Defekt vätskereglering i njurarna

- 2 motsatta tillstånd med samma felande länk (gen)

Arvid

Remiss från barnmottagning 15 mån ålder

- Fv 5800g Längd 56 cm
- Lite motoriskt sen
- Kräkningar Trög mage
- Dålig tillväxt
- Alltid druckit och kissat mycket

Arvid

- Dricker ca 1,5 l/d (150 ml/kg/d)
- S-Na 152 resp 159 på barnmott

- Mor och far friska

Arvid

På endokrinmott:

- S-Na 149
- S-Osm 326
- U-Osm 84

- TSH ua
- S-cortisol ua
- S-krea ua

Törstprovokation

- Pågår 4 tim – tydligt törstig efter 3 tim
- Kissar hela tiden ca 70 ml/tim
- Viktnedgång 4%
- S-Na 154 → 160
- S-Osm 326 → 336
- U-Osm 120 efter 4 tim
- P-ADH >9 (ref <5)

Arvid

- **Bedömning**

Nefrogen diabetes insipidus

- **Åtgärd**

Remiss till urinvägsmottagningen

Arvid

På urinvägsmottagningen:

- Föräldrarinfo/fri tillgång till vatten
- DNA-analys
  - mutation/deletion i AVPR2 genen (x-krom)
- Behandling
  - Hydroklortiazid
  - Indometazin
  - Amilorid

Arvid

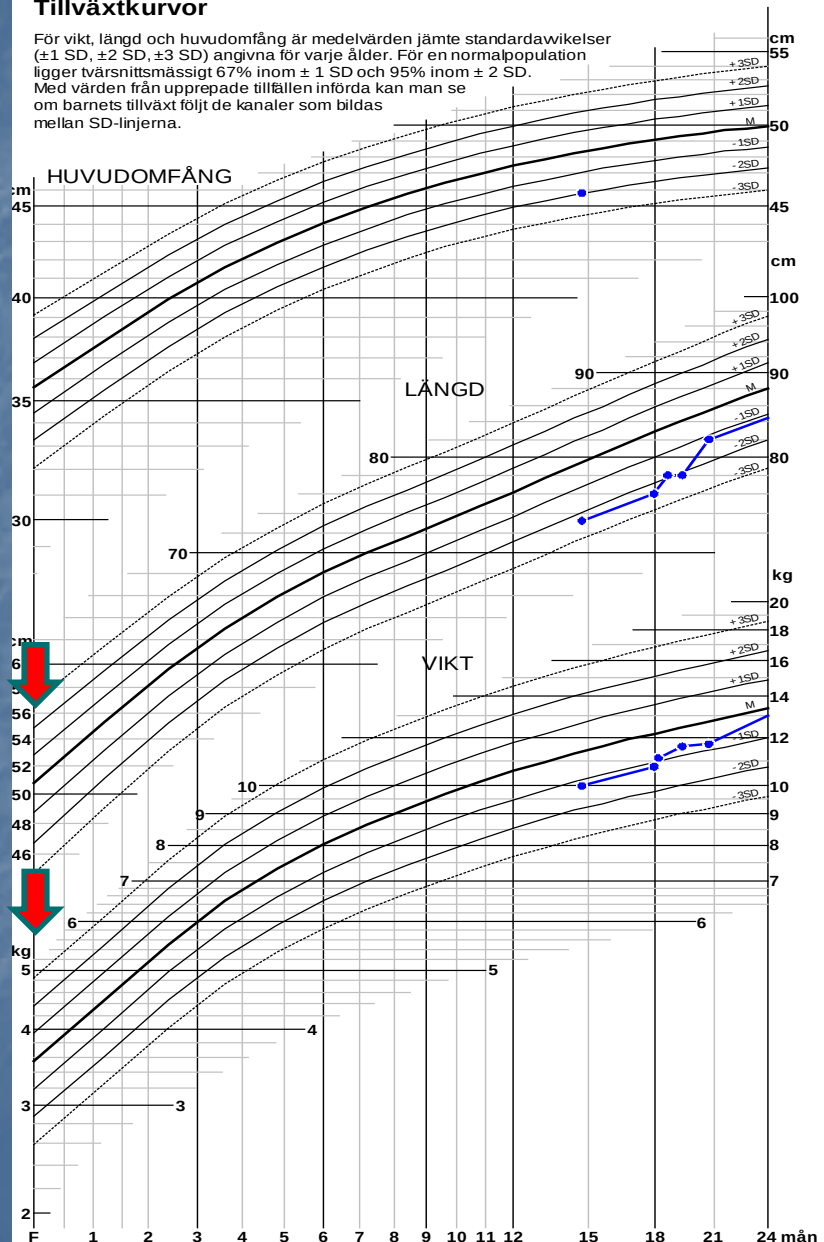
På urinvägsmottagningen:

