OH: pend. → Pseudohipoaldosteronismo, secundario a pielonefritis

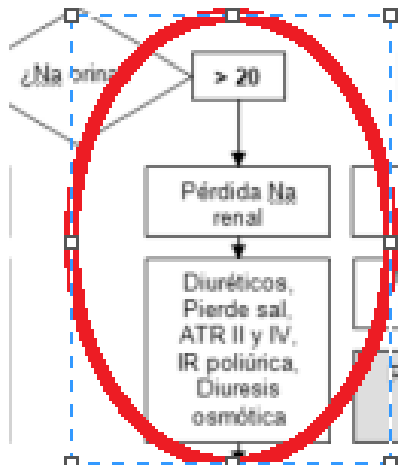
- Orina: Cr 5 mg/dl, Urea 148 mg/dl, Na 20 mEq/l, K 6,6 mEq/l
- 2º Día: Sedimento patológico → Ampicilina y cefotaxima iv (29/11)
- Urocultivo (02/12): Enterobacter cloacae sensible a gentamicina

- Trasladan para estudio.

# Evolución Hospital de Alicante

Lactante de 1 mes con fallo de medro, trasladado el 5/12/16 por **hiperpotasemia** persistente, en contexto de **ITU por Enterobacter Cloacae** y **deshidratación hiponatémica** corregida con fluidoterapia [Peso: 3600 g]. BEG, pálido, estable con constantes normales

Inició tto con Resin Sodio 3g/6h vo  
Fluidoterapia SSF a mantenimiento de vía



**TABLA 1**  
**Causas de hiperkalemia**

Insuficiencia renal aguda  
Insuficiencia renal crónica  
Diuréticos ahorradores de potasio  
Insuficiencia suprarrenal  
Acidosis tubulorrenal tipo IV  
Destrucción celular  
Síndrome de lisis tumoral  
Hipermetabolismo  
Hemólisis  
Hipoxia severa  
Acidosis metabólica  
Iatrogenia

**Cuadro 3. Causas de acidosis tubular renal hiperkalemica**

1. Deficiencia de aldosterona
  - a) Enfermedad de Addison
  - b) Hiperplasia suprarrenal congénita
  - c) Hiperplasia adrenal lipoidea congénita
  - d) Hipoaldosteronismo hiporreninémico: lupus eritematoso sistémico
  - e) Medicamentos: inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina, antiinflamatorios no esteroideos, beta-bloqueadores, heparina
2. Resistencia a la aldosterona
  - a) Pseudohipoaldosteronismo: autosómico dominante, autosómico recesivo
  - b) Enfermedad renal tubulointerstitial: rechazo de trasplante renal, uropatía obstructiva, nefrocalcinosis, nefropatía por analgésicos, nefropatía de la enfermedad de células falciformes
  - c) Medicamentos: espironolactona, triamtereno, amilorida, ciclosporina, tacrolimus, heparina, trimetoprim, indometacina, captopril

# Evolución y Pruebas complementarias:

- Estable, ganando peso y con BEG. Na en rango normal sin signos de deshidratación. Poliuria importante 8,5cc/kg/h
- 9/12/16: Cortisol 3,3 ug/dL (Bajo), ACTH 243.3 pg/ml. Pendiente de renina y aldosterona y resultados de 17(OH) Progesterona de Torrevieja
- 14/12/16: **Cortisol 2.7** ug/dL, 17(OH)Progesterona en Torrevieja elevada, pendiente de confirmación. **17 (OH) Progesterona Alicante: 35,24 ng/ml, ACTH 153.6 pg/ml**

• SOSPECHA DE DEFICIT DE 21 HIDROXILASA.

- 15/12/16: Pendiente de resto de estudio hormonal. Se solicito estudio genético y ecografía abdominal [normal]
- **Tto:** Hidrocortisona 1.6 mg/8h vo  
Fludrocortisona 0.1 mg: 0.05 mg/12h vo  
Cloruro sódico 2.3 mEq con los biberones

# Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Enfermedad Hereditaria Autosómica Recesiva

