



Casos clínicos

Parálisis periódica hipopotasémica y acidosis tubular renal tipo 1 en una mujer joven: comunicación de un caso

Hypokalemia periodic paralysis and type 1 renal tubular acidosis in a young woman: a case report

I Gusti Ayu Mardewi

Médica, Facultad de Medicina, Udayana University/Ngoerah Hospital, Denpasar, Indonesia

Anak Agung Wiradewi Lestari, Médico, Profesor, Departamento de Patología Clínica, Udayana University/Ngoerah Hospital, Denpasar, Indonesia

Ni Nyoman Mahartini, Médica, Departamento de Patología Clínica, Udayana University/Ngoerah Hospital, Denpasar, Indonesia

I Nyoman Wandu, Médico, Departamento de Patología Clínica, Udayana University/Ngoerah Hospital, Denpasar, Indonesia

Acceda a este artículo en siicsalud

<https://www.siic.info/dato/casiic.php/174620>



Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de la autora.



<https://dx.doi.org/10.21840/siic/174620>

Abstract

Renal tubular acidosis (RTA) is a complex clinical syndrome. A 19-year-old female presented with weakness and hypokalemia secondary to distal RTA. Laboratory findings revealed severe hypokalemia, metabolic acidosis, and an alkaline urine pH. Treatment resulted in significant improvement. This case highlights the complexities of managing coexisting conditions and the potential for successful intervention.

Resumen

La acidosis tubular renal (ATR) es un síndrome clínico complejo. Se presenta el caso de una mujer de 19 años con debilidad e hipopotasemia por ATR distal. Los hallazgos de laboratorio consistieron en hipopotasemia grave, acidosis metabólica y pH alcalino de la orina. El tratamiento se asoció con mejoría significativa. Este caso pone de manifiesto la complejidad del abordaje de las condiciones intercurrentes y la posibilidad de una intervención exitosa.

Introduction

Renal tubular acidosis (RTA) represents a complex clinical syndrome characterized by the kidneys' inability to maintain the typical pH balance between the blood and the renal tubules.¹

Based on its pathophysiological basis, there are four types of RTA: distal RTA (dRTA) also referred to as type 1 RTA, which is an impaired acid excretion; type 2 RTA, which reflects impaired bicarbonate reabsorption in the proximal tubule and type 3 RTA that is a combination of type 1 and type 2 RTA. Finally, aldosterone deficiency or renal tubular resistance to type 4 RTA is caused by aldosterone deficiency.¹

Prevalence data for cases of renal tubular acidosis is still uncommon; the prevalence of distal renal tubular acidosis in the UK was around 0.46 to 1.6 per 10,000 population.²

Case report

A 19-year-old female patient appeared with a primary concern of exhaustion and profound weakness that had commenced four days before admission. The infirmity has reoccurred intermittently throughout the previous four years. The patient was diagnosed with systemic lupus erythematosus (SLE) four years ago and received pre-

Introducción

La acidosis tubular renal (ATR) representa un síndrome clínico complejo, caracterizado por la incapacidad del riñón de mantener el equilibrio normal de pH entre la sangre y los túbulos renales.¹

En función de la fisiopatogenia existen 4 tipos de ATR: la ATR distal (ATRd), también conocida como ATR tipo 1, caracterizada por anomalías de la excreción ácida; la ATR tipo 2, la cual refleja anomalías en la reabsorción de bicarbonato en los túbulos proximales, y la ATR tipo 3, una combinación de ATR tipo 1 y ATR tipo 2. Por último, la ATR tipo 4 con deficiencia de aldosterona o resistencia tubular renal, es causada por la deficiencia de aldosterona.¹

Los datos acerca de la prevalencia para la ATR aún son escasos; la prevalencia de ATRd en el Reino Unido fue de entre 0.46 y 1.6 por cada 10 000 sujetos.²

Descripción del caso

Una paciente de 19 años consultó por agotamiento y debilidad importante, desde cuatro días antes del ingreso. La enfermedad había recurrido de manera intermitente en el transcurso de los cuatro años previos. Cuatro años antes, la paciente recibió el diagnóstico de lupus eritematoso sistémico (LES), por lo que estaba tratada con me-

vious treatment consisting of methylprednisolone 1x4 mg, azathioprine 2x50 mg, and hydroxychloroquine 1x200 mg. Nevertheless, she ceased taking medicine as of February 2023. In addition, she had completed eight cycles of cyclophosphamide induction phase II, with the most recent treatment given in April 2022. There was no familial precedent of comparable grievances.