- Normaliserade S-Na och S-Osm
- Väs oförändrade vätskemängder (3-4 l/dygn)
- Catch up i tillväxt
- God psykomotorisk utveckling

- Nu 6 år gammal

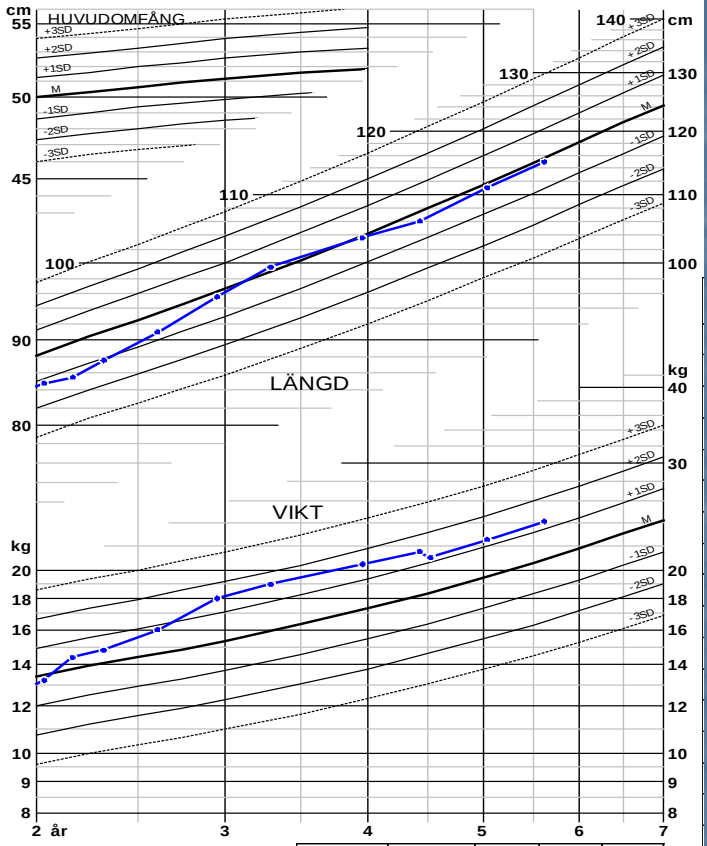
Tillväxtkurvor

För vikt, längd och huvudomfång är medelvärden jämte standardavvikelser (±1 SD, ±2 SD, ±3 SD) angivna för varje ålder. För en normalpopulation ligger tvärsnittsmässigt 67% inom ± 1 SD och 95% inom ± 2 SD. Med värden från upprepade tillfällen införda kan man se om barnets tillväxt följt de kanaler som bildas mellan SD-linjerna.



Albertsson Wikland et al. Acta Pædiatr 91: 739-754, 2002

PC PAL OCX Ver 2.0.2.8



Tumregel för avvikelser i längd- och viktutveckling!

De flesta barn växer parallellt med linjerna i diagrammet. Under det första levnadsåret kan dock en viss förflyttning mellan kanalerna ske, uppåt om barnet från början är kort och nedåt om barnet från början är långt.

Längd och vikt förändras normalt inte snabbare än vad som motsvarar en kanalbredd (1 SD) på 3 månader under det första året.
Efter 2-årsåldern bör förändringen inte överskrida en halv kanalbredd per år.
(Se råd och anvisningar).

