

Trabalhos Científicos

Título: Caso Raro De Pseudo-Hipoaldosteronismo Tipo 1

Autores: GIOVANA MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), CLAYTON ISRAEL NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), LAURA DRUMMOND NOGUEIRA (), LAILA GARCIA SALIM DE AZEVEDO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), NATHÁLIA MÁRYA XAVIER COUTO E PASSOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), RAFAEL MACHADO MANTOVANI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), IVANI NOVATO SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), THAIS RAMOS VILLELA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), RODRIGO REZENDE ARANTES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG)

Resumo: O pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (PHA1) é uma doença genética rara, caracterizada por perda excessiva de sal, distúrbios eletrolíticos, acidose metabólica e nível sérico elevado de aldosterona e renina, secundárias à resistência renal ou sistêmica aos mineralocorticoides. Paciente, sexo feminino, 1 ano e 3 meses, filha de casal consanguíneo, nascida a termo, Apgar 8/8, adequada para idade gestacional, testes de triagem neonatal sem alterações. Apresentou ao nascimento taquipneia transitória do recém-nascido, necessitando oxigênio por cateter nasal, além de icterícia neonatal com necessidade de fototerapia. Recebeu alta da maternidade com 6 dias de vida e, no mesmo dia, retornou à maternidade com relato de apneia e hipotermia. Evoluiu com desidratação grave e instabilidade hemodinâmica. Exames laboratoriais evidenciaram acidose metabólica, hiponatremia (118mEq/L), hipercalemia (12,4mEq/L) e aumento de aldosterona sérica (212ng/dL). A genitália não tinha alteração e a 17OHP sérica mostrou-se normal. Foi levantada hipótese de resistência ao mineralocorticoide e iniciado tratamento via sonda nasoentérica, com 1 mês de vida, com cloreto de sódio (dose máxima de 8g/dia), bicarbonato de sódio, poliestirenosulfato de cálcio e fludrocortisona (dose máxima 0,8mg), com compensação do quadro. Devido perdas frequentes da sonda e baixa aceitação das medicações via oral, paciente apresentou várias intercorrências desde o nascimento com necessidade de internação por descompensação da doença, incluindo PCR secundária à hipercalemia grave. Após realização de gastrostomia para administração das medicações, a criança não apresentou mais intercorrências clínicas. O teste genético (painel de doenças tratáveis) evidenciou alteração em homozigose no gene SCNN1B com confirmação diagnóstica de pseudo-hipoaldosteronismo autossômico recessivo tipo 1. Atualmente mantém bom controle da doença em uso de poliestirenosulfato de cálcio 1g de 8/8 horas, bicarbonato de sódio 3g de 6/6 horas, cloreto de sódio 6g/dia e fludrocortisona 0,4mg/dia, com proposta de redução da fludrocortisona para a menor dose tolerada. A forma sistêmica do PHA1 é causada por alterações nos genes codificadores das subunidades do canal de sódio sensível à amilorida (ENaC) com padrão de herança autossômico recessivo. O ENaC é expresso no rim e em vários outros tecidos, seu comprometimento ocasiona sintomas sistêmicos, como desidratação grave, falha de crescimento, dermatite e sintomas respiratórios no período neonatal. Nesta forma da doença, a suplementação de sal se faz necessária por toda a vida. Os sintomas do PHA 1 são inespecíficos, o que pode atrasar o diagnóstico. A doença ocasiona alterações eletrolíticas graves com risco de morte logo após o nascimento, se não reconhecida e tratada adequadamente. Embora raro, o PHA 1 deve ser considerado no diagnóstico diferencial em bebês com sintomas associados à perda excessiva de sal.