

«Buenas prácticas en casos de urgencia»

::Diabetes insípida nefrogénica

Sinónimos:

Diabetes insípida nefrogénica congénita.

Definición:

La diabetes insípida nefrogénica congénita es una enfermedad genética endocrina poco frecuente, caracterizada por una resistencia del túbulo colector del riñón a la acción de la hormona antidiurética (ADH) o arginina vasopresina (AVP).

Este estado de resistencia a la vasopresina es responsable de una importante **poliuria** (diuresis superior a 50 ml/kg/día) con **hipostenuria urinaria** (osmolaridad de la orina <250 mOsm/kg de agua) y **olidipsia** con sed intensa, no modificadas por la hormona antidiurética exógena (desmopresina - acetato de desmopresina trihidrato).

Se trata de una enfermedad de presentación temprana, en las primeras semanas de vida.

Se distinguen:

- La forma ligada al X (90% de los casos) debida a mutaciones del gen codificante para el receptor V2 de la vasopresina (*AVPR2*) que se manifiesta en niños, aunque las niñas portadoras también pueden ser sintomáticas.
- Las formas autosómicas recesivas y dominantes, ligadas a mutaciones en el gen codificante para canales de agua de tipo acuaporina-2 (*AQP2*), que afectan a pacientes de ambos sexos.

El tratamiento indicado, en especial en los primeros años de vida, se basa en el aporte suficiente de agua para mantener un estado de hidratación satisfactorio, en una dieta controlada en sal y proteínas a fin de reducir la carga osmótica, y en el tratamiento farmacológico (indometacina, hidroclorotiazida, amilorida).

Esta patología es particularmente difícil de tratar en lactantes y niños.

Para saber más:

Ficha Orphanet de la enfermedad: www.orphanet.es

Menú

Ficha de manejo para el SAMU

[Sinónimos](#)

[Mecanismo](#)

[Riesgos específicos en urgencias](#)

[Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo](#)

[Dificultades](#)

[Particularidades de la atención médica prehospitalaria](#)

[Para saber más](#)

Ficha para las urgencias hospitalarias

[Problemáticas en urgencias](#)

[Recomendaciones en urgencias](#)

[Orientación](#)

[Precauciones medicamentosas](#)

[Precauciones relacionadas con la anestesia](#)

[Medidas de prevención](#)

[Medidas terapéuticas complementarias en hospitalización](#)

[Donación de órganos y de tejidos](#)

[Números en caso de urgencia](#)

[Recursos documentales](#)

Ficha de manejo para el SAMU

(Servicio de Asistencia Médica de Urgencias)

Sinónimos

Diabetes insípida nefrogénica congénita.

Mecanismo

Enfermedad genética de aparición temprana (primeros días o semanas de vida) caracterizada por una resistencia del túbulo colector renal a la hormona antidiurética y responsable de poliuria hipotónica mayor y, por lo tanto, de deshidratación con hipernatremia.

Riesgos específicos en urgencias

- Deshidratación hipernatrémica debida a disminución del aporte hídrico (reducción del consumo de bebidas, ayuno...) y/o a pérdidas hídricas extrarrenales patológicas (diarrea, vómitos, fiebre, temperaturas elevadas...).
- Consecuencias clínicas neurológicas en función del grado de hipernatremia: alteración de la consciencia (astenia, somnolencia, coma) o del comportamiento, convulsiones, fiebre, sed...
- Riesgos mayores en niños menores de 2 años.

Tratamientos habitualmente prescritos a largo plazo

- Tratamiento limitante y difícil de equilibrar en niños pequeños.
- Medidas dietéticas:
Aporte hídrico regular diario (día y noche, quizás nutrición enteral a flujo constante): 200 - 300 mL/kg/día, régimen hiposalino (1 mmol/kg/día) y restringido en proteínas.
- Tratamiento farmacológico:
Indometacina: anti prostaglandina (disminuye la filtración glomerular e incrementa la reabsorción tubular de sodio).
Hidroclorotiazida: aumenta la reabsorción proximal de sodio.
Amiloride: ahorrador de potasio útil con hidroclorotiazida

Dificultades

- Posible deshidratación de rápida aparición.
- Persistencia de poliuria pese a deshidratación.
- Presencia concomitante de otras causas de deshidratación.
- Hipokaliemia ligada a la hidroclorotiazida (calambres, alteraciones del ritmo cardíaco).
- Aporte de sodio excesivo en caso de utilización de una solución de rehidratación no adaptada.