Datum år, mån, dag	Kronologisk ålder år, mån	Vikt kg	Längd cm	Huvud-omfång cm
2014-05-08	5å, 7m	24,1	115,0	
2013-10-10	5å, 1m	22,5	111,0	
2013-04-04	4å, 6m	21,1		
2013-04-03	4å, 6m	21,0		
2013-02-28	4å, 5m	21,5	106,0	
2012-09-10	4å	20,5	103,6	
2012-01-12	3å, 4m	19,0	99,5	
2011-09-08	2å, 11m	18,0	95,5	
2011-05-04	2å, 7m	16,0	91,0	
2011-01-20	2å, 4m	14,8	87,5	

Albertsson Wikland K, Luo ZC, Niklasson A and Karlberg J. Acta Pædiatr 91: 739-754, 2002

Polyuri

- > 2 liter urin/m^2/d

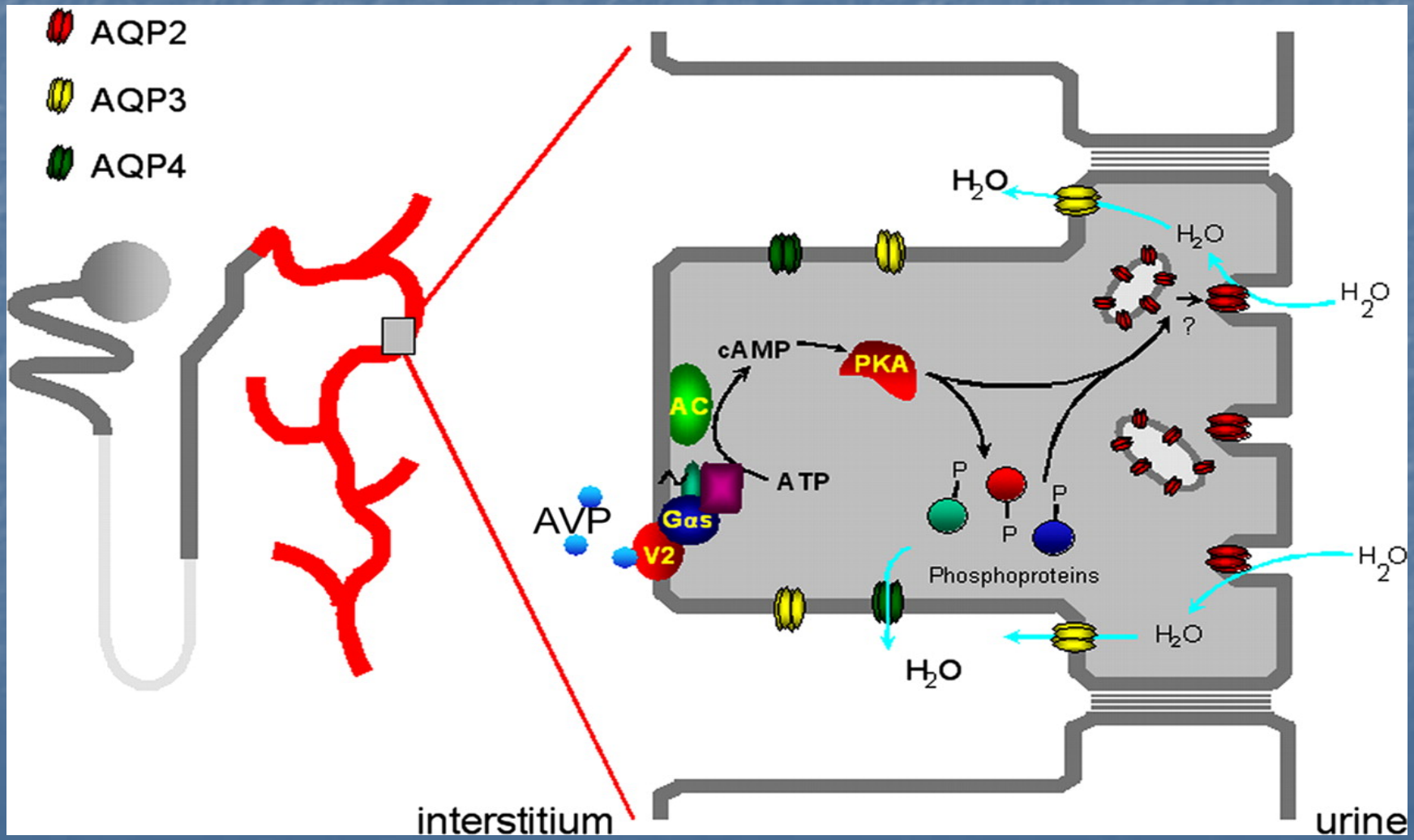
- Orsaker
  - (Osmotisk diures)
  - Primär polydipsi
  - Central diabetes insipidus
  - Nefrogen " "

