

“ADOLESCENTE CON TALLA BAJA, DESNUTRICIÓN Y POLIDIPSIA”

Presenta: Dr. Tomás Muñoz Pérez
Endocrinólogo Pediátrico, Hospital Guillermo Grant Benavente, Concepción
GRUPO DE ENDOCRINOLOGÍA DEL SUR (GESUR)

CASO 1

Una adolescente de 13 años consulta en policlínico por talla baja (T/E -2,1 DE) y desnutrición (IMC -3 DE) pese a alimentación adecuada. Menarquia a los 13 años, con ciclos irregulares. Destaca polidipsia, poliuria y nicturia. Paciente relata que suele tomar entre 6 y 8 litros de agua al día. Madre tiene antecedente de haber sido diagnosticada con diabetes insípida desde los 19 años.

Se solicitan exámenes destacando glucosa, función renal, gases, electrolitos y calcemia normales. Se calcula Osmolaridad plasmática y urinaria de 288 y 105 mOsm/l respectivamente. Ejes hormonales hipofisarios normales. Edad ósea de 12años 6meses (edad cronológica 13años 10meses). Resonancia magnética de silla turca informada sin hallazgos significativos, pero destaca dentro de las imágenes una señal de neurohipófisis muy tenue en secuencia T1. No fue posible realizar test de deprivación hídrica (pandemia) ni medición de copeptina. Se inicia tratamiento de prueba con desmopresina 1 puff/noche, disminuyendo consumo a 1-4 litros/día, se repiten exámenes destacando Natremia normal y osmolaridad urinaria 350 mOsm/l. Estudio genético evidencia variante patogénica del gen AVP-NP2 (c.160G>A p.Gly54Arg), confirmando el diagnóstico. Actualmente paciente con buena respuesta a tratamiento (1 puff cada 12 hrs) y seguimiento por endocrinología.

BIBLIOGRAFÍA:

Giuseppa Patti, Flavia Napoli, Daniela Fava, Emilio Casalini, Natascia Di Iorgi, Mohamad Maghnie, Approach to the Pediatric Patient: Central Diabetes Insipidus, *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, Volume 107, Issue 5, May 2022, Pages 1407–1416, <https://doi.org/10.1210/clinem/dgab930>

Spiess M, Beuret N, Rutishauser J. Genetic forms of neurohypophyseal diabetes insipidus. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2020 Sep;34(5):101432. doi:10.1016/j.beem.2020.101432.