



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bartter E Doença Relacionada A Fibrose Cística

Autores: ABDO EDUARDO GARBIM TANNURI (UNESP), FRANCYELLY WISNIEVSKI YAMAMOTO, MARIA LUIZA NACAMURA NAGAO, LUCIANA OLIVEIRA SILVANO TOSTES, GIESELA FLEISCHER FERRARI

Resumo: Introdução: a síndrome de Bartter (SB) é uma doença tubular renal hereditária causada por uma reabsorção defeituosa de sal na porção espessa da alça de Henle ou no túbulo distal resultando em: hiponatremia, hipocalemia e alcalose metabólica hipopotassêmica. Os diagnósticos diferenciais são: Fibrose Cística (FC) ou Pseudobartter. Descrição do caso: paciente masculino, 1 ano e 8 meses, RNT, AIG, IRT-78,1ng/mL sem intercorrências nos primeiros 2 meses de vida. Aos 3 meses iniciou quadros de vômitos diários, intensificando-se aos 4 meses, baixo ganho ponderal, hiponatremia(Na^+ 119,4mEq/L), hipocalemia(K^+ 1,5mEq/L), hipocloremia(Cl^- 80,7mEq/L), alcalose metabólica(pH-7,46, BIC-41,7) e albumina 4,83. Investigado tubulopatias renais e fibrose cística: atividade de aldosterona plasmática elevada (10,1ng/dL), K urinário (35,2meq/L), Cl urinário (38meq/L) elevados, cloro no suor 113 e 110mmol/L, genética para FC (pGly542Ter/p.Ala457Pro), esteatocrito 8,33 e elastase fecal 500µg/g. Realizou-se correção de distúrbios hidroeletrólíticos, desidratação e introdução de indometacina. Paciente evoluiu assintomático, ganho poderoestatural adequado. Discussão: o diagnóstico é de Sd. de Bartter baseado na apresentação clínica, gasometria, eletrólitos plasmáticos e urinários, renina e aldosterona. Pacientes com perda de cloro na urina (10meq/dia) e alcalose metabólica hipocalêmica são chave para o diagnóstico, confirmado pela genotipagem. O diagnóstico de FC foi excluído, pois foi encontrado uma mutação patogênica, portanto, diagnosticado como Doença Relacionada a FC (DRFC). O tratamento para Sd. de Bartter resume-se em: hidratação apropriada, correção eletrolítica e uso de indometacina. Comentários finais: o diagnóstico de Sd. de Bartter deve ser considerado em lactentes com alcalose metabólica hipoclorêmica e distúrbios hidroeletrólíticos.