Nefrogen diabetes insipidus

Hos barn nedärvt eller nymutation
- vanligen AVPR2 genen i X-kromosomen

som ger utebliven effekt av ADH

ADH-påverkan i samlingsrören



Nefrogen diabetes insipidus

Diagnos

- S-Na (>145 mmol/l)
- U-Osm (<P-Osm)

- Desmopressin-test (U-Osm väs oför)

- Vb törstprovokation

Nästa patient/diagnos

Filip

- Född v 39 okomplicerat
- Fv 3040
- Initialt viktfall men sedan ok uppgång

- Kräkningar
- Tillägg tidigt
- Mjölkfritt från 1 mån

Filip

Vid 2,5 mån ålder akut inlagd pga kräkningar, trötthet, korta andningsuppehåll

- Relativt gott at
- 37,8°
- Vikt -0,5 SD

- Infektion? Reflux? Pylorusstenos?

Filip

- Infektionsprover ua
- Blodgas och s-laktat ua
- S-Na 126 –133, övriga elektrolyter väs ua
- U-Na <10 U-K 13
- S-krea 22
- Tyreoideaprover ua
- S-cortisol ua
- S-osm 278 U-osm 186

Filip

- Bös och passage-rtg ua

- Tidvis trött
- Extra Na-tillförsel från dag 4

Filip

Fortsättningsvis

- gott at men trött/slö ibland
- kräkningar som gradvis avtar
- lösa avföringar men god viktuppgång
- S-Na 128-134 trots högre doser Na po

- permissioner efter en vecka
- mkt föräldrar-oro…

Fortsatt utredning

S-Na 128-134 S-K 4,9-7,1

S-Aldosteron ua P-Renin lågt (<2,8)