Particularidades de la atención médica prehospitalaria

- Rehidratación oral siempre que sea posible sin utilizar soluciones de rehidratación oral comerciales demasiado ricas en sodio;
- No utilizar sueros salinos isotónicos;
- Perfusión de suero glucosado hipotónico al 2,5%;
- No corregir los problemas iónicos sin valorar antes el ionograma;
- Dirigirse al servicio de urgencias y cuidados intensivos o de reanimación adaptado a la edad.

Para saber más:

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la diabetes insípida nefrogénica recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

www.orphanet-urgencias.es

Ficha para las urgencias hospitalarias

Problemáticas en urgencias

La problemática en una urgencia involucra **sobre todo a niños durante los dos primeros años de vida**, pero cualquier persona afectada por diabetes insípida nefrogénica es susceptible de tener episodios de deshidratación hipernatrémica si no tiene acceso a agua y/o si tiene pérdidas hídricas adicionales (diarrea, vómitos, altas temperaturas). Puede darse también en pacientes en ayuno.

► Situación de urgencia: deshidratación hipernatrémica

Los lactantes conservan una natremia normal ya que las pérdidas urinarias se compensan por la polidipsia (siempre y cuando el aporte lácteo sea suficiente).

Sin embargo, **en caso de imposibilidad de hidratación** (vómitos, diarrea, fiebre, altas temperaturas, coma, infección, anestesia, sedación...), **la hipernatremia** (alcanzando los 160-170 mmol/L en pocas horas) **con deshidratación intracelular e hiperosmolaridad plasmática puede desencadenarse rápidamente y ser letales.**

Recomendaciones en urgencias

1. Medidas diagnósticas en urgencias.

▪ Signos clínicos de valor diagnóstico:

- Sed intensa;
- Sequedad de las mucosas;
- Poliuria pese a la deshidratación;
- Pérdida de peso.

▪ Evaluación de la gravedad:

- Los signos clínicos están asociados al grado de hipernatremia y a su rapidez de aparición.
- **Signos de gravedad:** somnolencia, astenia, alteración del comportamiento, fiebre de origen central, crisis convulsivas, coma.

▪ Exploraciones biológicas en urgencias:

- Ionograma plasmático, osmolaridad plasmática, función renal, proteínas plasmáticas;
- Diuresis a las 24h;
- Ionograma urinario y densidad urinaria.

2. Medida terapéuticas inmediatas.

▪ Monitorización de:

- Estado de consciencia;
- Peso;
- Tensión arterial;
- Diuresis a las 24h; balance de entradas-salidas / 6-8 horas;
- Ionograma plasmático, osmolaridad plasmática;
- Ionograma urinario y densidad urinaria.

▪ Medidas sintomáticas:

El tratamiento sintomático está encaminado a corregir la hipovolemia si es necesario y la hiperosmolaridad plasmática.

Compensación de pérdidas hídricas:

- Hidratación oral si es posible bebiendo agua directamente (del grifo).
- No utilizar una solución de rehidratación oral comercial, al ser demasiado rica en sodio.
- Si es necesario, utilizar una sonda nasogástrica en el lactante vigilando la tolerancia digestiva (náuseas, vómitos...).
- Por vía intravenosa:
 - Utilizar una solución hipotónica (suero glucosado al 2,5%) con un aporte de sodio limitado a 1 mmol/kg/24h.
 - El aporte de potasio se mantiene en niveles fisiológicos salvo si el paciente está siendo tratado con hidroclorotiazida.
 - No corregir demasiado rápidamente la natremia (10 mmol/L/24h), sobre todo si la hipernatremia ha tenido cierta duración.
- Volúmenes a aportar:
 - Cantidad de agua necesaria para corregir la hipernatremia:
La cantidad de agua a administrar puede ser calculada con las siguientes fórmulas: $0,6 \times \text{peso (kg)} \times \{1 - (140/\text{niveles de Na})\}$ o **$0,6 \times \text{peso (kg)} \times ((\text{natremia}/140)-1)$**
 - A la que hay que añadir las necesidades básicas –del orden de 250 ml/kg/24h en el niño-, y adaptarla en función de la edad de niño y de las necesidades estimadas que tenía antes del episodio de hipernatremia.
 - En adultos, se parte de las necesidades hídricas de base antes del episodio. Pueden oscilar entre 12 - 15 litros de agua al día, llegando hasta 20 litros por día.

▪ Tratamiento específico:

No existe un tratamiento específico.

Orientación

▶ Trasladar desde el domicilio al servicio de urgencias:

▪ ¿A dónde trasladar?

- Servicio de urgencias provisto de área de reanimación y/o nefrología.

▪ ¿Cómo trasladar?

- En ambulancia en caso de problemas de consciencia.

▪ ¿Cuándo trasladar?

