

<sup>b</sup> Servicio de Diagnóstico por la Imagen, Hospital Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jcarretero@sjdhospitalbarcelona.org](mailto:jcarretero@sjdhospitalbarcelona.org) (J.M. Carretero Bellón).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2021.02.018>  
1695-4033/ © 2021 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de Asociación Española de Pediatría. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Hiperpotasemia asintomática como forma de presentación de pseudohipoaldosteronismo<sup>☆</sup>



### Asymptomatic hyperkalemia as a form of presentation of pseudohypoaldosteronism

Sra. Editora:

La hiperpotasemia en la edad pediátrica suele presentarse de forma asintomática, por lo que cifras de potasio superiores a 5,5 mEq/l deben ser comprobadas y estudiadas, ya que pueden enmascarar patologías potencialmente graves como la que presentamos<sup>1</sup>.

Se expone el caso de un niño de 5 años con antecedentes personales de obesidad y diabetes mellitus tipo 1 que presenta en un análisis bioquímico de sangre de control, una cifra de potasio sérico de 6,8 mEq/l, con resto de iones en rango de normalidad. Se realizó una segunda determinación que confirmó la hiperpotasemia. Los controles analíticos previos no habían mostrado alteraciones de este ion, y desde el punto de vista clínico había permanecido asintomático en todo momento.

Se completó el estudio con medición de presión arterial, obteniendo valores dentro de los percentiles normales para edad y sexo. Se realizó electrocardiograma, que no mostró alteraciones en el registro, y gasometría venosa que evidenció una leve acidosis metabólica con pH de 7,29, pCO<sub>2</sub> de 39,3 mmHg, bicarbonato de 18,2 mEq/l y exceso de bases de -2,3 mmol/l. Se determinaron los niveles basales de aldosterona, renina, cortisol y ACTH, que resultaron normales. Se amplió estudio con el análisis de una muestra de orina, para cálculo de gradiente transtubular de potasio, que fue de 1,8 (valores normales entre 4 y 7), lo que orientó a un déficit de excreción renal de este ion con función renal conservada y con cociente calcio/creatinina elevado, de 0,4 mg/mg (valores normales < 0,2 mg/mg).

Tras rehistoriar a la familia, el padre relataba historia de hipertensión arterial de larga evolución y clínica de debilidad muscular, litiasis renal cálcica y episodios de fibrilación auricular en la última década. Tanto él, como el abuelo paterno (fallecido por causa oncológica), presentaban en múltiples analíticas sanguíneas cifras elevadas de potasio.

Dado que la historia familiar y los estudios realizados hasta el momento sugerían un origen hereditario de la hiperpotasemia, se orientó el caso como un posible pseu-

dohipoaldosteronismo tipo II, y se solicitó estudio genético de este síndrome, confirmándose la sospecha diagnóstica al aislar una mutación en heterocigosis para el gen *KLHL3* en el paciente y en su padre.

Tras diagnosticarse de pseudohipoaldosteronismo tipo II, y pese a estar completamente asintomático, nuestro paciente comenzó tratamiento oral con hidroclorotiazida a dosis de 1 mg/kg/día, consiguiendo normalizar los niveles plasmáticos de potasio y la excreción renal de calcio, siendo su evolución posterior favorable.

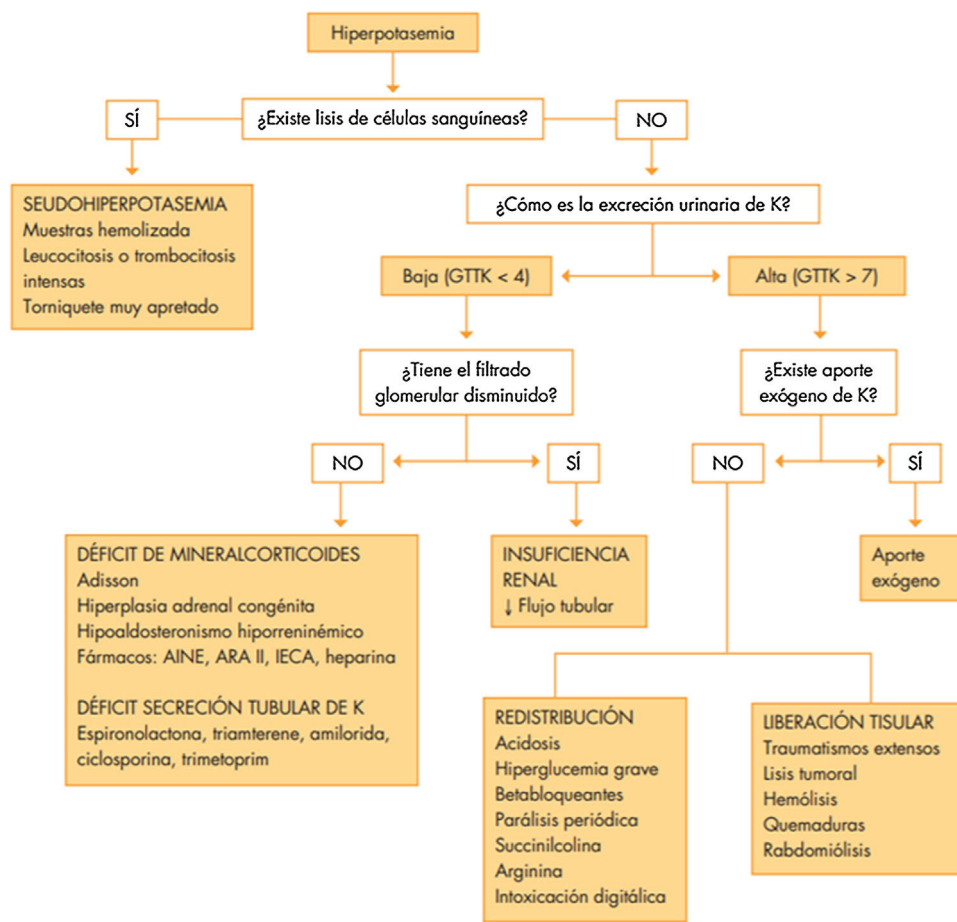
En conclusión, ante un paciente pediátrico con cifras elevadas de potasio en 2 o más analíticas sanguíneas, sin una causa aparente que lo justifique, deberemos iniciar estudio etiológico.

