



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Barakat (Síndrome De Hdr): Relato De Caso

Autores: MARINA BRESSIANI (SERVIÇO RESIDÊNCIA ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO, GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO), ANGÉLICA DALL'AGNESE, ADRIANA GODINHO, BRUNA CAMASSOLA, CÉSAR GEREMIA, MARCIA PUÑALES

Resumo: Introdução: A Síndrome de Barakat (Síndrome HDR) é caracterizada pela presença de hipoparatiroidismo (H), surdez neurosensorial (D) e doença renal (R) e apresenta herança autossômica dominante. Relato de caso: ELJ, masculino, 9 anos, chega à emergência do hospital com crises de dor generalizada, associadas a perda de força, hipertonia e hiperextensão de pés e mãos, de início há quatro meses e piora na última semana, além de perda de peso, sendo encaminhado para internação. Ao exame: hipertonia, contratura muscular dos membros superiores e inferiores, dor a mobilização nas articulações coxo-femural direita e esquerda e nas pequenas articulações de mãos e pés. Exames iniciais: PTHi: 2,38pg/mL (VR: 15–65pg/mL), cálcio: 5,59mg/dL (8,2–10,3mg/dL), fósforo: 1,4mg/dL (4–7mg/dL), creatinina: 1,17mg/dL (TFG: 68ml/min/1,73m², VR: 90ml/min/1,73m²), glicosúria: 693mg/dL (VR: não detectável), calciúria: 0,72mg/mg (21mg/mg), albuminúria: 41,8mg/L (29mg/L). Ecografia abdominal: rins com aumento difuso na ecogenicidade cortical. Audiometria: surdez neurosensorial. Confirmando diagnóstico de doença renal (tubulopatia), hipoparatiroidismo e surdez. Iniciado tratamento com Teriparatide 20mcg/dia, carbonato de cálcio, calcitriol, hidroclortiazida, solução de Scholl e fósforo elementar. Em acompanhamento há três anos, com perda progressiva de função auditiva, redução de densidade mineral óssea, nefrocalcinose e sem piora da função renal, creatinina atual: 1,03mg/dL (TFG: 86ml/min/1,73m²). Discussão/Conclusão: A prevalência da síndrome de HDR é desconhecida e apresenta expressão fenotípica variável (HDR, HD, DR, HR, R e D), sendo a surdez neurosensorial o componente mais frequente da síndrome (96,7), hipoparatiroidismo (93,3) e de doença renal (72,2). O diagnóstico é baseado na sintomatologia clínica e análise molecular, sendo na maioria das vezes causada por deleções no cromossomo 10p14 ou mutações no gene GATA3. No presente caso, o paciente apresentava os três componentes da síndrome e vem apresentando boa evolução com o tratamento.