

ACIDOSIS RENAL Y DIABETES INSIPIDA

Dr. GABRIEL SILVA

Cátedra de Pediatría del Prof. Arturo Baeza Gofii.

Hospital "Manuel Arriarán". Santiago.

Se trata de un cuadro de acidosis hipercloremica, con detención del crecimiento, compromiso del estado general y osteoporosis y/o raquitismo, el cual ha sido descrito especialmente en lactantes, y cuya causa radicaría en la alteración del túbulo renal distal.

Fué descrito en 1936 por Butler, Wilson y Farber y también, casi simultáneamente por Lightwood, ese mismo año. Se consideró inicialmente una afección rara, pero el aumento de las publicaciones y el mayor número de casuística reunida hace pensar que no lo sea tanto ¹⁻²⁻³⁻⁵⁻⁶⁻⁷⁻⁸⁻⁹⁻¹⁰⁻¹¹⁻¹³⁻²⁰⁻²¹.

Su identificación resulta difícil por la variada nomenclatura con que ha sido designado ³, y porque comúnmente se asocia con otras alteraciones de la función tubular como glucosuria, aminoaciduria, hiperfosfaturia o poliuria ⁸.

El presente caso corresponde a un niño mayor que presenta una acidosis renal acompañada de intenso retardo del desarrollo, con raquitismo y diabetes insípida resistente a la pitresina. Consideramos de interés su presentación por no haber encontrado en la revisión de la literatura nacional ninguno semejante.

CASO CLÍNICO

Obs. Nº 105.146/55. M. Q. L. 11 años.

Se trata de un niño cuya enfermedad se habría iniciado a los 2 años de edad, con poliuria y polipsia. A los 5 años, se le notó más pequeño que los niños de su edad y con un crecimiento muy retardado. En Agosto de 1952 sufre una fractura del fémur derecho, producida por un discreto traumatismo, que consolida en plazo normal.

No hay antecedentes familiares ni personales de importancia. Sus padres y sus cinco hermanos son de tamaño normal.

Nació de parto prematuro, pero su desarrollo no tuvo alternativas patológicas hasta los 2 años, ni posteriormente otra afección digna de citarse.

En el examen físico se encuentra que su talla es

muy reducida para su edad, aparentando unos 4-5 años (Fig. 1). La facies es redonda, con discreto aspecto gerodérmico y rollizo; las cejas despobladas, las pestañas tiesas, la nariz pequeña y fina, y los labios delgados. El abdomen, algo abultado. En la columna, lordosis lumbar acentuada, que lo hace andar erecto. En las extremidades inferiores hay un marcado genuvalgum bilateral, que dificulta la marcha. Las epifisis distales de antebrazos y piernas están abultadas.

Algunas medidas antropométricas: Talla: 99 cm. Peso: 18½ Kgs. B: 58 cm. (RM) S/B: 0.700. S: 41 cm. *Circunferencia craneana:* 49,5 cm. con pT. 52 cm. *Circunferencia torácica:* 58,5 cm. *Circunferencia abdominal:* 58 cm. Gran envergadura 97 cm. Pt./T O: 59 C.P. = T (P + Pt) ⇒ 22.



Figura Nº 1: Fotografía del paciente, comparado con un niño normal de su misma edad.

COMENTARIO

Las enfermedades tubulares pueden calificarse en dos grandes grupos: del túbulo proximal y del túbulo distal. En el primero, se reabsorben la glucosa, aminoácidos y fosfatos y la alteración global de este segmento conduce al Síndrome de Fanconi⁸. En cambio, como el túbulo distal regula el equilibrio ácido-básico e hídrico, la alteración de este segmento puede dar origen a una acidosis de causa renal y a una diabetes insípida resistente a la pitresina⁷⁻¹¹. En el caso descrito, estos dos síndromes se asocian dando un cuadro mixto¹¹.

La causa de esta afección aun permanece obscura, aunque lo más probable pareciera ser una falla de la anhidrasa carbónica de la célula tubular. Al no actuar este mecanismo, dicha célula no podría sintetizar el ácido carbónico a partir de agua y anhídrido carbónico¹⁵⁻¹⁶⁻¹⁹.

La disminución del ácido conduce a una mala reabsorción tubular de sodio, el que se pierde por la orina⁷, una menor formación de amonio, lo que aumenta la eliminación de aquel (Na). Dificulta, además, la eliminación de iones hidrógeno, lo que lleva a la formación de orinas de pH alcalino o cercano a la neutralidad.

A su vez, esta disminución de hidrógeno aumenta la eliminación de potasio, en un esfuerzo por economizar sodio¹⁴. Israels y col.¹², logran reproducir un cuadro muy similar inhibiendo la anhidrasa carbónica, mediante la administración de Diamox. Se conocen como efectos de esta droga un aumento de la diuresis, una baja en la formación de amonio, mayor eliminación de sodio y potasio y viraje del pH urinario hacia la alcalinidad¹⁷⁻¹⁸.

La menor reabsorción del calcio puede producir nefrocalcinosis, hipocalcemia y osteoporosis, lo que podría explicar la existencia del raquitismo resistente a la Vitamina D³⁻⁴.

La diabetes insípida refractaria a la pitresina que presenta este enfermo, se podría explicar por una resistencia de la célula tubular a reabsorber agua bajo la acción de esta hormona.

Esta afección puede presentarse en el lactante pequeño, entre los 6 y 9 meses (Enfermedad de Lightwood), y evolucionar en forma arrastrada hacia una distrofia grave y la muerte, pero es justamente

a esa misma edad cuando la respuesta al tratamiento resulta más eficaz, pudiendo prevenir sus fatales consecuencias⁴. En el niño mayor, como el caso presentado, la terapia es poco efectiva, lográndose, en oportunidades, un viraje del pH urinario y la acidez, y una tendencia a la desaparición de la acidosis, o una mejor tolerancia de ella. En cambio, no actúa sobre el raquitismo, ni sobre el enanismo.