Como se aprecia en la [figura 1](#); para filiar la causa de la hiperpotasemia, se debe solicitar una analítica de orina que nos permita calcular el gradiente transtubular de potasio y una analítica sanguínea para determinar el filtrado glomerular, los niveles de renina, aldosterona, cortisol y ACTH<sup>2</sup>. Si el gradiente transtubular de potasio es bajo (<4) y el filtrado glomerular está conservado, la baja excreción renal de este ion sugiere un déficit de mineralocorticoides o de su acción<sup>2,3</sup>; por lo que, ante niveles normales o discretamente aumentados de renina y aldosterona, deberemos orientar el diagnóstico hacia una alteración del efecto de la aldosterona en las células diana<sup>4</sup>.

El pseudohipoaldosteronismo tipo II, o enfermedad de Gordon, es una enfermedad rara caracterizada por hiperpotasemia, hipercalcemia e hipertensión arterial con función renal conservada y niveles de aldosterona y renina normales o levemente aumentados<sup>2,3</sup>. Se han descrito más de 180 familias afectas, con edad media al diagnóstico de 26 ± 14 años<sup>2</sup>. Se produce como consecuencia de mutaciones en los genes *WNK1*, *WNK4*, *CUL3* o *KLHL3* que modifican la excreción renal de sodio y potasio<sup>3,4</sup>. En la mayoría de los casos se hereda de forma autosómica dominante, aunque hay descritos casos del gen *KLHL3* con herencia autosómica recesiva<sup>3-5</sup>. El tratamiento de elección son los diuréticos tiazídicos, que suelen conseguir un adecuado control tensional, reduciendo el riesgo de litiasis renal cálcica al disminuir la excreción renal de este catión<sup>6</sup>.

Por todo ello, el diagnóstico precoz del pseudohipoaldosteronismo tipo II, permite instaurar un tratamiento precoz que puede modificar el pronóstico de la enfermedad a largo plazo.

<sup>☆</sup> Presentaciones previas: XLIII Congreso Asociación Española de Nefrología Pediátrica. Valencia, 16-19 de mayo de 2018. XLVI Reunión Científica de la Sociedad de Pediatría de Andalucía Oriental. Jaén, 15-16 de marzo de 2019.



**Figura 1** Etiología y algoritmo diagnóstico de la hiperpotasemia. AINE: antiinflamatorios no esteroideos; ARAII: antagonistas de los receptores de la angiotensina II; GTTK: gradiente transtubular de K; IECA: inhibidores de la enzima conversiva de angiotensina.

**Bibliografía**

- González JM, Milano G. Trastornos hidroelectrolíticos. Equilibrio ácido base en pediatría. *An Pediatr Contin.* 2014;12:300–11.
- Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Mirzaa G, et al. Pseudohypoaldosteronism Type II. *NCBI Bookshelf. National Institutes of Health.* 2011. Last Update: 2017.
- Healy JK. Pseudohypoaldosteronism type II: history, arguments, answers, and still some questions. *Hypertension.* 2014;63:648–54.
- Riepe FG. Pseudohypoaldosteronism. *Endocr Dev.* 2013;24:86–95.
- O’Shaughnessy KM. Gordon Syndrome: a continuing story. *Pediatr Nephrol.* 2015;30:1903–8.
- Mayan H, Vered I, Mouallem M, Tzadok-Witkon M, Puzner R, Farfel Z. Pseudohypoaldosteronism type II: marked sensitivity to thiazides, hypercalciuria, normomagnesemia, and low bone mineral density. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2002;87: 3248–54.

Eva Pueyo-Agudo, Álvaro Cobreros-Pérez,  
Verónica Martínez-Rivera, Francisco Antonio Nieto-Vega\*,  
José Manuel González-Gómez  
e Isabel Leiva-Gea

*Unidad de Gestión Clínica de Pediatría, Hospital Materno-Infantil Regional Universitario de Málaga, Málaga, España*

\* Autor para correspondencia.  
Correo electrónico: [franciscoantonionieto@gmail.com](mailto:franciscoantonionieto@gmail.com)  
(F.A. Nieto-Vega).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2021.02.016>  
1695-4033/ © 2021 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).