

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Bartter Tipo V Associada à Eplepsia: Relato De Caso

Autores: MARIANA DE CAUX BUENO; ANNE CAROLINE BICALHO FAGUNDES; DÉBORA MARQUES MIRANDA; ANA CRISTINA SIMÕES E SILVA

Resumo: Introdução A Síndrome de Bartter consiste em um grupo heterogêneo de tubulopatias de causa genética decorrente do comprometimento da reabsorção de sódio e de cloro na porção espessa ascendente da alça de Henle. Os avanços da biologia molecular permitiram a identificação de pelo menos cinco diferentes sub-tipos da síndrome. O tipo V consiste numa mutação de ganho de função do gene do receptor sensível ao ion Cálcio (CaSR) extracelular e se caracteriza por acentuada hipercalciúria e hipermagnesiúria. O tratamento é de suporte com reposição hidro-eletrolítica. Descrição do caso PAS, nascido em abril/14, com IG de 36 semanas devido a pré-eclâmpsia e trabalho de parto prematuro após ruptura de membranas. Primeira intercorrência clínica foi aos 3 meses, tendo apresentado crise convulsiva e epilepsia de difícil controle. Foi encaminhado à Unidade de Nefrologia Pediátrica do HC-UFMG aos 07 meses, sendo admitido no serviço de Pronto Atendimento do HC-UFMG com quadro de hipomagnesemia e hipocalcemia acentuadas. Evoluiu com distúrbios hidroeletrólíticos de difícil controle e estado de mal epilético. Foram realizados exames laboratoriais e teste molecular para investigação de Síndrome de Bartter e confirmação do seu subtipo. Foram iniciados reposição de eletrólitos e inibidores da ciclo-oxigenase e da enzima-conversora de angiotensina com melhora do controle iônico e da sintomatologia. O paciente, entretanto, evoluiu com sequela neurológica e atraso de desenvolvimento neuropsicomotor. Comentário O caso relatado mostra a importância do diagnóstico precoce da Síndrome de Bartter, possibilitando a instituição de tratamento mais adequado com base no conhecimento da mutação canalicular específica e de suas consequências.