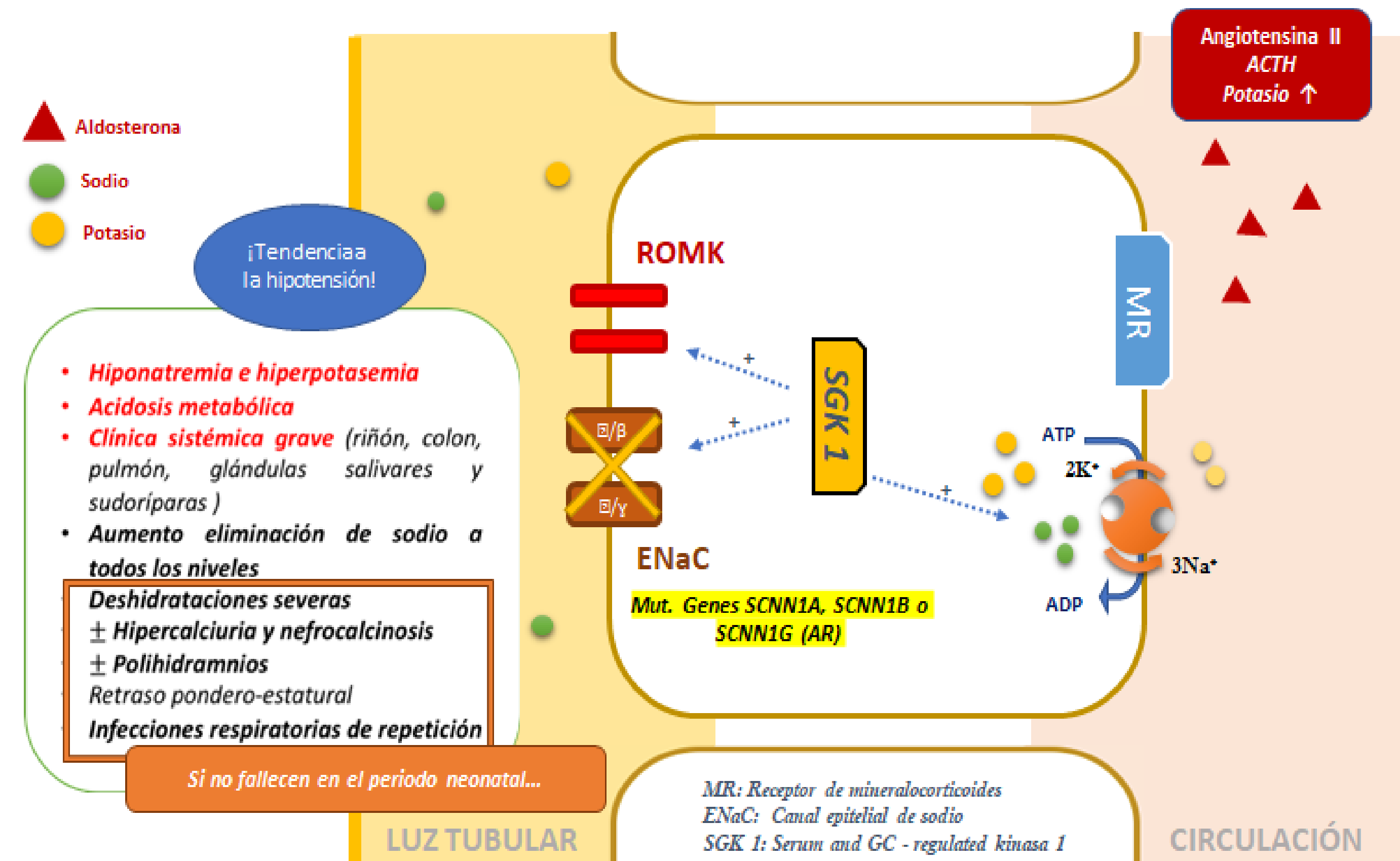


Pseudohipoaldosteronismo tipo I autosómico recesivo: Causa grave e infrecuente de hiperkalemia

