

# Yenidoğan Döneminde Bir Psödohipoaldosteronizm Olgusu

## A Rare Case: Pseudohypoaldosteronism in the Neonatal Period

Yeşim COŞKUN<sup>1</sup>, Ceyhun DALKAN<sup>2</sup>, İpek AKMAN<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Bahçeşehir Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Medical Park Göztepe Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye  
<sup>2</sup>Near East University, Nicosia, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Yenidoğan Bilim Dalı, Lefkoşa, KKTC



### ÖZET

Psödohipoaldosteronizm, aldosterona hedef organlarda direnç sonucu aşırı tuz kaybı, hiponatremi, hiperkalemi, metabolik asidoz ve hiperreninematik hiperaldosteronizm olarak tanımlanan nadir görülen bir hastalık grubudur. Olgu sunumunda postnatal 8. gününde dehidratasyon, hiperkalemi ve hiponatremi kliniği ile başvuran bir psödohipoaldosteronizm olgusu sunulması ve tedavisinin tartışılması amaçlanmıştır.

**Anahtar Sözcükler:** Hiperkalemi, Hiponatremi, Psödohipoaldosteronizm, Yenidoğan

### ABSTRACT

Pseudohypoaldosteronism is a rare disease and develops as a result of resistance to aldosterone in target organs that causes excessive salt lost, hyponatremia, hyperkalemia, metabolic acidosis and hyperreninemia. An 8-day-old boy was transferred to our hospital because of dehydration, hyperkalemia and hyponatremia and was diagnosed pseudohypoaldosteronism. We aimed to discuss our case and the treatment of pseudohypoaldosteronism.

**Key Words:** Hyperkalemia, Hyponatremia, Pseudohypoaldosteronism, Newborn

### GİRİŞ

Psödohipoaldosteronizm (PHA), ilk kez 1958 yılında Cheek ve Paver tarafından hipertansiyon ve hiperkalemi birlikteliği olarak tanımlanmıştır (1). Psödohipoaldosteronizm, aldosterona hedef organlarda (böbrekler, kolon, ter ve tükürük bezlerinde) direnç sonucu aşırı tuz kaybı, hiponatremi, hiperkalemi, metabolik asidoz ve hiperreninematik hiperaldosteronizm olarak tanımlanır. Aldosterona direnç, mineralokortikoid reseptörü veya epitelyal sodyum kanallarındaki mutasyon sonucunda olabilir (2,3). Bu olgu sunumunda yenidoğan döneminde dehidratasyon, hiperkalemi ve hiponatremi kliniği ile başvuran 8 günlük, konjenital adrenal hiperplazi dışlandıktan sonra PHA tanısı konan ve elektrolit desteği ile tedavi edilen olgu sunulmuştur.

### OLGU

Sağlıklı bir gebelik sonrası 24 yaşında annenin ilk gebeliğinden 3600 gr olarak doğan ve emmeme şikayeti ile doğduğu merkeze başvuran hasta, hastanemize hiponatremik hiperpotasemik

dehidratasyon nedeniyle sevk edildi. Ailede akraba evliliği yoktu. Hastanın gelişinde yapılan fizik muayenesinde hipotonisitesi, azalmış turgoru, skrotal hiperpigmentasyonu olduğu saptandı ve doğum kilosuna göre % 3 tartı kaybı olduğu tesbit edildi. Hastanın kalp tepe atımı 150/dk, solunum sayısı 40/dk olarak saptandı. Hastanın geliş tetkiklerinde ağır hiponatremisi (121 mEq/l) ve hiperpotasemisi (9.4 mEq/l), hipokloremisi (Cl 87 mEq/l), hiperürisemisi (üre 85.6 mg/dl), kreatin yüksekliği (kreatinin 0.6 mg/dl), asidozu (bikarbonat 16.0 mmol/dl) saptandı. Tam kan sayımı, C-reaktif protein ve idrar analizi normal sınırlardaydı. Lomber ponksiyonunda patolojik bulguya rastlanmadı. Gönderilen idrar kültüründe üremesi olmadı.