A thorough physical examination showed the patient to be alert and oriented, with normal blood pressure (120/70 mm Hg). Extremity motoric examination 2/2/2/2 with normal sensory responses, physiological reflexes, and the absence of pathological reflexes. The patient's laboratory findings reveal severe hypokalaemia (1.51 mmol/L). Furthermore, the patient's serum osmolality value of 285.01 mOsm/kg falls within the normal range. The blood gas analysis suggests metabolic acidosis (pH of 7.33, HCO₃⁻ 15.8 mmol/L), and there is evidence of respiratory alkalosis compensation (pCO₂ of 30.0 mm Hg) with normal plasma anion gap 15.6 (8-16 mEq/L).

Urine analysis showed an alkaline urine pH of 7.5 (> 5.5), urine potassium excretion of 30.24 mmol/24 hours, an elevated trans tubular potassium gradient (TTKG) with a value

tilprednisolona, 1x4 mg, azatioprina 2x50 mg, e hidroxicloroquina 1x200 mg. Sin embargo, había interrumpido el tratamiento en febrero de 2023. Asimismo, la paciente había completado la fase II de inducción con 8 ciclos de ciclofosfamida; el tratamiento más reciente se administró en abril de 2022. No presentaba antecedentes familiares de la enfermedad.

En el examen clínico exhaustivo, la paciente estaba alerta y orientada, y tenía presión arterial normal (120/70 mm Hg). El examen motor de las extremidades mostró respuestas sensoriales normales, y reflejos fisiológicos, sin reflejos patológicos. El estudio de laboratorio reveló hipopotasemia grave (1.51 mmol/l). Además, la paciente presentaba osmolaridad sérica de 285.01 mOsm/kg, en el espectro de normalidad. El análisis de gases en sangre sugirió acidosis metabólica (pH de 7.33, HCO₃⁻ 15.8 mmol/l), con evidencia de alcalosis respiratoria compensatoria (pCO₂ de 30.0 mm Hg) y anión gap en plasma normal, de 15.6 (8-16 mEq/l).

El análisis de orina mostró pH alcalino de 7.5 (> 5.5), excreción urinaria de potasio de 30.24 mmol/24 horas, y aumento del gradiente transtubular de potasio (GTTP) con

Table 1. Clinical chemistry result.

Parameters	4/5/23	5/5/23	7/5/23	10/5/23	Reference range
AST (U/L)	502		434	71	< 34
ALT (U/L)	106		172	128	< 55
GGT (U/L)	43	38			< 33
ALP (U/L)		79			40-150
BUN (mg/dL)	13.1				7.0-18.7
Creatinine (md/dL)	0.77				0.57-1.11
e-GFR	111.9				≥ 90
Potassium (mmol/L)	1.51	1.79	1.53	3.25	3.5-5.1
Sodium (mmol/L)	138				136-145
Chloride (mmol/L)	107.6				94-110
Urine chemistry results:					
Potassium (mmol/24 hours)			30.24		25-125
Sodium (mmol/24 hours)			68.25		30-300
Chloride (mmol/24 hours)			74.76		85-170
Volume urine (L)			2.1		
Urine anion gap			11.3		
TTKG			25		
Specific gravity	1.002				1.003-1.035
Clarity	Clear				
pH	7.5				4.5-8
Leucocyte (leuco/uL)	Negative				Negative
Nitrite (mg/dL)	Negative				Negative
Protein (mg/dL)	Negative				Negative
Glucose (mg/dL)	Negative				Negative
Ketone (mg/dL)	Negative				Negative
Blood (eri/uL)	Negative				Negative
Urobilinogen (mg/dL)	Negative				Negative
Bilirubin (mg/dL)	Negative				Negative
Colour	Yellow				Yellow
Urine sediment:					
Leucocyte sediment (HPF)	1				≤ 7
Erythrocyte sediment (HPF)	0				≤ 5
Epithelial cell sediment (HPF)	0				≤ 8
Bacteria (uL)	19.6				≤ 130.7

AST, aspartate aminotransferase; ALT, alanine aminotransferase; GGT, gamma-glutamyl transferase; ALP, alkaline phosphatase; BUN, blood urea nitrogen; e-GFR, estimated glomerular filtration rate; TTKG, transtubular potassium gradient; pH, potential of hydrogen; HPF, white blood cell count in sediment.