U-Na 65-121

S-osm 268-274 U-osm 186-352

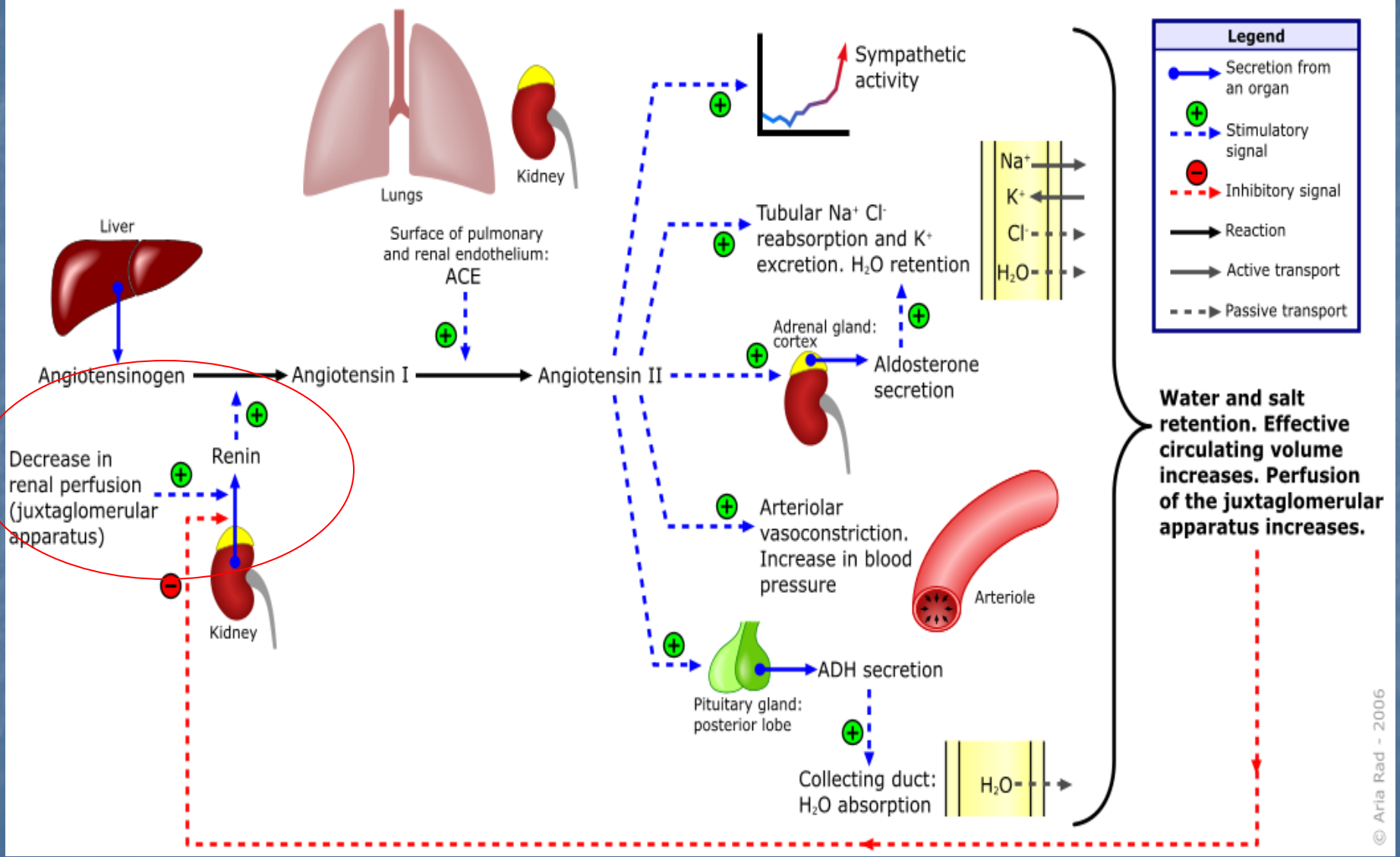
S-ADH 0,2 (ref <5)

Fortsatt utredning

Något fel i renin-angiotensinsystemet??

Pseudohypoaldosteronism?

Renin-angiotensin-aldosterone system



© Aria Rad - 2006

Filip
-fortsatt utredning

Prövar Florinef förutom höga doser Na (50-60 mmol per dygn)