Hiperpotasemi tedavisi için kalsiyum glukonat, sodyum bikarbonat, insülin-glukoz infüzyonu, ventolin inhaler ve rektal polise-tilen sülfat başlandı. Hastanın serum sodyum değeri 6. gününde normal değere (134 mEq/l) yükseldi, serum potasyum değeri tedaviye rağmen 7.2 mEq/dl'di. Hiponatremisi, hiperpotasemisi olan hastada öncelikle konjenital adrenal hiperplazi (KAH) düşünülerek hormon düzeyleri alındı ve hidrokortizon (10-20 mg/m<sup>2</sup>gün) ve fludrokortizon (150 µg/m<sup>2</sup>gün) tedavisi başlandı.

Hastanın yatışında alınan 17-OH Progesteron değeri 3.3 ng/ml, normal (7-77 ng/ml), Andrestenoidon 2.6 ng/ml (0.1-0.9 ng/ml), dehidroepiandrosteron-sülfat 80 µg/dl, kortizol 34.76 µg/dl (4.60-22.80), ACTH 15.3 pg/ml (7.2-46), serbest testesteron 1.8 pg/ml (0.2-42.5), Aldosteron 2070 pg/ml (20-1750), Plazma Renin Aktivitesi (PRA) değeri 160 ng/ml/saat (2-35 ng/ml/saat) olarak saptanması, arteryel tansiyon değerlerinin normal aralıkta seyretmesi nedeniyle KAH tanısından uzaklaşıldı. Aldosteron düzeylerinin yüksek olması, ek olarak kan basıncı değerlerinin normal olması nedeniyle olguda primer PHA düşünüldü. Sekonder PHA'yı dışlamak için yapılan üriner sistem ultrasonografisi normal bulundu. Hasta önce IV, ardından oral sodyum (150 mEq/kg) replasmanı yapıldı. Hiperkalemi medikal tedavisine yanıt alınmadığı için periton diyalizi uygulandı. Hastanın tuz kaybına bağlı elektrolit dengesizliği ve klinik tablo beslenmeye tuz eklenmesi ile kontrol altına alındı. Bu şekilde hasta stabilize edildi. Yoğun bakım tedavisi tamamlandıktan sonra hidrokortizon ve fludrokortizon tedavileri kesilerek tuz miktarı 3 gr/güne çıktı. Durumu stabilize olduktan sonra 2 gr/gün sodyum alımı ile taburcu edildi.

## TARTIŞMA

Aldosteron distal tübülden sodyum absorbe edip, potasyum sekrete ettirerek kan elektrolitlerini düzenleyen primer mineralokortikoid hormondur. Adosteron eksikliği, özellikle renal yolla sodyum kaybedileceği ve potasyum sekrete edilemeyeceği için hiperpotasemik, hiponatremik, metabolik asidotik dehidratasyona neden olur. İzole adosteron eksikliği nadir olarak görülür, sıklıkla KAH'ın renal tuz kaybı olan formlarında bu klinik bulgular daha sıklıkla görülür. Bu hastalarda cinsiyet farklılaşma bozuklukları da görülebilir. Psödohipoaldosteronizmde, yüksek aldosteron seviyelerine rağmen, hedef organlarda, özellikle böbrekte aldosterona reseptör düzeyinde veya sinyal sisteminde yanıt oluşmadığı için aldosteron eksikliği tablosu gözlenir (4).

Sekonder PHA, ilaçlar (siklooksijenaz inhibitörleri, anjiyotensin dönüştürücü enzim inhibitörleri, potasyum tutucu diüretikler, trimetoprin, siklosporin vs), obstrüktif üropati, veziko üreteral reflü, idrar yolu enfeksiyonları, doğumsal renal anomaliler, tübülointerstisyel nefrit ve orak hücreli anemi nefropatisi sonucunda distal tübülde aldosterona duyarsızlık sonucu gelişir (5,6).