Tabla 1. Resultados de laboratorio.

Parámetros	4/5/23	5/5/23	7/5/23	10/5/23	Rango de referencia
AST (U/L)	502		434	71	< 34
ALT (U/L)	106		172	128	< 55
GGT (U/L)	43	38			< 33
ALP (U/L)		79			40-150
NUS (mg/dl)	13.1				7.0-18.7
Creatinina (md/dl)	0.77				0.57-1.11
TFGe	111.9				≥ 90
Potasio (mmol/l)	1.51	1.79	1.53	3.25	3.5-5.1
Sodio (mmol/l)	138				136-145
Cloro (mmol/l)	107.6				94-110
Resultados en orina:					
Potasio (mmol/24 horas)			30.24		25-125
Sodio (mmol/24 horas)			68.25		30-300
Cloro (mmol/24 horas)			74.76		85-170
Volumen de orina (l)			2.1		
Anión Gap en orina			11.3		
GTTP			25		
Gravedad específica	1.002				1.003-1.035
Claridad	Clara				
pH	7.5				4.5-8
Leucocitos (leuco/ul)	Negativo				Negativo
Nitritos (mg/dl)	Negativo				Negativo
Proteínas (mg/dl)	Negativo				Negativo
Glucosa (mg/dl)	Negativo				Negativo
Cetonas (mg/dl)	Negativo				Negativo
Sangre (eri/ul)	Negativo				Negativo
Urobilinógeno (mg/dl)	Negativo				Negativo
Bilirubina (mg/dl)	Negativo				Negativo
Color	Amarillo				Amarillo
Sedimento de orina:					
Sedimento leucocitario (CGA)	1				≤ 7
Sedimento eritrocitario (CGA)	0				≤ 5
Sedimento de células epiteliales (CGA)	0				≤ 8
Bacteria (ul)	19.6				≤ 130.7

AST, aspartato aminotransferasa; ALT, alanina aminotransferasa; GGT, gamma-glutamyl transferasa; ALP, fosfatasa alcalina; NUS, nitrógeno ureico en sangre; TFGe, tasa de filtración glomerular estimada; GTTP, gradiente transtubular de potasio; pH, potencial de hidrógeno; CGA, conteo de glóbulos blancos en el sedimento.

of 25, and high urine anion gap/UAG (+11.3) indicating reduced urine ammonium excretion. Thyroid function examination was within normal limits (TSH 1.49 μ U/mL, FT4 1.21 ng/dL), and there was no hepatitis B and C infection.

Laboratory results (Tables 1 and 2) were consistent with type 1 tubular acidosis without a history of gastrointestinal potassium loss. Ultrasound examination showed the impression of bilateral nephritis, and histopathology results of renal biopsy confirmed the presence of interstitial fibrosis and tubular atrophy in the distal tubules, which supported the clinical diagnosis of renal tubular acidosis type 1. The treatment regimen was potassium chloride infusion therapy, methylprednisolone, and hydroxychloroquine. After administering these therapies, the patient showed significant improvement, characterized by increased potassium levels, improved motor strength, and better blood pH.

Table 2. Blood gas analysis with electrolyte.

Parameters	7/5/23	8/5/23	Reference range
pH	7.33	7.4	7.35-7.45
pCO ₂ (mm Hg)	30.0	30.0	35.00-45.00
pO ₂ (mm Hg)	75.0	58	80.00-100.00
BE _{ecf} (mmol/L)	-10.1	-6.2	-2-2
HCO ₃ ⁻ (mmol/L)	15.8	18.60	22.00-26.00
SO ₂ c (%)	94	90	95%-100%
TCO ₂ (mmol/L)	16.7	19.5	24.00-30.00
Sodium (mmol/L)	139	144	136-145
Potassium (mmol/L)	1.2	2.1	3.5-5.1
Plasma anion gap	15.6		8-16

pH, potential of hydrogen; pCO₂, partial pressure of carbon dioxide; pO₂, partial pressure of oxygen; BE_{ecf}, base excess in extracellular fluid; HCO₃⁻, bicarbonate; SO₂c, oxygen saturation (calculated); TCO₂, total carbon dioxide.

