



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Forma Renal De Pseudo-Hipoaldosteronismo Tipo 1: Relato De Caso

Autores: LETÍCIA SOARES BOING; NATHALIA OLIVEIRA SOUZA LOCH; VINÍCIUS RENE GIOMBELLI; ROSE MARIE MULLER LINHARES; JULIANA VAN DE SANDE LEE; MARILZA LEAL NASCIMENTO; EDSON CECHINEL; GENOIR SIMONI; PAULO CÉSAR ALVES DA SILVA

Resumo: Introdução Pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (PHA1) é uma doença hereditária rara, caracterizada pela resistência à ação da aldosterona. Manifesta-se predominantemente no primeiro ano de vida com hiponatremia, hipercalemia, acidose metabólica e concentrações plasmáticas normais ou elevadas de aldosterona e renina. Existem duas formas de apresentação: renal (autossômica dominante) e sistêmica (autossômica recessiva). Relatamos um caso de PHA 1, forma renal. Descrição de caso ABA, 2 meses, triagem neonatal normal, encaminhado para avaliação de cardiopatia e baixo ganho ponderal. Na internação apresentou oligúria, hiponatremia, hipercalemia, alteração da função renal e acidose metabólica. Prescrito hidrocortisona 60mg/m² e fludrocortisona 0,2mg/dia sem melhora da hiponatremia e hipercalemia. Exames de função adrenal normais. Solicitados novos exames para avaliar outras causas de crises de perda de sal: aldosterona 91pg/ml (25-315pg/ml) e atividade de renina plasmática superior a 500uUI/ml (2,8-39,9uUI/ml), teste do suor normal, confirmando o diagnóstico PHA1 forma renal. Suspenso hidro e fludrocortisona e iniciada terapia com cloreto de sódio 15mmol/kg por via oral com normalização dos eletrólitos e ganho ponderal adequado. Comentários PHA1 renal é uma doença autossômica dominante, que cursa com mutações no gene do receptor da aldosterona e perda de sal restrita ao rim. Apresentação clínica varia de casos assintomáticos, somente com alterações laboratoriais, até graves crises de perda de sal. O principal diagnóstico diferencial é com hiperplasia adrenal congênita, cujo tratamento não é eficaz na PHA1, que responde apenas à reposição de sal.