

MUTACIÓN DEL GEN pGly96Cys DEL GEN AVP: UNA CAUSA RARA DE POLIURIA Y POLIDIPSIA EN PEDIATRÍA

González Silvela I. S., Lomba Estévez M., Jorge Ojea V., Castro López I.,
Carnicero Iglesias A., Fuentes Pérez N., Díaz Grande M.
Complejo Hospitalario Universitario de Pontevedra, Servicio de Pediatría.

INTRODUCCIÓN

La poliuria en pediatría es un síntoma inespecífico. Tras comprobar una verdadera poliuria debemos apoyarnos en los síntomas acompañantes para un correcto diagnóstico diferencial. Se plantean dos situaciones que fisiopatológicamente pueden llevar a la producción excesiva de orina: causa osmótica (diabetes mellitus), o no osmótica (diabetes insípida). La diabetes insípida es producida por una disminución en secreción o acción de la vasopresina (ADH) clasificándose de esta forma en central (DIC) o nefrogénica (DIN).

PRESENTACIÓN DEL CASO

Conociendo a la paciente:

Niña de 7 años que consulta por poliuria y polidipsia de 4 años de evolución.

Anamnesis:

Antecedentes personales: Enuresis nocturna primaria con buena respuesta a desmopresina.

Antecedentes familiares: Madre con Diabetes Insípida Central y varios familiares con poliuria-polidipsia

Diabetes Insípida
Central asociada al
gen AVP de herencia
AD

Pruebas complementarias:

-Estudio analítico: Se confirma la poliuria e hipostenuria y se descartan causas osmóticas

-Test restricción hídrica y desmopresina:

Osmolaridad urinaria inapropiadamente baja para el ascenso de la osmolaridad plasmática que se normaliza tras la administración de desmopresina, como también lo hace la diuresis.

-RM: no se observan alteraciones.

-Estudio genético: Confirma la mutación pGly96Cys del gen AVP.

CONCLUSIONES

>Tras descartar una diabetes mellitus en un paciente con clínica de polidipsia, poliuria y nicturia de instauración brusca debemos pensar en una diabetes insípida, sin olvidarnos también de la polidipsia primaria.
>Su diagnóstico precoz es fundamental y en ocasiones difícil. Debemos tener un alto índice de sospecha, sobre todo en lactantes, donde el síntoma más frecuente es la irritabilidad y sus consecuencias graves, como la deshidratación y convulsiones por hipernatremia. Los niños mayores utilizan la polidipsia como mecanismo compensador.
>La DIC familiar es una forma infrecuente de diabetes insípida(5% de los casos) con herencia generalmente autosómica dominante debido a mutaciones en el gen vasopresina-neurofina II en el cromosoma 20. Suele debutar en la primera década de la vida y con una sintomatología gradual, aunque existe una variabilidad en la presentación clínica e inicio de los síntomas, de carácter tanto interfamiliar como intrafamiliar, a pesar de que se trate de la misma mutación.