The findings from the abdominal ultrasound examination (Figure 1) showed the impression of bilateral nephritis.

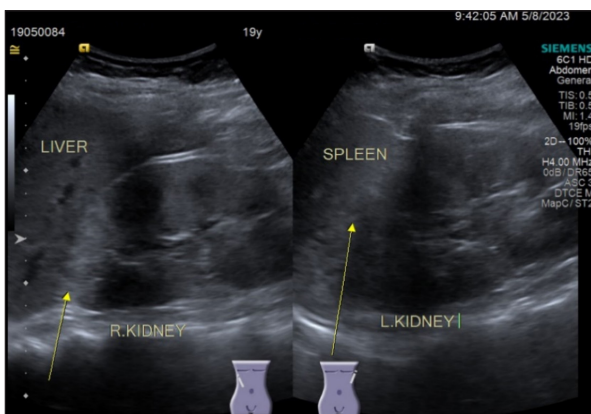


Figura 1. Renal ultrasonography showed the impression of bilateral nephritis.

Discussion

RTA represents a rare clinical syndrome characterized by impaired renal acid-base regulation, leading to an abnormal pH gradient between the blood and the renal tubules. The condition is classified into four types based on the location and mechanism of tubular dysfunction: distal RTA (dRTA, type 1), proximal RTA (pRTA, type 2), combined proximal and distal RTA (type 3), and hyperkalaemia RTA (type 4).³

Epidemiological data on RTA are limited. A study by Bianic et al. in the UK estimated the prevalence of dRTA

valor de 25, y anión gap en orina elevado (AGO; +11.3), es decir excreción reducida de amonio en orina. El estudio de la función de la tiroides mostró valores normales (TSH de 1.49 μ U/ml, FT4 1.21 ng/dl), sin indicios de infección por virus de hepatitis B o C.

Los resultados de laboratorio (Tablas 1 y 2) fueron compatibles con la presencia de ATR tipo 1, sin antecedente de pérdida gastrointestinal de potasio. El ultrasonido sugirió nefritis bilateral, y el estudio histopatológico de la biopsia renal confirmó fibrosis intersticial y atrofia tubular en los túbulos distales, hallazgos que avalaron el diagnóstico clínico de ATR de tipo 1. El tratamiento incluyó la infusión de cloruro de potasio, metilprednisolona, e hidroxycloquina. Luego de la administración de estas terapias, el paciente presentó mejoría significativa, con aumento de los niveles séricos de potasio, y mejoría de la fuerza motora y del pH en sangre.

Tabla 2. Análisis de gases en sangre con electrolitos.

Parámetros	7/5/23	8/5/23	Rango de referencia
pH	7.33	7.4	7.35-7.45
pCO ₂ (mm Hg)	30.0	30.0	35.00-45.00
pO ₂ (mm Hg)	75.0	58	80.00-100.00
EB _{fec} (mmol/l)	-10.1	-6.2	-2-2
HCO ₃ ⁻ (mmol/l)	15.8	18.60	22.00-26.00
SO ₂ c (%)	94	90	95%-100%
TCO ₂ (mmol/l)	16.7	19.5	24.00-30.00
Sodio (mmol/l)	139	144	136-145
Potasio (mmol/l)	1.2	2.1	3.5-5.1
Anión gap en plasma	15.6		8-16

pH, potencial de hidrógeno; pCO₂, presión parcial de dióxido de carbono; pO₂, presión parcial de oxígeno; EB_{fec}, exceso de base en el líquido extracelular; HCO₃⁻, bicarbonato; SO₂c, saturación de oxígeno calculada; TCO₂, dióxido de carbono total.

Los hallazgos de la ecografía abdominal (Figura 1) sugirieron nefritis bilateral.

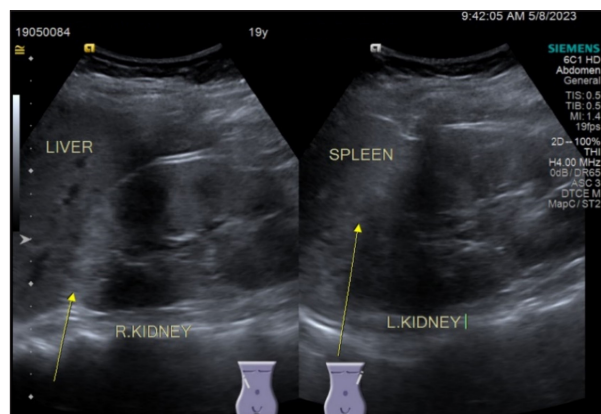


Figura 1. Ecografía renal que sugirió nefritis bilateral.

