

Trabalhos Científicos

Título: Hipomagnesemia Familiar Com Hipercalcúria E Nefrocalcinose (Fhhnc): Um Relato De Caso

Autores: Introdução: A nefrocalcinose é um diagnóstico 'sindrômico' e sua etiologia pode ter mecanismos fisiopatológicos diversos como aumento da excreção de cálcio, fosfato e/ou oxalato na urina ou hipocitratúria. Estima-se que o hiperparatireoidismo primário é responsável por 16-28% dos casos de nefrocalcinose sendo, portanto, um diagnóstico diferencial importante, porém há uma gama enorme de diagnósticos diferenciais raros, sendo, algumas vezes, difícil chegar ao diagnóstico etiológico. Trata-se de um relato de caso onde se mostrou necessária a revisão de prontuário e estudo genético para elucidação diagnóstica. Objetivos: Paciente do sexo masculino, com 6 meses e 22 dias, primeiro filho de casal consanguíneo, foi encaminhado ao serviço para investigação de nefrocalcinose evidenciado em ultrassonografia abdominal realizada durante investigação de doença do refluxo gastroesofágico. Nos exames identificou-se hiperparatireoidismo com hipercalcemia, doença renal crônica estágio 2 e 25-OH-vitamina D suficiente. Apresentava ultrassonografia de paratireoides com imagem sugestiva de hiperplasia de uma das paratireoides. Diante dos achados foi aventada a hipótese de hiperparatireoidismo primário. Ao longo do seguimento clínico, o paciente evoluiu com normocalcemia e posteriormente hipocalcemia e hipomagnesemia, além disso, havia história familiar positiva de doença renal e história pessoal de poliúria, polidipsia e déficit de crescimento o que fez levar a hipótese de uma tubulopatia ou de algum erro metabólico. Foi realizado teste genético e evidenciada mutação homozigótica no gene da claudina 16, compatível com o diagnóstico de FHHNC. Metodologia: Resultados: Conclusão: A FHHNC é uma patologia que deve ser considerada no diagnóstico diferencial de pacientes com hipercalcúria, hiperparatireoidismo e hipercalcemia. Embora rara — com prevalência inferior a 1 para cada 1.000.000 de pessoas — trata-se de uma condição autossômica recessiva que pode ser confundida com o hiperparatireoidismo primário, mas frequentemente cursa com hipomagnesemia e níveis de cálcio que podem variar entre hipercalcemia, hipocalcemia e normocalcemia. O mecanismo fisiopatológico do hiperparatireoidismo secundário à FHHNC ainda não é bem compreendido e permanece sem consenso. As hipóteses incluem que seja consequência da hipercalcúria ou da hipomagnesemia. No entanto, se fosse apenas secundário à hipercalcúria, não conseguiríamos explicar por que alguns pacientes apresentam elevações de PTH (paratormônio) suficientes para causar hipercalcemia — como observado em nosso caso clínico. Diante do exposto destaca-se a importância da equipe multidisciplinar, também o papel essencial dos testes genéticos e a cautela com exames de imagem que podem às vezes confundir mais do que ajudar.

Resumo: JORLANNY MEIRELAYNI DA CRUZ FERNANDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), ANA KARINA DA COSTA DANTAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), CRISTINE BARBOZA BELTRÃO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), JENNER CHRYSTIAN VERÍSSIMO DE AZEVEDO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), KERLÂNDIA ADONÍCIA GURGEL MARTINS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), LEOPOLDO DIGILIO VIEIRA DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), RICARDO FERNANDO ARRAIS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), ROSANE NAYARA DE MEDEIROS ALVES FERNANDES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN), VIVIANE CÁSSIA BARRIONUEVO JAIME (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ONOFRE LOPES - HUOL/UFRN)