

ID: 182

## **DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA HEREDITARIA: CASUÍSTICA EN NUESTRO HOSPITAL EN LOS ÚLTIMOS 5 AÑOS.**

Padín Vázquez V (Speaker) (1), González Freiría N (2), Del Campo García A (1), Repáraz Andrade A (3), García Martínez E (1), Portugués De La Red M (1).

(1) Servicio de Pediatría, E.O.X.I Vigo, Pontevedra. (2) Servicio de Pediatría, E.O.X.I Vigo, Pontevedra. (3) Servicio de Análisis Clínicos, Unidad de Citogenética, E.O.X.I Vigo, Pontevedra.

### **Presentación**

La diabetes insípida nefrogénica (DIN) es una patología poco frecuente, caracterizada por la incapacidad para concentrar orina, consecuencia de la insensibilidad parcial o total del túbulo renal a la hormona antidiurética.

La DIN puede ser adquirida/espóradica o hereditaria. De las formas familiares, la más frecuente es ligada X por mutación en el receptor V2 de la ADH. En otros casos, se transmite de forma recesiva o dominante por mutación en el gen de la acuoporina2.

Las formas familiares suelen diagnosticarse en el periodo de lactante y la clínica puede presentarse de forma insidiosa e inespecífica en forma de fallo de medro, irritabilidad, trastornos de la alimentación, deshidratación, etc.

### **Caso Clínico**

Presentamos dos casos diagnosticados en los últimos 5 años en nuestro servicio, en un hospital de tercer nivel.

El primer caso es un lactante de 2 meses, que ingresa por ITU febril. En analítica destacan datos de deshidratación hipernatémica (Na 155 mEq/L y osmolaridad plasmática de 319 mOsm/kg), que contrastaba con una poliuria de 5 ml/kg/ hora.

El segundo caso, un lactante de 10 meses que ingresa derivado por su pediatra por fallo de medro (percentil peso y talla < 1) y rechazo de la ingesta desde los 4 meses, con desarrollo psicomotor normal. Durante el ingreso se constata poliuria y polidipsia y en control analítico realizado, se evidencia hipernatremia (152 mEq/L) con orina hipoosmolar (Osmolaridad urinaria 111 mOsm/kg).

En ambos casos, se establece diagnóstico de diabetes insípida y se realiza una prueba con desmopresina intranasal. Se observa nula respuesta a la administración de la misma por lo que se establece diagnóstico de DIN

Ante la sospecha de DIN congénita se solicita estudio genético, confirmándose mutación en el gen AVPR2, localizado en cromosoma X.

### **Conclusiones**

- La forma de presentación más frecuente de la DIN es la deshidratación crónica, con síntomas como fallo de medro.
- Ante un lactante con esta sintomatología debemos considerar el diagnóstico diferencial de diabetes insípida, sobre todo en pacientes con poliuria.
- El diagnóstico precoz es fundamental, ya que el pronóstico depende de la precocidad en su detección y de un manejo adecuado para evitar complicaciones (retraso mental, trastornos del aprendizaje, enuresis, etc.).
- Es fundamental identificar la mutación en casos hereditarios con el objetivo de dar consejo genético a las familias.