Discusión

La ATR es un síndrome clínico infrecuente, caracterizado por la alteración de la regulación renal ácido-base, con gradiente anormal de pH entre la sangre y los túbulos renales. La enfermedad se clasifica en 4 tipos, según la localización y los mecanismos involucrados en la disfunción tubular: ATR distal (ATRd, tipo 1), ATR proximal (ATRp, tipo 2), ATR combinada, proximal y distal (tipo 3), y ATR con hiperpotasemia (tipo 4).³

Los datos epidemiológicos para la ATR son escasos. En un estudio de Bianic y colaboradores del Reino Unido, la

to be approximately 0.46 to 1.6 per 10,000 population. The average age of diagnosis for dRTA is typically around 46 years. In 2017, the average age of patients with dRTA was reported as 53 years, with a higher prevalence among women (60%). However, data regarding the prevalence of dRTA in individuals under 20 years old remain scarce.²

Renal tubular acidosis type 1 (dRTA), is a disorder of the distal nephron that results in the inability to lower urine pH. Distal RTA can occur due to excessive reverse diffusion of hydrogen ions from the urinary tract into the blood or inadequate hydrogen ion transport. Renal tubular acidosis type 1 can be familial or acquired. Patients with dRTA often experience symptoms associated with severe hypokalaemia, such as proximal muscle weakness, polydipsia, and polyuria. In milder cases, symptoms associated with kidney stones may be the first sign of abnormalities in acid secretion.¹

In this case report, our patient is a 19-year-old female with a history of SLE. The patient presented with symptoms of fatigue, weakness, periodic paralysis, and severe hypokalaemia, which prompted a thorough evaluation. Laboratory tests revealed metabolic acidosis, alkaline urine pH, and reduced urine ammonium excretion, consistent with the diagnosis of dRTA. Imaging studies confirmed interstitial fibrosis and tubular atrophy, supporting the clinical diagnosis.

Hyperchloremic metabolic acidosis with a normal anion gap is a hallmark feature in all types of RTA, indicating a fundamental dysfunction in acid-base regulation. The diagnostic evaluation of RTA extends to urine biochemical analysis, which plays a crucial role in confirming the diagnosis. Upon suspicion of RTA, it is important to differentiate between proximal and distal RTA. In distal RTA, the kidneys fail to excrete the daily acid load, leading to progressive hydrogen ion retention and metabolic acidosis. A definitive diagnosis of distal RTA requires a persistently elevated urine pH of 5.5 or higher, indicative of impaired distal acidification.⁴

The primary manifestation of distal renal tubular acidosis (dRTA) is attributed to a specific deficiency in the function or synthesis of the H⁺-ATPase. Impaired transit via the proton pump inhibits the process of acidifying urine and reduces the dissipation of the membrane potential. Prior studies have indicated that the latter is a plausible factor in the process of K⁺ secretion and the resulting loss of potassium.⁵ Norgett et al. confirmed this theory by studying knockout mice with a reduced expression of the ATP6V0A4 gene. Upon exposure to an acidic environment, researchers noted that these mice exhibited significant hyperchloremic metabolic acidosis, hypokalaemia, and early nephrocalcinosis.⁶ These traits are commonly reported in patients with severe distal renal tubular acidosis (dRTA). As hypokalaemia deteriorates, the skeletal muscle expels potassium (K⁺) into the extracellular compartment as compensation.⁷

Distal RTA commonly presents in adults within the context of autoimmune disorders such as SLE, Sjögren's syndrome, rheumatoid arthritis, systemic sclerosis, and thyroiditis.⁸ Given the patient's medical history, SLE emerges as a significant consideration for the underlying cause of her condition.

