

Trabalhos Científicos

Título: Poliúria E Polidipsia Em Lactente: Um Caso De Resistência À Arginina Vasopressina

Autores: Introdução: A resistência à arginina vasopressina (AVP-R) é uma condição rara que compõe os diagnósticos diferenciais da Síndrome Poliúria-Polidipsia. A forma hereditária decorre, em sua maioria (90%), de variantes patogênicas no gene AVPR2, de transmissão ligada ao cromossomo X (1). Diferente da deficiência de arginina vasopressina (AVP-D), na AVP-R a resposta à desmopressina (DDAVP) é ausente ou parcial. O tratamento envolve anti-inflamatórios não esteroidais (AINEs) e diuréticos, com objetivo de atenuar sintomatologia (2). Objetivos: Lactente de 8 meses, admitido em serviço terciário para investigação de desnutrição grave, baixa estatura, vômitos de repetição e constipação crônica. Durante a internação, evidenciado poliúria e polidipsia. Exames confirmaram poliúria hipotônica, com osmolaridade plasmática (pOsm) de 319 mOsm/kg e urinária (uOsm) de 104 mOsm/kg, sódio sérico de 155 mEq/L e densidade urinária de 1005. Ressonância magnética (RM) revelou ausência de hipersinal da neuro-hipófise, sem outras alterações. A suspeita inicial foi de AVP-D. Submetido a teste terapêutico com DDAVP: pOsm basal de 302 mOsm/kg e uOsm basal 154 mOsm/kg, seguido de pOsm 323 mOsm/kg e uOsm 239 mOsm/kg após DDAVP (incremento em uOsm > 50%). Na evolução, não apresentou controle clínico apesar do aumento de dose de DDAVP. Diante da refratariedade, foi levantada a hipótese de AVP-R. O estudo genético identificou mutação provavelmente patogênica em hemizigose no gene AVPR2 (NM_000054.6), confirmando AVP-R. Foi suspenso DDAVP. Atualmente, está em uso de ibuprofeno e amilorida com melhora parcial da poliúria e manutenção da normonatremia. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: O caso ilustra o desafio no diagnóstico diferencial dentro da Síndrome Poliúria-Polidipsia. Embora a ausência do hipersinal em neurohipófise na RM seja sugestivo de AVP-D, não é patognomônico: o hipersinal está presente em apenas 60-90% dos indivíduos sadios e pode ainda estar ausente em indivíduos com AVP-R quando expostos a condições de hiperosmolaridade plasmática (3,4). No teste, observa-se que apesar do incremento >50%, a uOsm pós-DDAVP ainda foi muito inferior a 600-800 mOsm/kg, sugerindo resposta insuficiente em concentração urinária, condizente com resistência ao AVP. A ausência de resposta clínica ao DDAVP no seguimento corrobora com o AVP-R. Neste caso, copeptina basal superior a 21,4 pmol/L poderia ter distinguido AVP-R com 100% de sensibilidade e 100% de especificidade (5). O manejo com AINEs reduz a taxa de filtração glomerular e a produção de prostaglandinas, diminuindo o débito urinário e a associação com amilorida potencializa a resposta, como observado neste paciente. Conclusão: O diagnóstico diferencial da Síndrome Poliúria-Polidipsia pode ser desafiador em Pediatria. Testes genéticos e uso de ferramentas diagnósticas como a copeptina podem auxiliar no diagnóstico e instituição de terapias mais assertivas.

Resumo: BRUNA PATRÍCIA RAMOS MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), CAROLINA DONAIRE SOUSA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), ANA BEATRIZ OLIVEIRA BARBOSA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), MARIA AMÉLIA DE JESUS RAMOS ALBUQUERQUE (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), ANA CAROLINA DE SOUZA VASCONCELOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), JULIANA CORDEIRO ACIOLI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), VIRGÍNIA MARIA DE GARCIA ALVES FEITOSA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), ANA HERMÍNIA DE AZEVEDO FERREIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), BARBARA GUIOMAR SALES GOMES DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), JACQUELINE ARAÚJO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), PRISCILLA MAYARA PADILHA RIBEIRO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE), TACIANA DE ANDRADE SCHULER (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - UFPE)