Yenidoğan döneminde dehidratasyon nedeniyle kliniğe başvuran olgularda özellikle dehidratasyon tipinin belirlenmesi için elektrolitlerin değerlendirilmesi önemlidir. Hiponatreminin ayırıcı tanısında idrar sodyum miktarının ölçülmesi yararlıdır.

Hiponatremik dehidratasyon saptanan olgularda ayırıcı tanıda primer veya sekonder adrenal yetmezlik nedenleri ile renal yolla kayıplar ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Özellikle idrarda tuz kaybının yüksek olduğu olgularda 21 hidroksilaz, 3-β hidroksi steroid dehidrogenaz, 20-22 desmolaz eksiklikleri akla gelmelidir. Bu olgularda özellikle yenidoğan döneminde cinsiyet farklılıkları ön planda olsa da esas hayati tehdit eden ciddi dehidratasyonun nedeni idrarla sodyum kaybıdır (7).

Yukarıda bahsedilen olgumuzda kortizol düzeyi düzeyi yüksek, 17 OH-Progesteron düzeyi normal, idrardan sodyum atılımı yüksek, aldosteron düzeyi ve renin aktivitesi yüksek, tansiyon değerleri normal sınırlarda olduğu için KAH'dan uzaklaşıldı. Primer PHA tedavisinde standart mineralokortikoid replasmanına cevap yoktur, yüksek miktarlarda (50-100 mEq/kg/gün) sodyum replasmanı yapılmalıdır. Hiperpotasemi medikal tedavi ile düzeltilemediğinde periton diyalizi yapılması gereklidir.

Sonuç olarak yenidoğan döneminde hiponatremi, hiperpotasemi, metabolik asidoz ve dehidratasyonla başvuran olgularda akla aldosteron eksikliği gelmelidir. Bu olgularda KAH ve PHA mutlaka ayırıcı tanıda düşünülmelidir. Bu amaçla ilaç kullanımı öyküsü sorgulanmalı, üriner sistem enfeksiyonları, doğumsal üriner sistem anomalileri dışlanmalıdır.

## KAYNAKLAR

1. Cheek DB, Perry JW. A salt wasting syndrome in infancy. Arch Dis Child 1958;33:252-6.
2. Arai K, Tsigos C, Suzuki Y, Irony I, Karl M, Listwak S et al. Physiological and molecular aspects of mineralocorticoid receptor action in pseudohypoaldosteronism: A responsiveness test and therapy. J Clin Endocrinol Metab 1994;79:1019-23.
3. Akçay A, Yavuz T, Semiz S, Bundak R, Demirdöven M. Pseudohypoaldosteronism type 1 and respiratory distress syndrome. J Pediatr Endocrinol Metab 2002;15:1557-61.
4. Yılmaz S, Aycan Z, Peltek K, Erkek N, Bas V. Does Pseudohypoaldosteronism mask the diagnosis of congenital adrenal hyperplasia? J Clin Res Pediatr Endocrinol 2011;3:219-21.
5. Melzi ML, Guez S, Sersale G, Terzi F, Secco E, Marra G, et al. Acute pyelonephritis as a cause of hyponatremia/hyperkalemia in young infants with urinary tract malformations. Pediatr Infect Dis J 1995;14:56-9.
6. Kurtoglu S, Hatipoglu N, Büyükkayhan D. Neonatal tuz kaybı tablosu. Turk Klin J Pediatr Sci (Özel Sayı) 2008;4:90-105.
7. Schaedel C, Marthinsen L, Kristoffersen A, Kornfuit R. Lung symptoms in pseudohypoaldosteronism type 1 are associated with deficiency of the α-subunit of the epithelial sodium channel. J Pediatr 1999;739-45.