SLE is a complex autoimmune illness affecting multiple systems, the cause of which is still unknown. Throughout the progression of the disease, the kidney is the organ that significantly impacts mortality and morbidity. The kidneys are crucial to functioning, particularly during illness.⁹ The

prevalencia estimada de ATRd fue de entre 0.46 y 1.6 por cada 10 000 sujetos. La edad promedio en el momento del diagnóstico de la ATRd suele ser cercana a los 46 años. En 2017, la edad promedio de los pacientes con ATRd fue de 53 años, con mayor prevalencia en mujeres (60%). Sin embargo, los datos acerca de la prevalencia de la ATRd en sujetos de menos de 20 años siguen siendo escasos.²

La ATRd es un trastorno de las nefronas distales que dificulta la reducción del pH urinario. La ATRd puede obedecer a difusión reversa excesiva de iones de hidrógeno desde el tracto urinario a la sangre, o al transporte inadecuado de iones de hidrógeno. La ATRd puede ser familiar o adquirida; los pacientes con ATRd a menudo refieren síntomas asociados con hipopotasemia grave, como debilidad de los músculos proximales, polidipsia y poliuria. En los casos más leves, los primeros síntomas atribuibles a la excreción ácida anormal suelen ser manifestaciones asociadas con cálculos renales.¹

En el presente caso, la paciente tenía 19 años y antecedente de LES. La paciente refirió síntomas de fatiga, debilidad, parálisis periódica e hipopotasemia grave que motivaron una evaluación exhaustiva. El estudio de laboratorio mostró acidosis metabólica, pH alcalino en orina, y excreción urinaria reducida de amonio, hallazgos compatibles con el diagnóstico de ATRd. Los estudios por imágenes confirmaron fibrosis intersticial y atrofia tubular, de modo que avalaron el diagnóstico clínico.

La acidosis metabólica hiperclorémica con anión gap normal es un hallazgo distintivo en todos los tipos de ATR, ya que refleja la disfunción crucial de la regulación ácido-base. La evaluación diagnóstica de la ATR consiste en el análisis bioquímico de orina, el cual cumple un papel decisivo para la confirmación del diagnóstico. En pacientes con diagnóstico presuntivo de ATR es importante diferenciar la ATR proximal de la ATR distal. En la ATR distal, los riñones no son capaces de eliminar la carga ácida diaria, con lo cual se produce la retención progresiva de iones de hidrógeno y acidosis metabólica. El diagnóstico definitivo de la ATRd requiere la presencia persistente de pH urinario de 5.5 o más alto, como indicador del compromiso de la acidificación distal.⁴

La principal manifestación de la ATRd se atribuye a la deficiencia específica de la función o de la síntesis de H⁺-ATPasa. La anomalía del tránsito por la bomba de protones inhibe el proceso de acidificación de la orina y reduce la disipación del potencial de membrana. Estudios previos sugirieron que este último sería un factor potencial en el proceso de secreción de K⁺ y la consiguiente pérdida de potasio.⁵ Norgett y colaboradores confirmaron esta teoría mediante el estudio de ratones modificados genéticamente, con expresión reducida del gen ATP6V0A4. En el contexto de la exposición a un entorno ácido, los investigadores observaron que estos animales presentan acidosis metabólica hiperclorémica significativa, hipopotasemia y nefrocalcinosis precoz.⁶ Estos rasgos se observan con frecuencia en pacientes con ATRd grave. En la medida en que la hipopotasemia se agrava, el músculo esquelético libera potasio (K⁺) al medio extracelular como mecanismo de compensación.⁷

La ATRd comúnmente aparece en adultos con diversos trastornos autoinmunitarios, como LES, síndrome de Sjögren, artritis reumatoidea, esclerosis sistémica, y tiroiditis.⁸ Debido a los antecedentes personales de la paciente, el LES surgió como trastorno subyacente significativo para la enfermedad.

El LES es un trastorno autoinmunitario complejo que compromete diversos órganos; la causa aún no se conoce.

disease's severity ranges from asymptomatic kidney disease to end-stage renal failure. Early identification and treatment are crucial for patients with renal involvement. End-stage renal failure develops in 10-30% of individuals, even with proper treatment. The literature has described cases of type 1, 2, and 4 RTA occurring alongside SLE, with type 1 RTA being the most prevalent in these patients. SLE patients may experience glomerular, tubular, or interstitial kidney involvement. Tubular and interstitial involvement can cause renal tubular acidosis.¹⁰