El tratamiento aconsejado es la administración de alcalinos, entre los que se prefiere el citrato de sodio. Seymons¹¹ en un caso semejante al nuestro, el mejor estudiado en la literatura tenida a la vista, prescribió citrato de sodio 8 grs., ácido cítrico 6 grs., poca sal, y alto contenido de calcio en la dieta, durante 7 meses. Se logró mejoría en el estado general y aumento de peso, pero sin que el resto de los síntomas se modificase. Yurow y Warthen²⁰, en otro caso, en un niño de 6 años, y con idéntico tratamiento, lograron una mejoría del cuadro clínico y de laboratorio, pero sin cambios notables en la nefrocalcinosis y diabetes insípida.

Se trataría, por lo tanto, de una afección que exige una pesquisa precoz para lograr alguna eficacia terapéutica; si tal no ocurre, el pronóstico es fatal a un plazo más o menos corto.

RESUMEN

Se presenta un caso de Acidosis renal con enanismo y diabetes insípida, resistente a la pitresina, en un niño de 11 años de edad.

Se explica su etiopatogenia como derivada de una alteración del túbulo distal, que regula el equilibrio ácido-básico e hídrico, produciendo una acidosis de causa renal y una diabetes insípida, por mala reabsorción del agua.

Parece probable que su causa radique en una falla de la anhidrasa carbónica en la célula tubular.

SUMMARY

RENAL ACIDOSIS AND DIABETES INSIPIDUS.

A case of renal acidosis with dwarfism and diabetes insipidus, resistant to pitresin, in a 11 years old boy, is reported.

Its etiopathogenesis is explained as a damage of the distal tubuli, being acidosis

the result of a lack of control of the acid-basic and hydric regulation by the kidney and diabetes insipidus the consequence of a failure of water reabsorption.

It seems possible that the cause could be a failure of carbonic anhydrase in the tubuli-cell.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.—SCHREINER, G.; SMITH, H. y KYLE, L. — "Renal hyperchloremic acidosis". *Amer. J. of Med.* 15: 122, 1953.
- 2.—BUTLER, O. M.; WILSON, J. L. y FARBER, S. — "Dehydration and acidosis with acidification of renal tubules". *J. Pediat.* 8:489, 1936.
- 3.—ALBRIGHT, F.; CONSOLAZIO, W. V. y COOMBS, F. S. — "Metabolic studies and therapy in a case of nephrocalcinosis with rickets and dwarfism". *Bull. John's Hopkins Hosp.* 66:7, 1940.
- 4.—LIGHTWOOD, F. — "Calcium infarction of the kidneys in infants". *Arch. Dis. Child.* 10:205, 1935.
- 5.—LIGHTWOOD, M. D.; PAYNE, W. y BLOCK, J. — "Renal acidosis in infancy". *Pediatrics.* 12:6, 1954.
- 6.—WOOD, B. y SMALLWOOD, W. C. — "Idiopathic renal acidosis in infancy". *Arch. of Dis. in Child.* 29: 326, 1954.
- 7.—LAUDERAND, J. y BUMETT, D. — "A congenital renal tubular defect". *Arch. of Dis. in Child.* 29:1, 1954.
- 8.—FANCONI, G. — "Tubular insufficiency and renal dwarfism". *Arch. of Dis. in Child.* 29:1, 1954.
- 9.—LOWE, K.; HENDERSON, J. L.; PARK, W. W. y CREERY, R. D. — "The idiopathic hyperchloremic syndromes of infancy". *Lancet.* July 17, 1954.
- 10.—MYERSON, R. M. — "Fanconi syndrome". *Science.* 228:378, 1954.
- 11.—JUROV, S. S. y WARTHNER, R. O. — "Renal hyperchloremic acidosis with nephrocalcinosis and renal rickets in a six-year-old boy". *Pediatrics.* 16:67, 1955.
- 12.—ISRAELS, S. y DELWY, E. — "Induced renal hyperchloremic acidosis". *Pediatrics.* 13:64, 1954.
- 13.—LEDLIER, L. y MAEYES, E. — "Deux cas d'acidose rénale avec rachitisme". *Act. Ped. Belg.* 5:3, 1951.
- 14.—BERLINES, R.; KENNEDY, T. J. y ORLOFF, S. — "Relationship between acidification of the urine and potassium metabolism". *Amer. J. Med.* 11:274, 1951.
- 15.—PITTS, R. F. — "Acid-base regulation by the kidneys". *Amer. J. Med.* 9:356, 1950.
- 16.—PITTS, R. F. y ALEXANDER, R. S. — "The nature of the renal tubular mechanism for acidifying the urine". *Amer. J. Physiol.* 144:239, 1954.
- 17.—ESPILDORA, J.; MONCKEBERG, F. y VAZQUEZ, A. — "Dianox en el tratamiento del glaucoma" (en prensa).
- 18.—GAZMURI, R. y KATZ, E. — "Efectos fisiopatológicos de un inhibidor de la anhidrasa carbónica". *Rev. Méd. de Chile.* 83:11, 1955.
- 19.—WELT, L. G. — "Renal factors in regulation electrolyte balance". *Arch. of Int. Med.* 95:365, 1955.
- 20.—YUROV, S. S. y WARTHNER, R. — "Renal hyperchloremic acidosis with nephrocalcinosis and renal rickets in a six-year old boy". *Pediatrics.* 16:1, 1955.
- 21.—FLAX, L. J. y GERSH, I. — "Congenital renal tubular Dysfunction". *Am. J. Dis. Child.* 89:5, 1955.