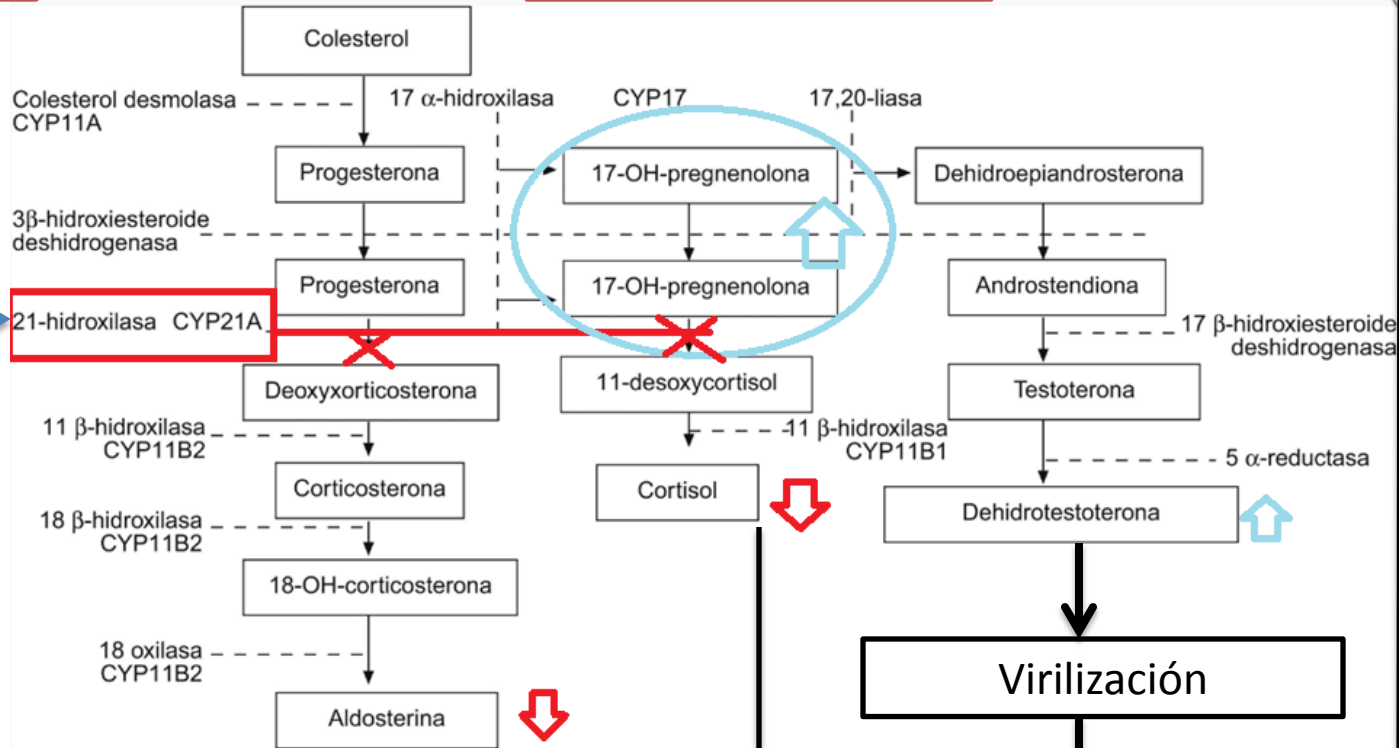
**Forma Clásica:**

- Pierde Sal
- Virilizante Simple

**Forma Tardía**

90-95%

ACTH ↑

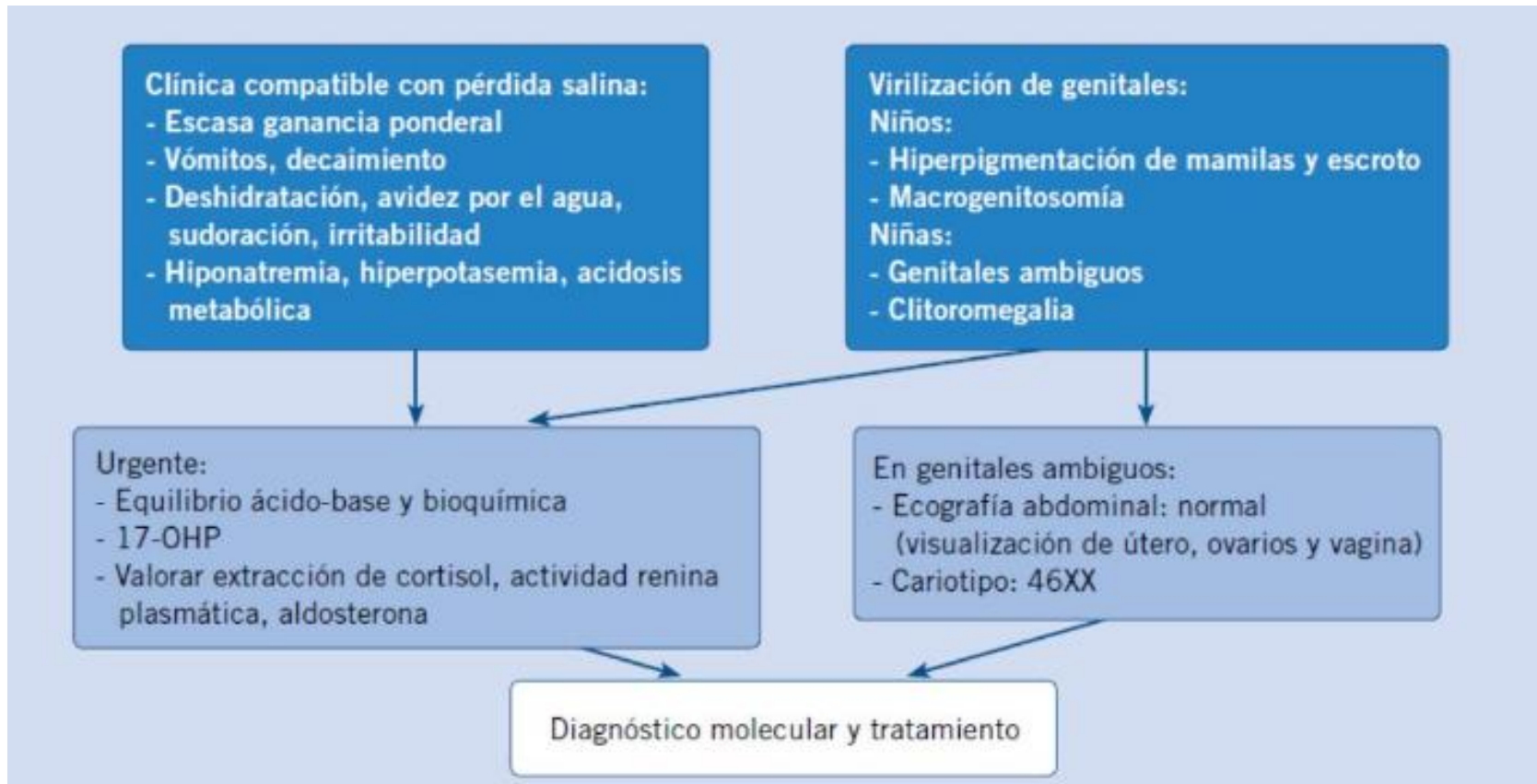


Crisis de pérdida salina

El exceso de secreción suprarrenal de andrógenos no afecta a la diferenciación de los genitales externos en el varón.



# Diagnóstico



**DX DEFINITIVO:** Mutación Gen CYP21A2, en el HLA, en el brazo corto del cromosoma 6 (6p21.3). Gravedad



# Tratamiento

- Dependerá del grado de afectación enzimática, de las manifestaciones clínicas de la enfermedad y de la edad
- Objetivos:
  1. Reemplazar la secreción fisiológica de los glucocorticoides y mineralocorticoides
  2. Controlar los signos de hiperandrogenismo
  3. Mejorar las consecuencias que esta enfermedad puede originar
  4. Obtener un crecimiento normal

**Tabla 1. Tratamiento de pacientes con HSC Clásica durante el crecimiento**

FARMACO	DOSIS DIARIA	DISTRIBUCION DIARIA
Glucocorticoide: Hidrocortisona <sup>(1)</sup> (compr)	10-15 mg/m <sup>2</sup> /día	3 veces/día
Fludrocortisona <sup>(2)</sup>	0.05-0.2 mg/día	1 - 2 veces/día
Suplemento: Cl sódico <sup>(3)</sup>	1-2 g/día (17-34 mEq/día)	Distribuido en las comidas

- Individualizar la dosis: variabilidad clínica, genotipo, severidad defecto enzimático, metabolismo, farmacocinética, etc
