



Trabalhos Científicos

Título: Acometimento Renal Na Síndrome De Joubert

Autores: LORENA DE CARVALHO MONTE DE PRADA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); LUCIANA BORGES CARNEIRO COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); ALANA MARIA VASCONCELOS PARENTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); KEILA JULIANA CARVALHO FERNANDES DE ANDRADE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); PRISCILA MICHELE SANTOS COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); GABRIELA FARIAS BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); GABRIELLA ANDRESSA DE SOUSA GALVÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); WILKER MEDEIROS DE AZEVEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); MAYRA MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE); MARINA TARGINO BEZERRA ALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO NORTE)

Resumo: Introdução: A síndrome de Joubert é uma condição rara, autossômica recessiva, caracterizada por hipoplasia do vérmix cerebelar e pedúnculo cerebelar superior, resultando no “sinal do dente molar” na ressonância magnética de crânio. Tal síndrome se manifesta com hipotonia, ataxia, movimentos oculares anormais, respiração irregular e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Os pacientes acometidos podem apresentar ampla variabilidade clínica em relação ao desempenho cognitivo, comprometimento visual e alterações extra-neurológicas. Descrição do caso: J. R. F. S., sexo feminino, 7 anos de idade, natural e procedente de Macaíba/RN, com queixa de febre com duração de 5 dias, sendo diagnosticada uma infecção do trato urinário (ITU). Pais não consaguíneos, parto normal, sem intercorrências. Aos 2 meses de idade em consulta de rotina percebeu-se hipotonia, alterações dos movimentos oculares e respiratórios e, durante sua investigação, foi diagnosticada síndrome de Joubert, ao se observar o “sinal do dente molar” na ressonância magnética de crânio. Na ocasião da admissão pela ITU, foram vistos níveis elevados de creatinina, ureia, potássio, além de uma importante acidose e anemia, sendo diagnosticada doença renal crônica terminal. Discussão: Na síndrome de Joubert, o acometimento renal está presente em cerca de 25-30% dos casos. As formas de acometimento podem ser: displasia cística ou nefronoftise infantil. A displasia cística cursa com múltiplos cistos renais que podem ser visto na ultrassonografia desde o nascimento. A segunda forma acima descrita é caracterizada por alteração de concentração urinária, causada por microcistos em túbulos renais, podendo evoluir para doença renal terminal, encontrando-se anemia, poliúria e déficit do crescimento. Conclusão: A síndrome de Joubert é uma doença multissistêmica, sendo os rins possíveis órgãos acometidos, podendo até mesmo evoluir para doença renal terminal. Dessa forma, está indicada uma investigação de malformações e função renal sempre que houver suspeita dessa síndrome.