

## Vätskebalans och elektrolytrubbningar. Tubulopatier.

Tubulis främsta funktioner:

- Reglera vätskebalans
- Reglera elektrolytbalans
- Reglera syra-basbalans

Provtagning vid misstänkt tubulär sjukdom;

Bas: Na, K, Mg, Cl, krea, pH och osm i blod och urin.  $\text{HCO}_3^-$  i blod.

Utvidgad: u-IgG/krea, u-alb/krea, u-protHC/krea, u-aminosyror (CMMS),  
p- och u-Ca, p- och u-P, u-testremsa  
p-renin, p-aldosteron, p-ALP

Metabol acidosis uppstår vid 1) ökad "syraproduktion" (ex.vis förgiftning, laktacidosis, ketoacidosis m.fl.), vid 2) förlust av  $\text{HCO}_3^-$  via njurar eller tarm, eller 3) vid oförmåga att kunna surgöra urinen, dvs att utsöndra  $\text{H}^+$  i form av  $\text{NH}_4^+$  i urinen.

Plasma anion gap, P-AG

Ger en uppfattning om det finns någon okänd neg laddad jon (= syra) i blodet.

$\text{P-AG} = \text{Na}^+ - (\text{Cl}^- + \text{HCO}_3^-)$ . Normalt: 8-16 (olika ref.värden förekommer.)

Förhöjt vid laktacidosis, ketoacidosis mm, således då ej renalt betingat.

Normalt om renalt (eller gastrointestinalt) betingad acidosis.

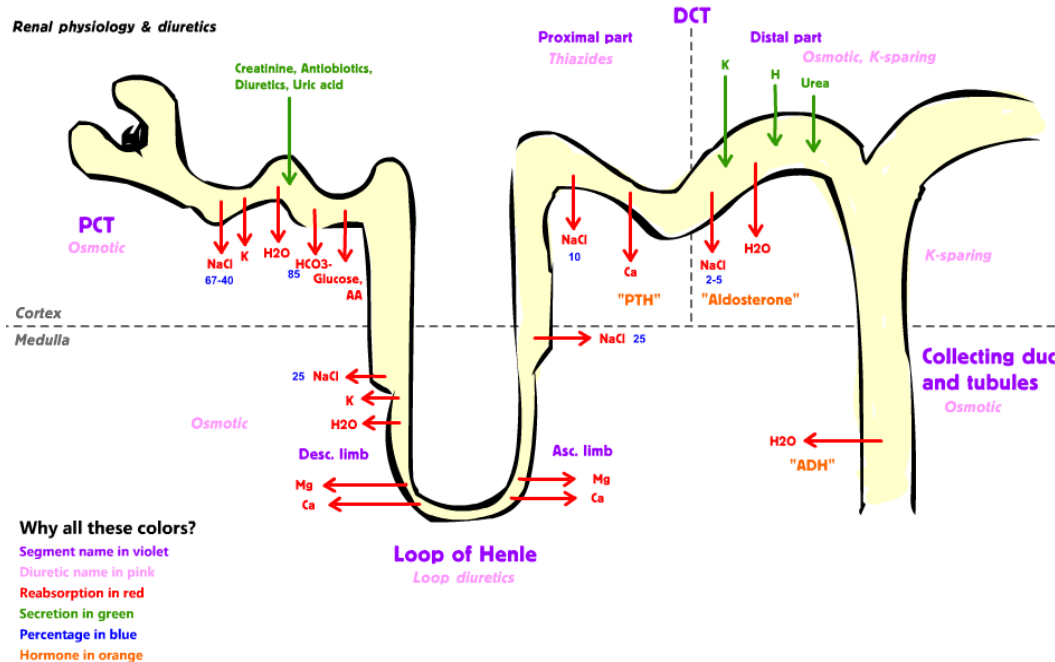
Urin anion gap, U-AG (kallas så trots att det rör sig om pos laddade joner, dvs katjoner):

- Ger en uppfattning om det finns  $\text{NH}_4^+$  i urinen (kan ej mätas på annat sätt), dvs om urinen kan surgöras.
- Används för att skilja de olika typerna av renal tubulär acidosis åt!
- Bara intressant om P-AG är normalt!!

$\text{U-AG} = (\text{Na}^+ + \text{K}^+) - \text{Cl}^-$

Negativt ( $\text{Cl}^- > \text{Na} + \text{K}$ ) = njuren utsöndrar  $\text{H}^+$  = normal respons på acidosis = proximal/typ 2 RTA

Positiv ( $\text{Na} + \text{K} > \text{Cl}^-$ ) vid distal/typ 1 RTA (samt RTA typ 4)



