

MeB - Pagine Elettroniche

Volume XXIV

Febbraio 2021

numero 2

I POSTER DEGLI SPECIALIZZANDI

LO PSEUDOIPERALDOSTERONISMO NELLA FORMA DOMINANTE

Irene Del Rizzo

Scuola di Specializzazione in Pediatria, IRCCS Materno-Infantile "Burlo Garofolo", Università di Trieste

Indirizzo per corrispondenza: idr8991@gmail.com

Neonato che nei primi giorni di vita manifesta ridotta suzione e calo di peso: per questo motivo viene eseguito un dosaggio degli elettroliti con riscontro di iposodiemia, iperkaliemia e acidosi metabolica con sodiuria elevata; i livelli di 17-OH-progesterone, cortisolo e ACTH sono normali, ma sono molto elevati quelli di renina ($> 500 \mu\text{U/ml}$) e aldosterone ($> 1000 \text{ ng/ml}$); all'ecografia i reni risultano regolari per morfologia, struttura e dimensioni.

Sulla base di questi elementi si pone il sospetto di pseudoiperaldosteronismo di tipo I e si avvia supplementazione orale con sodio cloruro fino ai 6 mesi di vita; ai successivi controlli, gli elettroliti risultano normali, pur con renina e aldosterone elevati, quindi la supplementazione viene interrotta e il bambino si mantiene asintomatico, con sviluppo adeguato, senza predilezione per cibi salati. All'età di 3 anni e dieci mesi gli elettroliti ematici e urinari risultano nella norma, in presenza di valori di renina e aldosterone moderatamente aumentati.

La storia e gli esami ematici sono coerenti con la diagnosi di **pseudoipoaldosteronismo di tipo I** nella sua forma autosomica dominante. Si tratta di una condizione rara, legata a un difetto nell'azione dell'aldosterone sui recettori renali;

nella forma autosomica dominante la causa è una mutazione del gene *NR3C2* del recettore per i mineralcorticoidi e le manifestazioni includono iponatremia, iperkaliemia, ipovolemia e scarsa crescita; nella forma autosomica recessiva, più severa, la causa è la presenza di mutazioni in omozigosi dei geni *SCNN1A*, *SCNN1B* o *SCNN1G* codificanti per subunità dei canali epiteliali al sodio e le manifestazioni includono un più elevato rischio di shock ipovolemico e aritmie fatali da iperkaliemia, elementi assenti nella storia del nostro paziente.

I cardini del trattamento sono la supplementazione di sodio, la correzione dell'acidosi e dell'iperkaliemia con monitoraggio elettrocardiografico per il rischio di aritmie.

L'evoluzione della forma autosomica dominante, come nel nostro caso, è favorevole per una maturazione della capacità renale di eliminare adeguatamente potassio e riassorbire sodio: la necessità di supplementazione orale di sodio, dunque, è limitata all'epoca neonatale, poiché il latte materno e quello di formula non ne contengono abbastanza, mentre l'alimentazione adulta di norma ne garantisce un apporto adeguato; sussiste comunque un maggiore rischio di disidratazione soprattutto in corso di gastroenterite.