

Trabalhos Científicos

Título: Pseudohipoadosteronismo Tipo 1B: Desafio Diagnóstico E Terapêutico Em Lactente

Autores: Introdução: O pseudohipoadosteronismo tipo 1B (PHA 1B) é uma condição genética rara manifesta através de hiponatremia, hipercalemia e acidose metabólica devido resistência à Aldosterona. 1 Apresenta a forma renal, com alterações nos receptores de mineralocorticoides, localizados nas células tubulares renais, com quadro leve e necessidade menor de reposição de sódio. 2 A forma sistêmica, mostra-se com alteração nos canais de Sódio, encontrado em diversos órgãos (glândulas salivares, suor, cólon, pulmões e rins), decorrente de mutação autossômica recessiva. 2 Tal canal de sódio é composto por 3 subunidades análogas alpha (SCNN1A, 12p13), beta (SCNN1B, 16p12.2-p12.1) e gama (SCNN1G, 16p12) e a resistência à ação da Aldosterona pode ser resultado dessas variações. 4. O quadro manifesta-se desde período neonatal, através de hiponatremia, hipercalemia, acidose metabólica e desidratação. 5Objetivos: Paciente sexo feminino, atualmente com 21 meses, apresentou após nascimento quadro de distúrbio hidroeletrólítico grave, com diagnóstico inicial de Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), com tratamento refratário e após diagnostico de PHA 1B, transicionando manejo de reposições hidroeletrólíticas. Metodologia: Resultados: Recém nascida termo, gestação sem intercorrências, apresentou após nascimento irritabilidade, perda ponderal e desidratação, evoluindo com hiponatremia, hipercalemia e acidose metabólica, sendo admitida em UTI. Tratada como HAC, sem resposta clínica, realizou diálise por 14 dias, devido a hipercalemia grave. Aldosterona sérica elevada e tríade laboratorial compatível confirmaram diagnóstico de PHA 1B, com suspensão da corticoterapia. Teste genético identificou mutações bialélicas no gene SCNN1A, compatíveis com a forma sistêmica da doença. Iniciada reposição parenteral de sódio (13 mEq/kg/dia), bicarbonato de sódio (38 mEq/kg/dia) e quelante de potássio, sem possibilidade de alta devido a dependencia de cuidado intensivo. Tentativas de transição enteral resultaram em intolerância gastrointestinal, devido grande volume ofertado de solução, mantendo-se dependente de reposição predominantemente parenteral, tolerando apenas pequena fração via gastrostomia. Conclusão: O caso da destaque ao diagnóstico diferencial de PHA 1B em neonatos com distúrbios eletrólíticos refratários graves, diante da ausência de resposta à corticoterapia. A confirmação genética foi essencial para o diagnóstico etiológico e adequação de manejo. Trata-se de uma condição rara e de difícil condução clínica, com necessidade de suporte intensivo e, muitas vezes, de reposição parenteral prolongada. Destaca-se os desafios na introdução de terapias enterais em lactentes, em especial, o bicarbonato de sódio, cuja administração em grandes volumes pode causar intolerância gastrointestinal, exigindo abordagens individualizadas e formulações pediátricas específicas.

Resumo: AMANDA BRIGONE PECCHIO (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), LARISSA HILÁRIO BOTTURA (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), JULIA SIMON MALDONADO (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), ISABEL BARBOSA LEIVA DE LUCA (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), ANTONIO CESAR PAULILLO DE CILLO (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), ANDREZA BISNOTTO CATANANT (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), GLAUCE RENATA LEITE (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), MILA PONTES RAMOS CUNHA (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), GIULIA FEDERICO (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), MARCELA DA COSTA VALENTE (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS), BARBARA BARRAGAN (HOSPITAL CELSO PIERRO - PUC CAMPINAS)