## Renal tubulär acidosis

- Proximal RTA (typ II)
  - Fynd: Hyperkloremisk metabol acidosis. Hypokalemi. Urinen går att surgöra till pH < 5.5 om samtidigt uttalad acidemi.
  - Patogenes: (Na)HCO<sub>3</sub> kan inte återresorberas i prox tubuli. Defekt carboanhydrase (CA). Kompensatoriska mekanismer i distala tubuli; aldosteron-medierad återresorption av Na i utbyte mot K.
  - Symptom: failure to thrive, kräkningar, polyuri
  - Behandling: Na-Bik, Na-citrat, ev tiaziddiuretika
- Distal RTA (typ I)
  - Fynd: Hyperkloremisk metabol acidosis. Hypokalemi. Urinen går ej att surgöra. Således u-pH > 5.5 trots uttalad acidemi.
  - Patogenes: H<sup>+</sup> kan ej utsöndras i distala tubuli/samlingsrören (och K kan ej återresorberas). Apikalt H<sup>+</sup>ATPas/ H<sup>+</sup> K<sup>+</sup>ATPas/HCO<sub>3</sub>- Cl<sup>-</sup> exchanger/ cytoplasmatiskt CA fungerar ej.
  - Symptom: failure to thrive, kräkningar, polyuri, ev hypercalciuri, ev nefrocalcinosis
  - Behandling: Na-Bik (alkali: 3-15 mmol/kg/dag), Na-citrat, ev tiaziddiuretika
- RTA typ IV (hypoaldosteronism alt pseudohypoaldosteronism)
  - Fynd: Hyperkloremisk metabol acidosis. Hyperkalemi.
  - Patogenes: Aldosteronbrist eller -resistens. H<sup>+</sup> och K<sup>+</sup> utsöndras ej i samlingsrören. Nedsatt ammoniumproduktion.
  - Behandling: Fludrocortisone 0,10-0,15 mg/dag (om aldosteronbrist), ev furosemid, ev Na-bik.

### Fanconi syndrom

- Orsak: Idiopatiskt, Lowes syndrom, Cystinos, Galaktosemi, Fruktosintolerans, Tyrosinemi, Wilsons disease
- Fynd: Hyperkloremisk metabol acidosis (steady state nås vid st.bik 12-18), hyponatremi, hypokalemi, hypofosfatemi, glukosuri, aminoaciduri. U-osm < 300. U-pH < 5.5. Rakit.
- Patogenes: ↓ återresorption av Na, K, HCO<sub>3</sub>, P, glukos och aminosyror. i prox tubuli (defekt i ngt ATPas??). Kompensatoriska mekanismer i distala tubuli; Aldosteron-medierad återresorption av Na i utbyte mot K.
- Symptom: failure to thrive, kräkningar, polyuri (osmotisk), rakit, dålig tillväxt
- Behandling: Na-Bik, Na-citrat, K-citrat (2-3(-10) mmol alkali/kg/dag), Na-fosfatlösning (1-4 g/d), D-vit (10-20(-60) ng/kg/d Rocaltrol), ev tiaziddiuretika, ev indometacin (1-3 mg/kg/d). Cysteamine 10-50 mg/kg/d om cystionos.

### Nefrogen Diabetes Insipidus

- Fynd: Hypernatremi, hyperkloremi, s-osm > 300, u-osm < 300, ofta 50-100. Högt p-ADH (och s-renin).
- Patogenes: ↓ återresorption av vatten i ffa samlingsrören (defekt i vasopressinreceptorn (V2R) eller i vattenkanalerna (AQ-2 prot) alt. kronisk njursjukdom eller urinvägsanaomalier med liknande problematik),
- Symptom: failure to thrive, dålig tillväxt, irritabilitet, feber, kräkningar, polyuri, inkontinens, förstoppning.
- Behandling: Högt vattenintag, ev tiaziddiuretika 2-3 mg/kg, ev indometacin.

### Bartters syndrom (I-IV)

- Fynd: Hypokalemisk (hypokloremisk) alkalos, ofta hyponatremi, U-Cl ↑, U-osm < 300. Högt s-renin och s-aldosteron. (Juxtaglomerulär hyperplasi). Vid neonatal Bartter: också U-Ca ↑ och nefrocalcinosis.
- Patogenes: ↓ återresorption av Na, K, Cl i Henles uppåttigande slynga/distala tubuli (defekt i NKCC2, ROMK, ClC-Kb el co-faktor Barttin). Kompensatoriska mekanismer i distala tubuli; Aldosteron-medierad återresorption av Na i utbyte mot K
- Symptom: failure to thrive, kräkningar, polyuri, dålig tillväxt, ev feber
- Behandling: NaCl, KCl, ev indometacin (0,5-2-4 mg/kg/dag), ev spironolakton (aldosteron-antagonist, K-sparande)

### Gitelmans syndrom

- Fynd: S-K ↓, S-Mg ↓. Högt renin.
- Patogenes: ↓ återresorption av NaCl i Henles uppåttigande slynga/distala tubuli (defekt i NCCT). Kompensatoriska mekanismer i distala tubuli; Aldosteron-medierad återresorption av Na i utbyte mot K och H.
- Symptom: ofta asymptomatiska, ev. muskelsvaghet eller kramper
- Behandling: Magnesiumsubstitution (Emgesan)

Generellt:

Svårt med nutrition – kan behöva PEG

Definitioner:

Polyuri > 2 liter/m<sup>2</sup> BSA/dygn alt. > 40 ml/kg BW/dygn

---

För Svensk Barnnefrologisk Förening

2010-01-07

Maria Herthelius, Gianni Celsi, Swante Swerkeresson