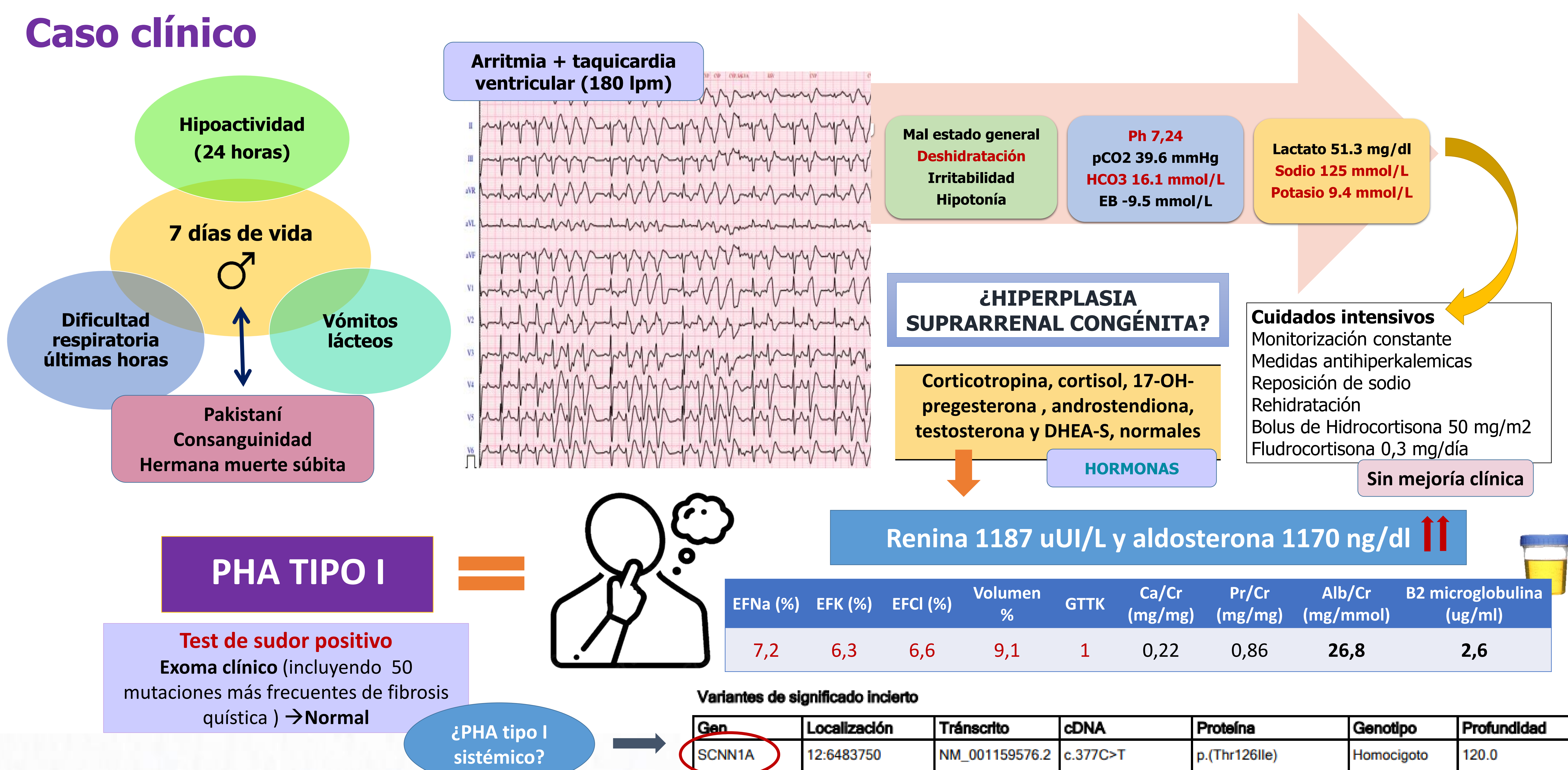
Raquel Jiménez García; Pedro Arango Sancho; Ana Cristina Aguilar Rodríguez; Yolanda Calzada Baños; Pedro Arango Sancho; Marta Jiménez Moreno; Elena Codina Sampera; Álvaro Madrid Aris
Servicio de Nefrología Pediátrica y Trasplante Renal. Hospital Sant Joan de Déu

Introducción

- El pseudohipoaldosteronismo (PHA) tipo I primario sistémico, también llamado **"pseudofibrosis quística"** (*Cr12p13/Cr16p12*) es una enfermedad muy rara y permanente
- Tiene un patrón de herencia **autosómico recesivo**
- Mutaciones con pérdida de función de los **genes SCNN1A, B o G** que codifican 3 subunidades (α , β , γ) del canal epitelial de sodio (ENaC) dando lugar a un cuadro clínico severo y sistémico (pulmón, glándulas salivares, sudoríparas y colon)