S-Na normaliseras tidvis

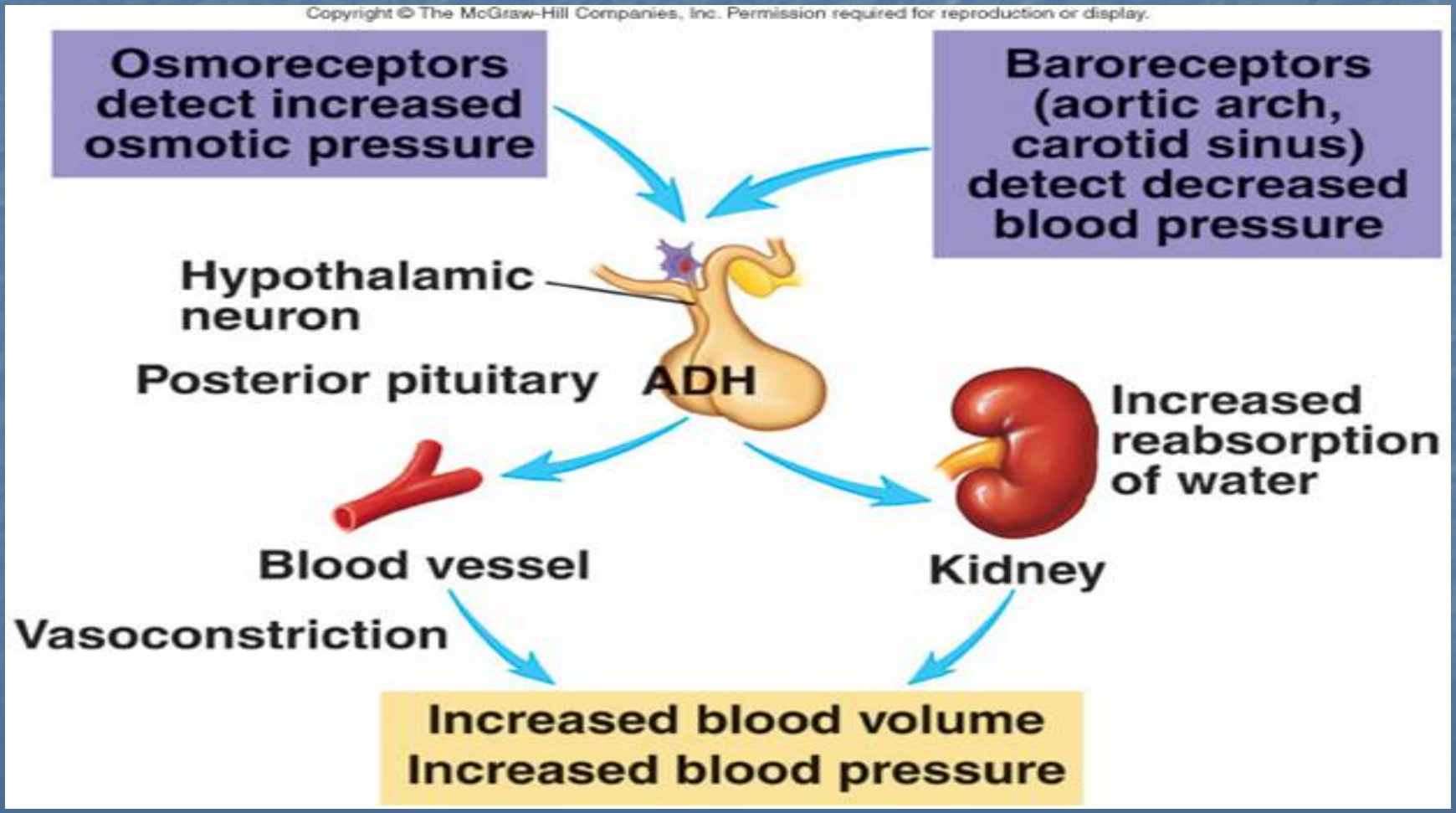
Orsaker till hyponatremi

- Hypovolemi
  - GI förluster
  - Diuretika (Tiazider)
  - Na förluster i njurarna
    - "Cerebral salt wasting"
    - Tubulära sjd
    - Binjure/aldosteron-defekter
  - Na förluster i huden (CF)
  - Uttalad fysisk aktivitet

Orsaker till hyponatremi

- Normovolemi
  - SIADH (lung-, CNS-, endokrina sjd)
  - Mediciner (cytostatika, antepileptika)
  - Primär polydipsi
  - Defekt osmoreglering

Copyright © The McGraw-Hill Companies, Inc. Permission required for reproduction or display.



Orsaker till hyponatremi

- Hypervolemi
  - njursvikt
- Hypervolemi men låg cirkulatorisk volym
  - Nefrotiskt syndrom
  - Levercirros
  - Hjärtsvikt

Utredning av hyponatremi

- Bedöm hydreringsgraden!

- Bedöm (i frånvaro av mediciner)
  - P-osm
  - U-osm
  - U-Na

Filip
-fortsatt utredning

Ny provtagning utan mediciner:

S-Na 121

U-Na 38 resp 49

S-osm 252

U-osm 345

S-copeptin 4 (lågt)

