



Trabalhos Científicos

Título: Cistinose: Um Diagnóstico A Ser Lembrado

Autores: LUANA GUIMARÃES DIAS (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); MARTA LILIANE DE ALMEIDA MAIA (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); CLARICE ASSIS ROSÁRIO SAHADE (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); EMÍLIA MARIA DANTAS SOEIRO (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); PAULA RONSSE NUSSENZVEIG (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); TAÍS HELENA MASTROCINQUE (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS); NATALIA ANDREA CRUZ (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS)

Resumo: INTRODUÇÃO: A cistinose nefropática infantil (CNI) é uma doença genética com incidência de 1:100.000 a 1:200.000. Caracteriza-se por acúmulo de cistina nos lisossomos, formando cristais que se depositam em diversos órgãos (rins, olhos, músculos, pâncreas, cérebro e tireóide). DESCRIÇÃO DO CASO: E.I.V, menina, 2 anos, investigando desnutrição, atraso do desenvolvimento neuro-psicomotor (DNPM) e baixa estatura (BE) há quatro meses. Antecedente pessoal: hipotireoidismo. Pais não consaguíneos, mãe apresentou 2 abortos prévios. Internada devido distúrbios hidroeletrólíticos e ácido-básicos (DHEAB) importantes, poliúria, sonolência, hipoatividade e polidipsia. Ao exame de entrada: hipomagnesemia, hipopotassemia, hiponatremia, hipofosfatemia, ácido úrico baixo, hipocalcemia, anemia normocítica e normocrômica, acidose metabólica com ânion gap normal e função renal preservada. Coletados exames urinários: Hipernatriúria, aumento da excreção urinária de potássio, hipercalcúria, microalbuminúria, diminuição da taxa de reabsorção tubular de fósforo, aumento da fração de excreção de magnésio. Aventada hipótese de síndrome de Fanconi (SF). Realizada investigação e correção dos DHEAB. Radiografia com raquitismo, ultrassonografia com nefropatia crônica bilateral. Audiometria e fundo de olho com lâmpada de fenda normais. Mielograma: cristais de cistina, sugestivo de cistinose. Durante evolução, corrigida anemia, continuada reposição de eletrólitos, introduzido hidroclorotiazida, L-carnitina e N-acetilcisteína. Iniciará cisteamina. Evoluiu com melhora das aquisições de DNPM, ganho de peso, DHEAB e da poliúria/polidipsia. DISCUSSÃO: A CNI é a forma mais grave de cistinose, na qual todos os mecanismos de transporte do túbulo proximal são acometidos. Pacientes com CNI apresentam em geral no primeiro ano de vida deficiência de ganho pômbero-estatural e SF, havendo desenvolvimento de hipotireoidismo e falência renal com necessidade de diálise ou transplante até os 10 anos de vida, caso não seja instituída terapêutica adequada. CONCLUSÃO: Grande parte dos pacientes com CNI procuram atendimento inicial devido desnutrição e BE, sendo importante excluir nefropatias como causas de distúrbios do crescimento.