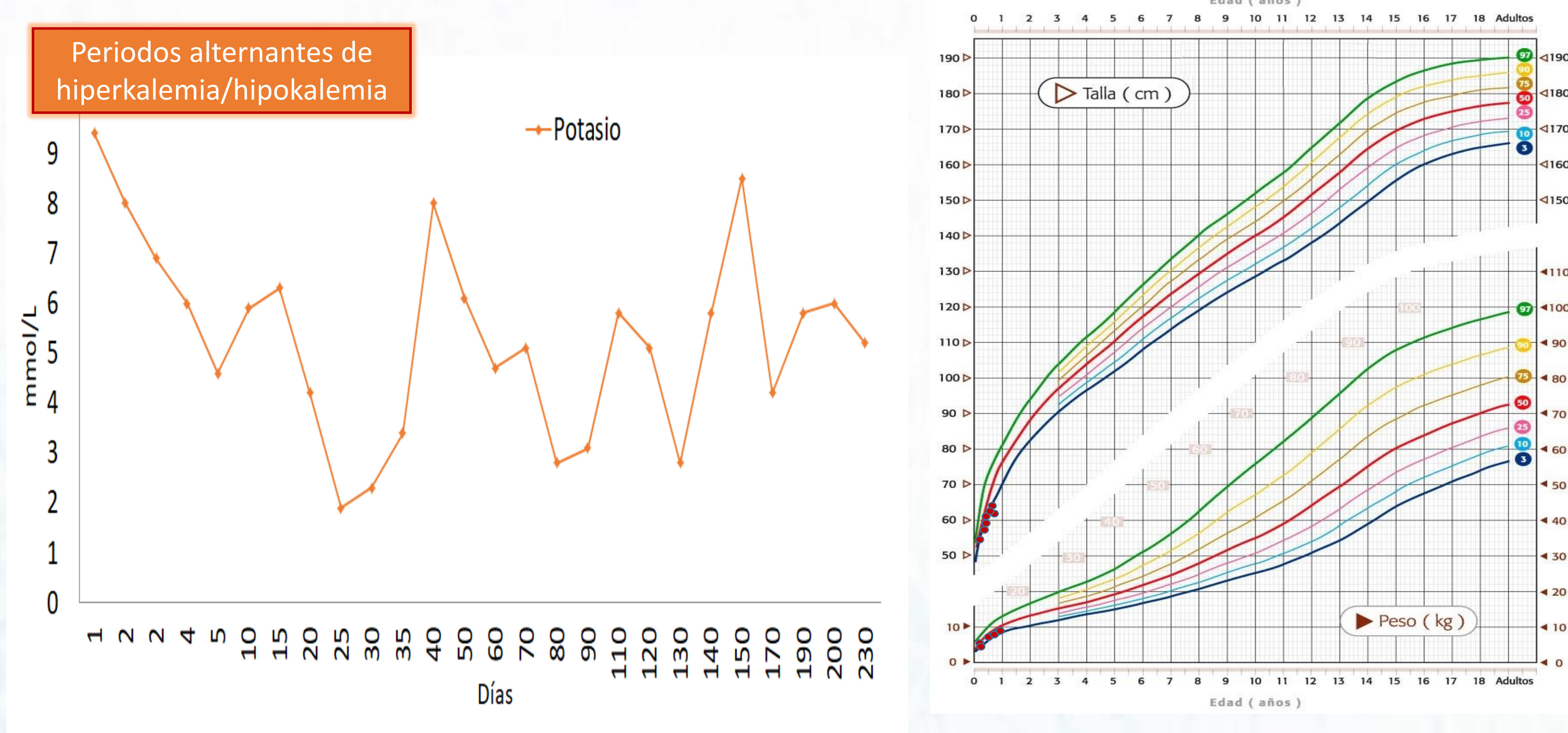


Caso clínico



Evolución

- ✓ Segregación familiar: ambos padres con la misma mutación en heterocigosis
- ✓ Ha presentado múltiples procesos infecciones, en su mayoría pulmonares y gastrointestinales
- ✓ Mantiene una ganancia pondo-estatural en percentil 3
- ✓ En tratamiento actualmente con suplementación oral de bicarbonato de sodio, cloruro de sodio, salbutamol, budesonida, prednisolona, resincalcio, nifedipino
- ✓ **A los 7 meses de edad inicia con la introducción de alimentos nuevos con adecuada tolerancia**



Conclusiones

- Aunque el PHA1 es **poco frecuente**, siempre se debe tener en mente como causa de una **emergencia hidroelectrolítica** (arritmia cardíaca/hiperkalemia) dado suele ser la manifestación clínica de debut
- El cuadro clínico agudo de un PHA1 puede resultar en una **amenaza para la vida** del paciente
- La **terapia de reemplazo** de mineralocorticoides con fludrocortisona e hidrocortisona se puede llevar a cabo mientras se realiza el diagnóstico diferencial
- La presentación clínica y analítica (hipertensión arterial, hipokalemia episódica) inusual del paciente del caso, es lo que lo convierte en un caso **interesante** y un **reto diario** para el personal sanitario a cargo
- En pulmones**, ENaC desempeña un papel distinto en el aclaramiento de líquido pulmonar bajo el control de los **glucocorticoides**