The aetiology of RTA development in SLE is unclear. It is believed that hypergammaglobulinemia and immunological variables may contribute to the development of RTA.¹⁰ Furthermore, there is speculation that the presence of antibodies against the carbonic anhydrase enzyme, as well as tubulointerstitial inflammation, may play a significant role in this context¹⁰. There is a suggestion that a high disease activity score could increase the chance of developing RTA in individuals with SLE.¹¹ However, additional investigations are required to provide supporting evidence. The management of distal renal tubular acidosis necessitates a comprehensive approach, beginning with the correction of hypokalaemia and the exploration of potential underlying causes of the condition.⁷

Conclusion

This case report highlights the complexity of managing dRTA and the importance of a multidisciplinary approach. The presence of recurrent episodes of symptomatic hypokalaemia can be a clue to the diagnosis. Accurate early recognition and appropriate treatment can improve patient outcomes and quality of life.

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2024
www.siicsalud.com

The authors declare no conflicts of interest.

Acknowledgements: The authors express gratitude to the Department of Clinical Pathology at Ngoerah Hospital for providing access to the patient's information. This report has received approval, and written consent has been obtained from the patient.

En la medida en que la enfermedad progresa, el compromiso renal es significativo, en términos de la mortalidad y la morbilidad. Los riñones son esenciales para el funcionamiento del organismo, sobre todo en estado de enfermedad.⁹ La gravedad abarca desde enfermedad renal asintomática hasta insuficiencia renal en estadio terminal. La identificación precoz y el tratamiento son decisivos para los pacientes con afectación renal. Se presenta insuficiencia renal en estadio terminal en el 10% al 30% de los pacientes, incluso en el contexto del tratamiento apropiado. En la literatura se han descrito casos de TRA de tipo 1, 2 y 4 en pacientes con LES; la ATR de tipo 1 es la forma más común en estos pacientes. El LES puede asociarse con compromiso renal glomerular, tubular o intersticial. La afectación tubular e intersticial puede ocasionar acidosis renal tubular.¹⁰

La etiología de la ATR en el LES no se conoce. Se considera que la hipergammaglobulinemia y otras variables inmunológicas contribuyen en la aparición de la ATR.¹⁰ Asimismo, se ha sugerido que la presencia de anticuerpos contra la anhidrasa carbónica, como también la inflamación tubulointersticial, podrían tener un papel significativo en este sentido.¹⁰ Se ha sugerido también que un puntaje elevado de actividad de la enfermedad podría aumentar la probabilidad de ATR en pacientes con LES.¹¹ Sin embargo, se requieren investigaciones adicionales para aportar evidencia al respecto. El abordaje de la ATRd debe ser integral, y debe incluir inicialmente la corrección de la hipopotasemia y la búsqueda de posibles causas subyacentes.⁷

Conclusión

La paciente referida en la presente ocasión pone de manifiesto la complejidad del tratamiento de la ATRd y la importancia del abordaje multidisciplinario. El antecedente de episodios recurrentes de hipopotasemia sintomática debería sugerir el diagnóstico. El reconocimiento precoz y preciso y el tratamiento adecuado pueden mejorar la evolución clínica y la calidad de vida.

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2024
www.siicsalud.com

Los autores no manifiestan conflictos de interés.

Agradecimiento: Los autores expresan su agradecimiento al Departamento de Patología Clínica del Hospital Ngoerah por brindar acceso a la información de la paciente. Este artículo ha recibido aprobación y se ha obtenido el consentimiento por escrito de la paciente.

Bibliografía

1. Soleimani M, Rastegar A. Pathophysiology of renal tubular acidosis: core curriculum 2016. *American Journal of Kidney Diseases* 68(3):488-98, 2016.
2. Bianic F, Guelfucci F, Robin L, Matrre C, Game D, Bockenbauer D. Epidemiology of distal renal tubular acidosis: a study using linked UK primary care and hospital data. *Nephron* 145(5):486-95, 2021
3. Giglio S, Montini G, Trepiccione F, Gambaro G, Emma F. Distal renal tubular acidosis: a systematic approach from diagnosis to treatment. *Journal of Nephrology* 34(6):2073-2083, 2021.
4. Rodriguez Soriano J. Renal tubular acidosis: the clinical entity. *Journal of the American Society of Nephrology* 13(8):2160-70, 2002.
5. Kim HY, Kim SS, Bae EH, Ma SK, Kim SW. Decreased Renal Expression of H⁺-ATPase and Pendrin in a Patient with Distal Renal Tubular Acidosis Associated with Sjögren's Syndrome. *Internal Medicine* 54(22):2899-904, 2015.
6. Norgett EE, Golder ZJ, Lorente-Cánovas B, Ingham N, Steel KP,

Karet Frankl FE. Atp6v0a4 knockout mouse is a model of distal renal tubular acidosis with hearing loss, with additional extrarenal phenotype. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 109(34):13775-80, 2012.

