



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Fanconi Secundária A Cistinose Nefropática

Autores: LETICIA RAMOS SOARES (HOSPITAL INFANTIL SÃO CAMILO); ROGÉRIO SAINT-CLAIR PIMENTEL MAFRA (HOSPITAL SANTA CASA DE BELO HORIZONTE)

Resumo: Introdução: A Cistinose Nefropática (CN) é uma doença com herança autossômica recessiva causada pelo acúmulo de cistina intralisossomal em diversas células do organismo. A forma de manifestação mais precoce é o acometimento renal do túbulo contorcido proximal, levando a Síndrome de Fanconi (SF). Relato de caso: Trata-se de paciente do sexo feminino, com um ano e quatro meses de idade, que evoluiu com deficiência de crescimento e ganho de peso, além de internações repetidas recentes devido a desidratação. Exames laboratoriais da última internação identificaram alterações sugestivas de SF. Na investigação da SF foram visualizados cristais de cistina durante exame oftalmológico por lâmpada de fenda, estabelecendo diagnóstico de CN. Realizado reposição de potássio, bicarbonato de sódio, fosfato e carbonato de sódio. Após o tratamento houve melhora progressiva dos distúrbios hidroeletrólíticos e da função renal, além do desaparecimento do quadro clínico inicial de apresentação. Discussão: As manifestações iniciais da CN ocorrem em crianças entre 6 a 18 meses de idade com atraso no crescimento e ganho de peso, além de episódios de febre e desidratação. A CN é a causa mais frequente de SF na infância, que se caracteriza pela presença de glicosúria, hiperaminoacidúria, acidose tubular proximal, hipofosfatemia, deficiência de carnitina, proteinúria de baixo peso molecular e deficiência na concentração de urina. Sem o tratamento paliativo de reposição e correção de distúrbios hidroeletrólíticos, ocorre comprometimento glomerular progressivo e insuficiência renal crônica se estabelece até em média 10 anos de idade. O tratamento específico para a causa da doença com uso da droga cisteamina mostrou benefício em diversos estudos. Conclusão: O diagnóstico e tratamento precoce da CN pode promover retomada da curva ponderal e estatural em crianças com manifestações iniciais, além de impedir ou retardar o desenvolvimento da nefrocalcinose e preservar a função renal.