



14º CONGRESSO BRASILEIRO DE PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA

30 de abril a 3 de maio . 2014

Hotel Summerville | Porto de Galinhas | PE

Trabalhos Científicos

Título: Pseudohipoaldosteronismo Tipo 1 Com Manifestações Clínicas Semelhantes à Fibrose Cística

Autores: PATRICIA TIMY FUKUI (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); JULIANA MIGUITA E SOUZA (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); CLEYDE MYRIAM AVERSA NAKAIE (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); LUIZ VICENTE R. F. DA SILVA FILHO (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); JOAQUIM CARLOS RODRIGUES (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); FABIOLA VILLAC ADDE (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP)

Resumo: Introdução: Desnutrição, distúrbios hidroeletrólíticos, pneumopatia crônica e alteração do cloro no suor são altamente sugestivos de Fibrose Cística (FC), porém, outros diagnósticos diferenciais devem ser considerados. Relatamos o quadro de uma paciente com diagnóstico de Pseudohipoaldosteronismo tipo 1 (PHA1), com quadro clínico sugestivo de FC e exame de cloro no suor alterado. Caso Clínico: KMBV, cinco anos, pais consanguíneos, irmã falecida por acidose tubular renal tipo IV. Diagnóstico de PHA1 com sete dias de vida, quando se evidenciou hiponatremia e hipercalemia, com níveis aumentados de renina e aldosterona. Realizada pesquisa genética com mutação no gene SCNN localizado no cromossomo 16p. Desde 1 ano apresentou diversas internações por sibilância e pneumonias com pouca resposta à terapêutica com corticóide inalatório, broncodilatador de longa duração e antileucotrieno. A tomografia de tórax mostrou brônquios espessados, atelectasias e aprisionamento aéreo. A investigação laboratorial incluiu a dosagem de cloro no suor com resultado alterado (137, 167, 147 e 151 mmol/L), cultura da orofaringe com ausência de bactérias patogênicas e pesquisa de gordura nas fezes negativa. Não foi possível, até o momento, realizar a pesquisa das mutações no gene CFTR, exame primordial nesse caso, porém atribuímos os sintomas respiratórios ao PHA1 e consideramos as dosagens do cloro no suor falso-positivas. Comentários: Pacientes com PHA 1 tem aumento da incidência de infecções de trato respiratório inferior e dosagem de cloro no suor aumentado. Esta patologia pode ser indistinguível da FC a menos que seja dosada a aldosterona, atividade de renina plasmática e eletrólitos urinários, além do estudo genético principalmente.