



Trabalhos Científicos

Título: Pseudohipoaldosteronismo Tipo 1 E Tratamento Com De Altas Doses De Fludrocortisona

Autores: CAMILLA BALBI (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), MARIANA GOMES FARIA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), CRISTIANO TULIO MACIEL ALBUQUERQUE (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), GABRIELA WERNECK (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II)

Resumo: Introdução: O pseudohipoaldosteronismo é uma endocrinopatia rara de resistência renal à aldosterona, decorrente de diferentes mutações genéticas do receptor de mineralocorticoide, de herança autossômica dominante ou recessiva, mas também esporádica. Em sua apresentação mais grave, manifesta-se no período neonatal com perda de sal, dificuldade de crescimento, além de alterações laboratoriais típicas: hiponatremia, hipercalemia, elevação de aldosterona e renina plasmáticas. Descrição do caso: Paciente do sexo feminino, 5 dias de vida, previamente hígida, intercorreu com sucção débil e hipoatividade, sem vômitos, associados a acidose metabólica, hiponatremia e hipercalemia graves. Iniciado tratamento empírico de hiperplasia adrenal congênita, apesar de genitália externa típica feminina, e estendido investigação, que evidenciou 17hidroxiprogesterona normal (126mg/dL), elevação de renina (3,84ng/ml/h), e aldosterona (338 ng/dl), acidose metabólica, hipercalemia (10mmol/L) e hiponatremia (109mmol/L), descartando hipótese de hiperplasia adrenal e confirmando diagnóstico de pseudohipoaldosteronismo. Realizado redução gradual de glicocorticoide, aumento progressivo de fludrocortisona (até dose de 1,2mg/dia), reposição de potássio, de bicarbonato de sódio e sal oral. Recebeu alta hospitalar com 40 dias de vida, após estabilização clínica e laboratorial. Devido à vômitos e baixa aceitação oral, recorreu com distúrbios iônicos com repercussão clínica e eletrocardiográficas, necessitando gastrostomia com melhora clínico-laboratorial. Discussão: Mutações autossômicas recessivas do receptor de mineralocorticoide caracterizam o fenótipo de maior gravidade e de acometimento sistêmico: pseudohipoaldosteronismo tipo I (PSH-I). Mutação autossômica dominante desse receptor, por sua vez, classificada como pseudohipoaldosteronismo tipo II, cursa com características laboratoriais semelhantes ao PSH-I, porém é branda, com melhora após o período neonatal ou até assintomática. Mediante análise retrospectiva da gravidade clínica da paciente, apesar de ausente discriminação genética, inferimos a hipótese diagnóstica de PSH-I, cujo tratamento de difícil manejo demanda ingestão de elevadas doses de sal, potássio e fludrocortisona. Conclusão: Apesar de raro, o conhecimento sobre o pseudohipoaldosteronismo e sua inclusão como diagnóstico diferencial de um neonato com crise de perda de sal é importante para estabelecimento de adequado tratamento medicamentoso, evitando-se iatrogenia medicamentosa, assim como definição de prognóstico e orientação genética parental.