



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso De Um Paciente Portador De Raquitismo E Acidose Tubular Renal Distal Com Surdez Neurossensorial.

**Autores:** JAQUELINE LEAL SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); LUCIANO ABREU DE MIRANDA PINTO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); NATASHA TOENJES GOLDMAN BIRMAN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); DANIELLE MARTINS DE SOUZA BARROS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); THAISSA AMORIM NOGUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); FILIPE DOS SANTOS RODRIGUES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); SARAH GOMES DE FREITAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); LAURA CRISTINA MACHADO RIBEIRO DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); PÂMELLA NOWASKI LUGON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO); RENATA CAETANO KUSCHNIR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO HERNESTO)

**Resumo:** Introdução e objetivo: A acidose tubular renal cursa com acidose metabólica com ânion gap normal. A ATR distal ocorre devido a um defeito de acidificação urinária cursando com nefrocalcinose, hipercaliúria e atraso de crescimento. As causas podem ser tanto primárias hereditárias ou esporádicas) ou secundárias. Em alguns casos, há a associação com outras manifestações clínicas como surdez neurossensorial. Descrição do caso: Pré-escolar do sexo masculino, cinco anos, internado na enfermaria de pediatria. Relato de fraqueza muscular desde os dois anos e de ter parado de andar aos quatro anos, apresentando também dificuldade na fala e magreza. Ao exame físico apresentava sinais de raquitismo: extremidades alargadas punhos e joelhos) e abaulamento da junção costochondral rosário raquítico). Radiografia demonstrava epífises alargadas, 'em taça', osteopenia generalizada e encurvamento ósseo. Exames laboratoriais: acidose metabólica com ânion gap normal, hipocalemia e alcalose urinária. Exames complementares: nefrocalcinose, surdez neurossensorial grave e glaucoma bilateral. História familiar de consanguinidade. Comentários: O quadro de acidose tubular renal nem sempre é evidente, devendo existir alto grau de suspeição para elaboração da hipótese diagnóstica. A presença de raquitismo, atraso no crescimento e alterações em exames complementares sugeriram o diagnóstico. A investigação e posterior correlação de surdez neurossensorial como causa do atraso no desenvolvimento da fala complementou a síndrome apresentada. A presença de consanguinidade na família sugere como principal hipótese diagnóstica, acidose tubular renal distal autossômica recessiva com surdez. Conclusão: Este relato demonstra que a acidose tubular renal faz parte de um grupo de doenças crônicas com impacto significativo na qualidade de vida do paciente, quando não diagnosticada precocemente ou tratada adequadamente.