



15º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Gastroenterologia
Pediátrica**

19º CONGRESSO LATINO AMERICANO E
10º CONGRESSO IBERO AMERICANO DE
GASTROENTEROLOGIA, HEPATOLOGIA E NUTRIÇÃO

Centro de Convenções de Natal . RN . Brasil
26 a 29 de março de 2014

Trabalhos Científicos

Título: Cloridorreia Congenita - Relato De Caso

Autores: FERNANDO FILIZZOLA DE MATTOS; LUCIANO AMEDÉE PERET FILHO; SUZANA FONSECA OLIVEIRA MELO; RAQUEL SANTOS MALHEIROS; CAROLINA SOARES SANTANA AMORIM; JULIANA MAGALHÃES REIS DOS SANTOS

Resumo: **INTRODUÇÃO:** As diarreias crônicas apresentam alta morbimortalidade levando a deficits pondero-estaturais e neuropsicomotores. Entre elas as diarreias crônicas congênitas ocorrem por defeitos estruturais ou distúrbios funcionais na absorção ou na secreção intestinal. **DESCRIÇÃO:** Paciente de 14 meses, com atraso neuropsicomotor e nutricional, diarreia desde as primeiras semanas de vida, internações e uso frequente de antibióticos. À admissão, desidratação, alcalose metabólica hipocalemica. Suspeita diagnóstica de Síndrome de Bartter e realizadas correções eletrolíticas, recebendo alta com indometacina e espironolactona. Retorna 30 dias depois desidratado, com gasometria: pH = 7,6, cloro = 66, sódio = 136, potássio = 2,2. Teste do suor, biópsia jejunal, dosagem de sódio, cloro e cálcio em urina de 24 horas normais. Dosagem nas fezes de cloro = 135, sódio = 149 e potássio = 14 confirmando Cloridorreia Congenita. Não realizado estudo genético. Instituída terapia de reposição oral com solução de cloreto de sódio e de potássio com estabilização clínica, gasometrias e ionogramas sequenciais normais. **DISCUSSÃO:** Em 1945 descritos dois primeiros casos de alcalose congênita associada a diarreia. Duas décadas depois descritos vários casos na Finlândia, associando a origem genética da doença e estabelecendo bases diagnósticas e terapêuticas. Atualmente existem 250 casos descritos sendo 20% na Finlândia, cuja incidência é de 1:50000 nascidos. No Kuwait e Arábia Saudita a incidência é 1:5000 devido aos casamentos consanguíneos. É uma desordem autossômica recessiva. O gene CLD(SLC26A3) codifica uma proteína transmembrana responsável pela troca Cl/HCO₃ no íleo e cólon. O defeito resulta em não absorção de cloro e não secreção para luz intestinal de bicarbonato. Quadro clássico é diarreia crônica e alcalose hipocloremica e hipocalemica, atraso neuropsicomotor. Paciente chega à idade adulta se perdas forem compensadas. Tratamento é reposição diária de cloro e potássio **CONCLUSÃO:** Diarreias congênitas podem evoluir de forma devastadora na infância. Algumas como a Cloridorreia Congenita permitem abordagem terapêutica melhorando qualidade de vida do paciente