- Lo más rápidamente posible, en función de la gravedad de las alteraciones iónicas y de consciencia.

▶ Orientación durante las urgencias hospitalarias:

▪ ¿A dónde trasladar?

- Servicio de nefrología. Si hay alteración del nivel de consciencia puede requerir cuidados intensivos directamente.

▪ ¿Cómo trasladar?

- En ambulancia o camilla.

▪ ¿Cuándo trasladar?

- En ausencia o tras la desaparición de signos de gravedad.

Precauciones medicamentosas (posibles interacciones, contraindicaciones, precauciones de empleo...)

- Toxicidad digestiva de los AINE: riesgo de sangrado digestivo, úlcera gástrica;
- Hipokaliemia ligada a la hidroclorotiazida: riesgo de calambres musculares, alteraciones del ritmo cardíaco.

Precauciones relacionadas con la anestesia

- Vigilar el estado de hidratación y el ionograma plasmático;
- Asegurar un aporte hídrico suficiente durante el periodo de ayuno que permita compensar las pérdidas de agua;
- Utilizar una solución hipotónica (glucosa al 2,5% con Na de 1 mmol/kg/día).

Medidas de prevención

- En especial en lactantes y niños: en caso de problemas digestivos de tipo gastroenteritis, no rehidratar con suero de rehidratación oral, cuyo aporte de sodio es excesivo, dadas las necesidades hídricas de estos pacientes.

Medidas terapéuticas complementarias en hospitalización

- Permitir a los pacientes un acceso libre, fácil y frecuente al agua del grifo y a los baños;
- Cuantificar y controlar la ingesta de líquido;
- Adaptar la ingesta y el contenido en sal de la dieta a la diuresis;
- En caso de altas temperaturas, mantener la estancia climatizada;
- Establecer una dieta pobre en sodio y de baja carga osmótica (fósforo, proteínas), puesto que su excreción urinaria está acompañada obligatoriamente de excreción de agua;
- En caso de pruebas radiológicas con agentes de contraste, se debe vigilar de manera especial el buen estado de hidratación del paciente;
- En niños pequeños, se favorecerá la leche materna o maternizada ya que aporta una menor carga renal de solutos (menor osmolaridad);
- Informar y educar a los padres y familiares acerca de la enfermedad y su manejo.

Donación de órganos y de tejidos

Con los conocimientos actuales, la donación de ciertos órganos y tejidos puede ser posible en función de cada caso.

Para una respuesta adaptada e individualizada, se deberá contactar con la Organización Nacional de Trasplantes (ONT):

Organización Nacional de Trasplantes

C/ Sinesio Delgado 6-8, Pabellón 3

28029 Madrid

- Teléfono: 917 278 699

- Fax: 912 104 006

- Correo electrónico a: ont@msssi.es

- Web ONT: www.ont.es

De manera general y con el conocimiento actual:

- ▶ **Riesgo de transmisión de la enfermedad:** No existe riesgo de transmisión de la enfermedad a través de la donación de órganos y tejidos.
- ▶ **Riesgo ligado a la enfermedad o al tratamiento:** No existe riesgo ligado a la enfermedad o al tratamiento, al margen de la alteración de las funciones de los órganos implicados en alteraciones hidroelectrolíticas.

- ▶ **Donación de órganos:** La anómala expresión renal del receptor V2 de la vasopresina y de los canales de agua tipo acuaporina-2, contraindican la donación de riñón. Los otros órganos no están afectados por este hecho fisiopatológico, por lo que su donación no está contraindicada en principio.

No existen datos en la literatura que contradigan la donación de órganos.

Todos los demás órganos (corazón, pulmones, hígado, páncreas, intestino) pueden ser trasplantados previa evaluación clínica y paraclínica del donante, de los órganos y de los tratamientos aplicados.

En caso de hipernatremia grave (>160 mmol/l), la extracción de órganos sensibles como el páncreas y el intestino está contraindicada.

La decisión de llevar a cabo la donación recae en la evaluación por parte del equipo médico en relación al riesgo que implica para el receptor, respecto al beneficio esperado del trasplante. Se trata de valorar el balance beneficio-riesgo en base a la evaluación clínica y paraclínica del donante, de los órganos y de los tratamientos aplicados.

- ▶ **Donación de tejidos:** Previa evaluación individual, la donación de córneas, vasos sanguíneos y válvulas cardíacas, al igual que la mayor parte de tejidos, es posible.

La mayoría de los pacientes donantes en muerte cerebral tienen diabetes insípida central. Este hecho no afecta la donación pues los receptores V2 del riñón están indemnes. En caso de hipernatremia grave (> 160 mmol/l), la extracción de órganos frágiles como el páncreas y el intestino puede estar contraindicada.

