



Trabalhos Científicos

Título: Pseudo-Síndrome De Bartter Como Manifestação Inicial De Fibrose Cística Com Triagem Neonatal Falso-Negativa.

Autores: IEDA REGINA LOPES DEL CIAMPO; PALOMA FRENSEL DELGADO; REGINA SAWAMURA; ELAINE MARA LOURENÇO; INALDA FACINCANI; MARIA INEZ MACHADO FERNANDES

Resumo: Introdução: Fibrose cística (FC) é a doença autossômica recessiva mais comum entre caucasianos (1:2500 nascidos vivos). Mutações no gene CFTR, que codifica proteína responsável pelo transporte de íons (Na⁺, Cl⁻ e K⁺) nas glândulas exócrinas, resulta em muco viscoso. Manifesta-se como insuficiência pancreática, doença pulmonar progressiva com infecções de repetição, íleo meconial, infertilidade e Pseudo Síndrome de Bartter (PSB), forma rara de complicação na FC. Caracteriza-se por alcalose metabólica hipoclorêmica e hipocalêmica, sem tubulopatia renal. Mais frequente nos primeiros dois anos de vida, tem como fatores de risco: clima quente, doença respiratória ou pancreática graves em atividade e perdas gastrointestinais. Descrição do caso: Sexo F, 3m29d, admitida na unidade de emergência do serviço por desnutrição, desidratação e gemência. Dificuldade de ganho ponderal desde 2m de vida, quando leite materno exclusivo foi complementado com fórmula infantil. Desde então, iniciou vômitos e dificuldade respiratória progressiva, que culminou com queda de saturação e prostração, sendo então encaminhada pelo pediatra. Sem relato de pródromos virais ou febre. À admissão encontrava-se em regular estado geral, desidratada 2+/4+, irritada, desnutrida, taquipneica. Saturação em ambiente= 87%. Pesava 3920 gramas (ganho 7,4g/dia). Nascida de parto vaginal. IG= 40 sem, PN=3025g, C=48 cm, PC=34 cm, APGAR 6/10. Triagem neonatal : ITR 1=35 (VR>70). Exames séricos: Na+=123Meq/L; K+=2,5Meq/L; Cl-=56mEq/L. Gasometria: alcalose hipoclorêmica. Principais hipóteses diagnósticas: síndrome de Bartter e fibrose cística. Solicitado teste do cloro no suor (2 amostras)=72 e 88,3mEq/L. Recebeu hidratação EV e correção eletrolítica. Recebeu alta em bom estado geral com reposição oral de NaCl, em aleitamento materno complementado com fórmula infantil. Discussão: paciente com resultado Falso-negativo na Triagem Neonatal para FC, apresentou quadro grave (PSB), que pode ser confundido com doença de origem renal. Conclusões: Triagem Neonatal para FC não exclui a doença, que deve ser considerada no diagnóstico diferencial quando manifestações clínicas são compatíveis.