7. David. Fluid and Electrolyte Disturbance. In: Harrison R, Wintrobe, Thorn, Adams, Beeson, IBennett., editor. *Harrison's Principles of Internal Medicine*. 21 ed. United states: McGraw-Hill Education p. 348-52, 2022.

8. Weiner SM. Renal involvement in connective tissue diseases. *Deutsche Medizinische Wochenschrift* (1946) 143(2):89-100, 2018.

9. Wen Y-K. Renal biopsy findings in new-onset systemic lupus erythematosus with clinical renal disease. *International urology and nephrology* 43:801-6. 2011.

10. Kozeny GA, Barr W, Bansal VK, Vertuno LL, Fresco R, Robinson J, et al. Occurrence of renal tubular dysfunction in lupus nephritis. *Archives of internal medicine* 147(5):891-5, 1987.

11. Akin D, Ozmen S. Type 4 renal tubular acidosis in a patient with lupus nephritis. *Iran J Kidney Dis* 8(1):73-5, 2014.

Información relevante

Parálisis periódica hipopotasémica y acidosis tubular renal tipo 1 en una mujer joven: comunicación de un caso

Respecto de la autora



I Gusti Ayu Mardewi. Médica, Profesora, Programa educativo de residencia en patología clínica, Facultad de Medicina, Udayana University/Ngoerah Hospital, Denpasar, Indonesia

Respecto al caso clínico

La acidosis tubular renal es un síndrome clínico complejo. La paciente de 19 años presentó debilidad e hipopotasemia por acidosis tubular renal distal. Este caso pone de manifiesto la complejidad del abordaje de las condiciones intercurrentes y la posibilidad de una intervención exitosa.

La autora pregunta

La acidosis tubular renal distal es una condición compleja que puede coexistir con otras enfermedades autoinmunes. La hipopotasemia severa y la acidosis metabólica son manifestaciones clínicas típicas de esta entidad.

¿Cuál de las siguientes opciones representa el hallazgo de laboratorio más específico para el diagnóstico de acidosis tubular renal distal?

- A Hipopotasemia grave.
- B Acidosis metabólica.
- C pH urinario alcalino.
- D Aumento del gradiente transtubular de potasio (GTPP).
- E Ninguno de los mencionados.

Corrobore su respuesta: <https://www.siicsalud.com/dato/evaluacioneshtm.php/174620>

Palabras clave

acidosis renal tubular, hipopotasemia, lupus eritematoso sistémico, aldosterona, atrofia renal

Keywords

renal tubular acidosis, hypokalaemia, systemic lupus erythematosus, aldosterone, renal atrophy

Lista de abreviaturas y siglas

AGO: anión gap en orina; ALP: fosfatasa alcalina; ALT, alanina transaminasa; AST, aspartato aminotransferasa; ATR: acidosis tubular renal; ATRd: acidosis tubular renal distal; FT4, tiroxina libre; GGT, gamma-glutamyl transferasa; GTPP, gradiente transtubular de potasio; LES, lupus eritematoso sistémico; NUS, nitrógeno ureico en sangre; TFGe, tasa estimada de filtrado glomerular; TSH, hormona estimulante de la tiroides

Como citar

Mardewi IGA, Wiradewi Lestari AA, Mahartini NN, Wande IN. Parálisis periódica hipopotasémica y acidosis tubular renal tipo 1 en una mujer joven: comunicación de un caso. *Salud i Ciencia* 26(2):89-94, Jul 2024.

How to cite

Mardewi IGA, Wiradewi Lestari AA, Mahartini NN, Wande IN. Hypokalemia periodic paralysis and type 1 renal tubular acidosis in a young woman: a case report. Salud i Ciencia 26(2):89-94, Jul 2024.

Orientación

Diagnóstico, Tratamiento

Conexiones temáticas

