



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Exceso Aparente De Mineralocorticoides. Caso Clínico

Autores: SYLVIA GOTZ (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY); FLORENTIN LETICIA (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY); FRETES JOSE (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY); PEIRO ANGELES (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY); GARCIA VICTOR (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY); FRANCO MIGUEL (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY); SOTOMAYOR VIVIANA (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY); RAMIREZ LETICIA (HOSPITAL DE CLINICAS. PARAGUAY)

Resumo: Introdução: el EAM es un desorden genético hereditario, autosómico recesivo, es extremadamente raro, se manifiesta con HTA severa, alcalosis metabólica e hipopotasemia. Caso Clínico: Paciente ? de 6 años, con cefalea frontal de 3 meses de evolución, opresiva, intermitente, matutina, cede con analgésicos. Padre: a los 7 años HTA severa, con dx de “exceso aparente de mineralocorticoides”. APP: bajo peso (anorexia crónica), internaciones por GEA. P 18 kg, T 118 cm (T/E: 0 a +1DE), IMC: 12,76 (-2DE), TA: 135/100 (>95), diuresis: 2,5 – 5 ml/kp/h. Hb 13,3g/dl, Hto: 40,7%, GB 11000 N 47% L 39% Na 143mEq/L K 2,3mEq/L, Ca 10,9 mEq/dl P 4,7mg/dl; EAB pH 7,46 HCO₃ 38 EB +13; Urea 33mg/dl, Cr 0,82mg/dl, PT: 8,9mg/dl, Alb 3,8mg/dl; Cortisol s: 11,4 (VN: 2,5-22,9); Orina pH 7, dens 1005, hem 0-1/c, leuc 1-2/c; proteinuria 24 h: 16mg/kp/día, calciuria 4,54 mg/kp/día. Antecedentes fliar: padre, abuela paterna y bisabuela hipertensos. Abuela, padre y hermano portadores del gen R213H, (estudio genético en Bs. As). Tto inicial: dieta hiposódica, normoproteica e hipercalórica. Espironolactona 1,4 mg/kp/día, amlodipina 0,3mg/kp/día, carvedilol 0,7mg/kp/día, potasio oral 300mg/día. Ecografía renal tamaño normal, diferenciación corticomedular y parénquimas alterados, ?marcado de ecogenicidad de las pirámides medulares, evocadora de Nefrocalcinosis Renal bilateral. Ecocardiograma Hipertrofia concéntrica VI leve, insuficiencia aortica discreta, presión pulmonar normal. FO: normal. Ecodoppler renal normal. Con tto TA 100/60 (p50), Urea 26mg/dl, Cr 0,56mg/dl, Na 142mEq/l, K 4mEq/L. EAB pH 7,50 HCO₃ 30 EB 1. Se suspende espironolactona y se inicia amiloride 0,7mg/kp/día. A los 3 meses pH 7,35 HCO₃ 19,5 EB -5,5 electrólitos Na 135mEq/L, K 4 mEq/L. Conclusión: El antecedente paterno de HTA en la infancia, con dx de EAM; orientaron la etiología, confirmada por estudio genético de la y otros familiares. Dx tardío de la HTA considerando el compromiso cardíaco desarrollado.