

DIABETES INSÍPIDA NEFROGÉNICA LIGADA AL X. A PROPÓSITO DE UN CASO

Joram Israel Arath Arias Mata¹, Jesús Flores Trejo¹, Diego Adrián Ortiz Padilla¹,
Diana Isabel López Ruiz¹,

Gustavo Medina², Vania Isabel Rodríguez Molina², Gerardo Rojas Artiaga²

¹Departamento de Medicina y Nutrición Universidad de Guanajuato Campus León,

²Hospital General # 58 IMSS León

Bol Cient Cult Col Ped Gto 2024;Suppl 1:40

INTRODUCCIÓN

La diabetes insípida nefrogénica ligada al cromosoma X reporta una incidencia de 4 casos por millón de varones nacidos. El pronóstico es favorable con un tratamiento regular.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Masculino de 10 meses de edad que presenta un cuadro de neumonía adquirida en la comunidad, poliúrico, con deshidratación y sodio sérico de 169 mEq/L. El cual no disminuyó a pesar de recibir tratamiento y corrección de la deshidratación. Se realizó prueba con desmopresina I.V. sin modificación del sodio sérico ni del volumen urinario. Ya que no se contaba con valores de osmolaridad urinaria, se realizó una segunda prueba con desmopresina I.V., con osmolaridad urinaria basal de 227.63 mOsm/kg y a las 4 horas de 275.2 mOsm/kg y con sodio de 156 mEq/L, resultando negativo para el diagnóstico de diabetes insípida central.

Se inició tratamiento con hidroclorotiazida e indometacina lográndose normalizar el sodio. El estudio genético exoma confirmó el diagnóstico de diabetes insípida nefrogénica ligada al X.

DISCUSIÓN

Los pacientes con esta enfermedad tienen una osmolaridad urinaria menor de 300 mOsm/kg después de la aplicación de desmopresina lo cual es concordante con este caso, además de la similitud en la edad de presentación, ya que la mayoría se diagnostican antes de los 3 años de edad.

CONCLUSIÓN

La desmopresina como test inicial ante cuadros sugestivos parece un estudio diagnóstico útil para el abordaje de primera intención del paciente que permitió descartar diabetes insípida de origen central, antes de su posterior confirmación con el ensayo genético.