

## Ateneo clínico

**Fecha:** 24-07-2020

**Título:** Lactante con incremento deficitario de peso y deshidratación

**Servicios:** pediatría, neonatología, residencia de pediatría

### Resumen y conclusiones

#### Presentación del caso

Lactante RNT-AEG que presenta incremento deficitario de peso y deshidratación, que se hace evidente desde los 4 días de vida, donde comienza progresivamente con mala actitud alimentaria. Es notorio clínicamente que, pese a los signos de deshidratación, continúa mojando pañales con orina.

En su internación en la UTIN al día 8 de vida, además de deshidratación, se destaca en el laboratorio en sangre la presencia de hiponatremia de 107 meq/l, potasemia normal, y acidosis metabólica. Leve hipoglucemia (58 mg/dl). Sodio urinario elevado (>30 meq/l).

Se plantearon como diagnósticos diferenciales (**Tabla 1**):

- Sepsis.
- Estenosis hipertrófica del píloro.
- Insuficiencia cardíaca.
- Insuficiencia adrenal (hiperplasia suprarrenal congénita).
- Hipotiroidismo congénito.

Se recibe concomitantemente el resultado de las pruebas de Errores congénitos del metabolismo: **17-hidroxiprogesterona** de **563,8 mmol/l** (VR hasta 33,5 mmol/l).

Se corrigió el volumen extracelular con carga de solución fisiológica (CINa 0,9%), e inició tratamiento con CINa 3% para corregir la hiponatremia. Además, comenzó con hidrocortisona (glucocorticoide) y fludrocortisona (mineralocorticoide).

Buena evolución. Derivado a centro de mayor complejidad a las 36 h de internación en la UTIN.

**Tabla 1** Diagnósticos diferenciales del caso presentado

Entidad	Características destacables	Probabilidad
<b>Sepsis</b>	Acidosis metabólica: puede estar presente. Natremias bajas (eventualmente), por deshidratación (no tan severas). Líquido extracelular normal a bajo. <b>Ritmo diurético normal a bajo.</b>	+
<b>Estenosis hipertrófica del píloro</b>	Hiponatremia: leve, eventualmente. Potasemia normal a baja. Alcalosis metabólica hipoclorémica (pierde cloro y ácido con los vómitos). <b>Bajo ritmo diurético.</b> Líquido extracelular bajo.	+/-
<b>Insuficiencia cardíaca</b>	Hiponatremia no tan severa. Líquido extracelular normal a alto. <b>Bajo ritmo diurético.</b>	-
<b>Insuficiencia adrenal (hiperplasia suprarrenal congénita)</b>	Déficit de mineralocorticoides: hiponatremia severa, hiperpotasemia: no reabsorbe sodio, no excreta potasio. Acidosis metabólica: no reabsorbe sodio, no excreta hidrogeniones. Déficit de glucocorticoides: hipoglucemia, deterioro hemodinámico (el cortisol regula normalmente en alta los receptores alfa-adrenérgicos vasculares). <b>Mantiene ritmo diurético, incluso aumentado.</b>	++++
<b>Hipotiroidismo congénito</b>	Hiponatremia. LEC normal. Ritmo diurético normal.	+

## Diagnóstico definitivo

- Hiperplasia suprarrenal congénita clásica

## Sospecha diagnóstica de hiperplasia suprarrenal congénita

- En recién nacidas con cualquier grado de virilización.
- Dentro de los diagnósticos diferenciales ante un recién nacido que no aumenta o baja de peso. aun cuando los electrolitos plasmáticos sean normales.
- En “varones” con gónadas no palpables con o sin hipospadias.
- En niñas o niños con signos o síntomas de insuficiencia adrenal.
- En aquellos con historia familiar de hiperplasia suprarrenal congénita o muerte no claramente diagnosticada en lactantes.

## Conclusiones

- Es prioritario contar tempranamente con los resultados de las pruebas de Errores congénitos del metabolismo. Esto permite la detección temprana, comenzar el tratamiento oportunamente y disminuir la morbimortalidad.
- La pérdida ponderal fuera del rango fisiológico puede ser multifactorial. En este contexto, deben considerarse varios diagnósticos diferenciales.
- Un ritmo urinario mantenido en presencia de signos, al menos sutiles, de deshidratación, es un dato clínico clave que puede orientar a la presencia de insuficiencia adrenal (lactante) y crisis hiperglucémica (en el niño).
- La hiponatremia grave ( $<125$  meq/l) a líquido extracelular bajo requiere corrección con ClNa 3%.
- La insuficiencia adrenal se corrige con glucocorticoides y mineralocorticoides.