Filip

- **Bedömning**

Nefrogent SIADH

Mutation i AVPR2-genen sedan påvisad

- **Åtgärd**

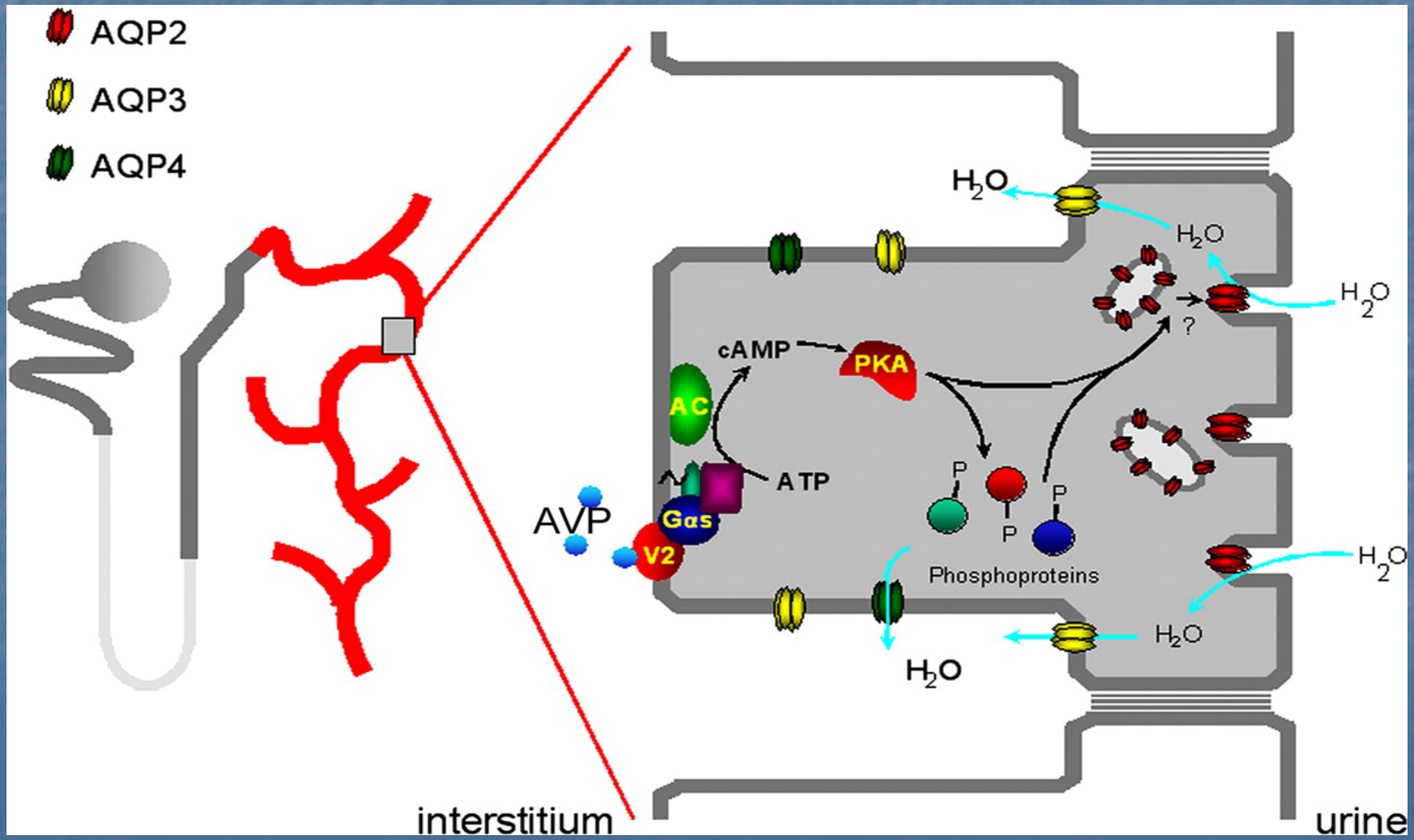
Urea-behandling successivt insatt och

Na successivt utsatt med gott resultat

AVPR2-genen

- Kodar för V2-rec i samlingsrören och känd sedan 1992
- <200 mutationer kända för
  Nefrogen diabetes insipidus
- 2 mutationer kända för
  Nefrogent SIADH

ADH-påverkan i samlingsrören



Nefrogent SIADH

- Först beskrivet -2005
- Hittills bara pojkar
- Stor variation i klinisk bild
  - Symtom pga hyponatremi
  - Tidiga symtom hos barn men ej första veckorna
  - Vissa asymtomatiska
- Viss kvarstående ADH-sekretion ibland

Nefrogent SIADH

- Familj och ev släkt bör utredas
  - Genanalys
  - Vattenbelastningstest
- Behandling
  - Vätskerestriktion
  - Vb urea
- Risk
  - Hjärnskador om svåra hyponatremier