



## Trabalhos Científicos

**Título:** Cistinose Nefropática - Relato De Caso

**Autores:** VITOR PAULO CAMPOS (UFMS); ARIVALDO FERREIRA MENDES JUNIOR (UFGD); CARLA LESSA PENA NASCIMENTO (UFGD); BRUNA LUISE TRENTIN (UFGD)

**Resumo:** Introdução: A cistinose nefropática infantil (CNI) é um distúrbio metabólico hereditário raro, multissistêmico, caracterizado pelo defeito no transporte lisossomal de cistina, com acumulação nos diferentes tecidos. Descrição do caso: Menino de 5 anos, com diagnóstico de CNI aos 7 meses de idade, sem tratamento específico para doença. Evoluiu com história de rigidez e edema de membros superiores e inferiores, edema periorbitário, associados a poliúria e polidipsia de longo prazo. Foram realizados exames laboratoriais que evidenciaram alteração de eletrólitos como sódio, potássio, cloreto e cálcio; Raio-X de mãos e punhos com idade óssea compatível com 2 anos e 6 meses de idade. Como terapêutica, além da correção do distúrbio hidroeletrólítico, foi iniciado bitartrato de cisteamina na tentativa de impedir ainda mais a progressão da doença. Discussão: A CNI resulta da alteração do gene CTNS (cromossomo 17p13), o qual codifica uma proteína transmembrana lisossômica – cistinosina -, responsável pela exportação da cistina lisossômica para o citoplasma. Sem a terapêutica específica, a cistina acumula-se em todos os órgãos, especialmente rins e olhos, além de, medula óssea, fígado, intestino, músculo, cérebro, tireóide e pâncreas, desenvolvendo múltiplas complicações nos portadores. A CNI manifesta-se nos primeiros meses de vida por poliúria, polidipsia, desidratação, acidose e atraso de crescimento, resultante de raquitismo hipofosfatêmico. O diagnóstico precoce é fundamental para início da abordagem terapêutica, capaz de prevenir complicações tardias. Conclusão: O caso relatado mostra a gravidade da evolução da CNI quando não iniciado tratamento específico precoce. Apesar do diagnóstico, foi realizado apenas terapêutica para correção dos distúrbios hidroeletrólíticos, levando criança a evoluir com manifestações causadas por complicações tardias da doença.