



19º Congresso Brasileiro de
**Nefrologia
Pediátrica**



Trabalhos Científicos

Título: Acidose Tubular Renal Distal (Atrd) Associada À Mutação Do Forkhead Box Protein I1 (Foxi1): Relato De Caso.

Autores: OLBERES VB DE ANDRADE (SANTA CASA DE SÃO PAULO), MARIANA M RODRIGUES (SANTA CASA DE SÃO PAULO), JULIANA R TCHALIAN (SANTA CASA DE SÃO PAULO), MARIO TS SANCHES (SANTA CASA DE SÃO PAULO), PAULA R CARNEIRO (SANTA CASA DE SÃO PAULO), PALOMA CA GAGO (SANTA CASA DE SÃO PAULO), GIOVANNA A MIRANDA (), ELIANA BM GUIDONI (SANTA CASA DE SÃO PAULO), SIMONE LARANJO (SANTA CASA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: A ATRd é caracterizada por disfunção da excreção ácida do ducto coletor (DC), resultando em acidose metabólica hiperclorêmica (AMH) na vigência de urina alcalina. Associa-se habitualmente com hipodesenvolvimento, nefrolitíase/nefrocálculo, entre outras manifestações clínico-laboratoriais. Entre as etiologias, as causas primárias e genéticas são mais prevalentes na faixa pediátrica. Entre os 5 ou 6 genes atualmente relacionados, recentemente, foi descrito mutações do FOXI1. Este gene é fundamental para o desenvolvimento e função da cóclea e da endolinfa da orelha interna, além da codificação de um fator de transcrição regulador da expressão de várias proteínas envolvidas na secreção ácida do DC. Objetivamos descrever um paciente portador desta mutação, sob nosso conhecimento, o primeiro caso relatado em nosso meio. Descrição do caso: TFS, 14 anos, pais consanguíneos, apresenta surdez neurossensorial (SNS) e dificuldade de deambulação desde os 3 e 4 anos de idade, respectivamente, seguido de paresia e fratura dos membros inferiores. Sob acompanhamento inicial externo, foi evidenciada hipocalcemia, hipofosfatemia e hipercalcúria (HCa). Aventados vários diagnósticos diferenciais relacionados com raquitismo hipofosfatêmico e HCa e iniciada reposição enteral eletrolítica. Biopsia muscular, mielograma e pesquisa para erros inatos do metabolismo foram normais. Na evolução foi demonstrada AMH, HCa e nefrocálculo. PTH, vitamina D, albuminúria e proteína ligada ao retinol urinário foram normais. Realizado sequenciamento completo do exoma, resultando no estabelecimento de 2 cópias em homozigose associada ao gene FOXI-1. Discussão e Conclusão: Embora, do ponto de vista epidemiológico, mutações da FOXI1 não sejam prevalentes em pacientes portadores de ATRd, a presença de consanguinidade, surdez neurossensorial precoce e/ou manifestações atípicas iniciais devem ser consideradas no diagnóstico diferencial. O aconselhamento genético e a abordagem metabólica são fundamentais no seguimento desses pacientes.