

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Fanconi Como Diagnóstico Diferencial De Baixa Estatura E Glicosúria Sem Hiperglicemia Em Lactente: Um Relato De Caso

Autores: Introdução: A síndrome de Fanconi (SF) se refere à disfunção do túbulo proximal renal, na maioria dos casos, em crianças com cistinose nefropática, podendo levar a acidose e baixa estatura (FOREMAN, 2019). Objetivos: Paciente de 7 meses, sexo feminino, residente em Pernambuco, admitida em hospital de alta complexidade, no início de agosto de 2025, proveniente de hospital de média complexidade, após 5 dias de internação, apresentando êmese, hipóxia, acidose metabólica (AM), glicosúria e baixa estatura. Segundo a genitora, lactente apresentava episódios de êmese e estagnação do peso nos 2 últimos meses, com agravamento nos últimos 7 dias com sonolência, distúrbios hidroeletrólíticos (DHE) e relato de infecção urinária tratada com ceftriaxona. 3 dias antes da admissão, sumário de urina (SU) demonstrou glicose +++, corpos cetônicos ++, nitrito -, 09 leucócitos/campo, 04 hemácias/campo, e Proteína C Reativa (PCR) de 0,8. Na admissão, foram feitos novos exames. Creatinina 0,3, Ureia 6, Fósforo (P) 1,3, Magnésio (Mg) 2, Cálcio (Ca) 7,6, Potássio (K) 1,99, Sódio (Na) 150. A conduta tomada foi correção da hipocalemia, fim do esquema com ceftriaxona, reavaliação de K. Após 8 dias, paciente recebeu alta e foi encaminhada ao ambulatório de endocrinologia pediátrica com hipótese diagnóstica de erro inato do metabolismo. Exames realizados cerca de 1 mês após a alta revelam Ca 11,9, Mg 2,4, Na 139,32, K 2,5. SU: Proteína +, Sangue +, Cetona +, Glic +++, Alguns cilindros granulosos, Bacteriúria discreta. O achado de glicosúria significativa sem hiperglicemia chamou atenção para o diagnóstico diferencial de acidose tubular renal proximal, com indicação de internamento e seguimento pela nefrologia pediátrica. Gasometria realizada na readmissão evidenciou Ph 7,36, PCO2 26, PO2 79, K 2,2, Lactato 1,9, HCO3 17,7. iniciada hidratação e correção da hipocalemia e reposição de bicarbonato. Metodologia: Resultados: Conclusão: A Síndrome de Fanconi pode ser adquirida ou hereditária, observada, na maioria, em crianças com cistinose nefropática, com incidência de 1 entre 100.000 a 200.000 nascidos vivos. Decorre de disfunção tubular proximal que compromete a reabsorção de solutos como glicose, fosfato e bicarbonato, levando à acidose tubular renal. Clinicamente, apresenta-se com desidratação, poliúria e atraso no crescimento (MATARNEH et al., 2025). Nos exames, tem-se hipofosfatemia, hipocalemia, AM, e, no SU, glicosúria sem hiperglicemia e excreção elevada de solutos, como no quadro da lactente. O tratamento envolve correção dos desequilíbrios, com hidratação adequada, reposição de eletrólitos e terapia alcalina, assim como na conduta do caso relatado. Esse trabalho se propôs a abordar manifestações da Síndrome de Fanconi hereditária e destacar a importância do diagnóstico diferencial correto para manejo adequado.

Resumo: ANA CAROLINE FREIRE DE SENA (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), THALES HENRIQUE CORDEIRO FEITOSA (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), ELÂNE RAFAELLA CORDEIRO NUNES SERAFIM (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), RODRIGO AGRA BEZERRA DOS SANTOS (AFYA FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS DE GARANHUNS), EMMANUELL PEREIRA DE OLIVEIRA (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), PEDRO LUCAS CORDEIRO SANDES SANTOS (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), MONIQUE MACIEL SOARES (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), MARÇAL FLORES BARBOSA FORTES CAVALCANTI (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), CESAR EVANGELISTA DUARTE FILHO (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), GUSTAVO CAVALCANTE DE FREITAS (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), ANNA BEATRIZ NUNES BARBOSA (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), BEATRIZ VINHOTE DE ALBUQUERQUE VALENÇA (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), FRANCISCO LUAN NOGUEIRA ALVES (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), EMMANUEL CORREIA DOS SANTOS (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO), LÍVIA CALLYNE PEREIRA NOGUEIRA (FACULDADE MEDICINA DO SERTÃO)