- Si situaciones de estrés: fiebre, enfermedad intercurrente o cirugía mayor, duplicar o triplicar dosis de hidrocortisona

# Bibliografía

1. A. Voyer, Luis, Alvarado, Caupolican. Hiperkalemia, diagnóstico y tratamiento. *Pediatría Práctica*. Arch.argent.pediatr 2000; 98(5): 337
2. Velasques Jones, Luis. Acidosis Tubular Renal. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2012;69:502-508.
3. P Merke, Deborah, MD,MD. Diagnosis of classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Uptodate.com*, e.g.S, Nov 2016. Updated: Sep 15, 2015.
4. A. Rodríguez Sánchez, M. Sanz Fernández, M. Echeverría Fernández. Hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa. Web de la sepeap. *Pediatría Integral* Vol XIX Núm 7 Sept 2015 Curso VI. [En línea] [Fecha de consulta: 28-12-2016] Disponible en: <http://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2015-09/hiperplasia-suprarrenal-congenita-por-deficit-de-21-hidroxilasa/>
5. Cabanas, Paloma. Tratamiento de la Hiperplasia Suprarrenal Congenita, Forma clásica o pierde sal. *Endocrinología Pediátrica*. *Protoc.* . [En línea] [Fecha de consulta: 29-12-2016] Disponible en: <http://www.endocrinologiapediatrica.gal/protocolos.htm#HSCClasica>