Números en caso de urgencia

Centros/consultas expertos en el tratamiento de la diabetes insípida nefrogénica recogidos en Orphanet: www.orphanet.es

Recursos documentales

- Adrogué HJ. and Madias N. E. - *Hypernatremia NEJM 2000342:1493-1499* - Libber S, Harrison H, Spector D. *Treatment of nephrogenic diabetes insipidus with prostaglandin synthesis inhibitor. J Pediatr 1986; 108 :305-11*
- Bichet DG- *Adv Chronic Kidney Dis. 2006 Apr;13(2):96-104.Nephrogenic diabetes insipidus. www.ncbi.nlm.nih.gov*
- García García EJ. *Diabetes insípida. Protoc diagn ter pediatr. 2011; 1:1:44-53. https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/04_diabetes_insipida.pdf*
- Hoorn E J., Betjes M. G.H., Weigel J., Zietse R. - *Hypernatraemia in critically ill patients: too little water and too much salt Nephrology Dialysis and Transplantation ; 2007, 23 : 1562-1568*
- Knoers N, Monnens LAH. *Amiloride-hydrochlorothiazide in the treatment of congenital nephrogenic diabetes insipidus. J Pediatr 1990 ; 117 :499-502*
- Nine Knoers, MD - *Nephrogenic Diabetes Insipi - GeneReviews® June 14, 2012. www.ncbi.nlm.nih.gov*

Este documento es una traducción de las recomendaciones elaboradas por:

Le Centre national de référence des maladies rares: Maladies rénales héréditaires de l'enfant et de l'adulte (Marhea)

<http://www.sfnrdt.org/sn/marhea/>
centre.marhea@nck.aphp.fr

Prof. Denis Morin - Service de Néphrologie pédiatrique - CHU de Montpellier
Coordinateur de la filière Orkid

<http://www.filiereorkid.com/notre-filiere/>

En colaboración con:

- **La Société française de médecine d'urgence (SFMU)**
- **Dr. Gilles Bagou:** anestésista-reanimador de urgencias - SAMU-SMUR de Lyon Hôpital Edouard-Herriot - 69437 Lyon Cedex 03
- **Dr. Olivier Ganansia:** commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) – jefe del servicio de urgencias – Grupo hospitalario Paris Saint-Joseph - 75014 Paris
- **Dr. Pierre-Geraud Claret:** commission des référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence SFMU – urgencias médico-quirúrgicas hospitalización (UMCH) – unidad de vigilancia – Grupo hospitalario universitario Caremeau - 30029 Nîmes
- **Dr. Guillaume Valdenaire:** jefe del servicio de urgencias de adultos – Grupo hospitalario Pellegrin - Chu de bordeaux - place Amelie Raba Leon - 33000 Bordeaux
- **Dr. Christophe Leroy:** médico de urgencias - Hôpital Louis-Mourier - 92700 Colombes

- La Agencia de Biomedicina (ABM)

Dr. Olivier Huot, Docteur Francine Meckert: Servicio de regulación y de apoyo de la ABM (Agence de BioMédecine).

- L'association de patients

Association pour l'information et la recherche sur les maladies rénales génétiques

(AIRG-France): Michel Laurent

www.airg-france.fr
airg.permanence@orange.fr

Fecha de realización de la versión francesa: 06/09/2017

Algunos de los procedimientos mencionados, en particular los tratamientos farmacológicos, pueden no estar validados en el país donde usted ejerce.

Traducción al castellano:

- **Dra. Laura Martínez Calvo** – Grupo de Medicina Xenómica. Centro de Investigación en Medicina Molecular e Enfermedades Crónicas (CIMUS) – Universidade de Santiago de Compostela (USC)

Validación de la traducción:

- **Dra. Roser Torra** – Enfermedades Renales Hereditarias. Fundació Puigvert. UAB. Barcelona

Fecha de la traducción y adaptación al castellano: septiembre de 2018

Este documento de Orphanet forma parte de la acción conjunta 677024 RD-ACTION que ha recibido una financiación del programa de salud de la Unión Europea (2014-2020).

El contenido de este informe de Orphanet representa únicamente las opiniones del autor, y es únicamente de su responsabilidad. No puede considerarse que refleje la posición de la Comisión europea y/o de la Agencia ejecutiva de los consumidores, de la salud, de la agricultura y de la alimentación o de cualquier otro organismo de la Unión Europea. La Comisión europea y la Agencia declinan cualquier responsabilidad por el uso que pueda hacerse de las informaciones que contiene.