

TITULO:

REPORTE DE CASO:

DIABETES INSIPIDA NEFROGENICA: DEL NACIMIENTO A LA ADOLESCENCIA

ENCINAS MARIO ¹ ; SALAZAR ERIKA ²

¹ PEDIATRIA/NEFROLOGIA PEDIATRICA, INSTITUTO NACIONAL DE SALUD DEL NIÑO/ CLINICA INTERNACIONAL SEDE SAN BORJA, LIMA, Perú

² PEDIATRIA/ENDOCRINOLOGIA PEDIATRICA, CLINICA GOOD HOPE, LIMA, Perú

INTRODUCCION: La Diabetes Insípida Nefrogénica (DIN) se caracteriza por insensibilidad de la nefrona distal a los efectos antidiuréticos de arginina vasopresina (AVP), con pérdida de la capacidad del riñón para concentrar la orina, lo que puede provocar deshidratación grave y desequilibrio electrolítico. La DIN congénita puede ser causada por mutaciones en los genes AVPR2 (90%) o AQP2 (10%). Existen al menos 240 mutaciones en el receptor de vasopresina tipo 2 (gen AVPR2,Xq28). Las acuaporinas son canales de agua que se encuentran en la membrana celular, y permiten el paso de moléculas de agua dentro y fuera de las células. En el tubuli colector del riñón, el tráfico de acuaporina-2 (AQP2) dependiente de arginina vasopresina favorece la reabsorción de agua de la orina previa, lo que permite una regulación precisa del volumen final de orina. Las mutaciones puntuales en el gen de AQP2 pueden alterar este proceso y provocar diabetes insípida nefrogénica (DIN), por lo que los pacientes eliminan grandes volúmenes de orina altamente hipoosmótica.

DESCRIPCION DEL CASO: Adolescente varón de 11 años que a los 15 días de vida presenta fiebre persistente >38.5°C. Es hospitalizado y diagnostican ITU con urocultivo positivo a Klebsiella sin cambio en la curva febril, a pesar de antibiótico. Alta voluntaria. Evaluado por endocrinología diagnóstica Diabetes insípida central (DIC) e inicia desmopresina intranasal. Persistía febril, poliúrico, irritable y estreñido. Estudio genético informa mutación del gen AVPR2 que causa pérdida de valina en posición 279 de cadena de aa que forma la proteína que es el receptor de vasopresina que favorece la reabsorción de agua por el riñón. Inició hidroclorotiazida sin mejoría hasta los 6 meses donde es hospitalizado por deshidratación mostrando avidez para ingesta de agua. Se instaura amiloride e indometacina. Antecedentes: Producto de 2° gestación, G2P2002. Parto distócico por cesárea. PN:3.85Kg T:50 cm llanto al nacer. Alta conjunta. Padre sano. Madre polidipsia al 6° mes de gestación, alergia a sulfas y AINES. Tío materno fallecido al 1a 6m causa desconocida. Hna de 13 años con riñón en herradura. Examen Clínico: FC: 84 FR: 24 PA: 90/50 Afebril. Peso: 35 Kg Talla: 1.30 m Colaborador, hidratado, patrón respiratorio regular. Orofaringe: No congestiva Aparato Respiratorio: Murmullo vesicular pasa bien en ambos campos pulmonares. Cardiovascular. Ruidos cardíacos rítmicos Abdomen: no se palpa visceromegalia. Ruidos hidroaéreos presentes. Genitales externos: De acuerdo a sexo y edad. Neurológico: No signos meníngeos no signos de focalización. Laboratorio: úrea y creatinina normal, osmolaridad sérica alta y urinaria baja, hipernatremia, hipostenuria, hipocalcemia, calciuria. Ecografía renal: ectasia piélica bilateral. Desarrollo pondoestatural T/E:10-25p P/T:75p, buen rendimiento académico. Mantiene poliuria de 6 a 10 litros. No enuresis. Hace 1año