



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hipomagnesemia Familiar Com Hipercalciúria E Nefrocalcinose – Doença Rara De Três Irmãos Diagnosticados Em Serviço De Nefrologia Pediátrica Da Bahia.

**Autores:** CAROLINA MENDONCA (COMPLEXO HOSPITALAR UNIVERSITÁRIO PROFESSOR EDGAR SANTOS)

**Resumo:** Introdução: O objetivo deste trabalho é relatar casos clínicos de três irmãos com Hipomagnesemia Familiar com Hipercalciúria e Nefrocalcinose (FHHNC), diagnosticados durante acompanhamento ambulatorial em serviço de referência da Bahia. Descrição do caso: Paciente, feminino, 7 anos de idade, com lombalgia bilateral e dor abdominal frequentes. Realizou ultrassonografia de vias urinárias que evidenciou Nefrocalcinose e Hidronefrose. Durante consulta inicial foi relatado por genitores que seus outros dois filhos, de 2 e 6 anos de idade, também apresentavam tais alterações ultrassonográficas, exames esses, realizados devido infecção urinária de repetição, sendo então iniciado acompanhamento ambulatorial dos três irmãos em serviço de nefrologia pediátrica para investigação diagnóstica. Devido presença de hipermagnesúria, hipercalciúria e nefrocalcinose, após afastar Acidose Tubular Renal, Oxalose, e outras suspeitas iniciais, foi possível definir a FHHNC como diagnóstico final dos três pacientes. Discussão: A FHHNC é uma doença autossômica recessiva rara, que se caracteriza pela perda da função renal progressiva, necessitando de posterior transplante renal. Apresenta manifestação clínica inespecífica, como infecção urinária de repetição, poliúria, polidipsia, dor abdominal, alterações oculares e auditivas, crise convulsiva. Alguns desses sintomas, apresentados pelos três irmãos. Várias mutações podem estar envolvidas, como no gene CLDN16 e no cromossomo 3q27, que codifica a proteína claudina-16. Há relatos de pacientes com mutação no gene CLDN19 que podem apresentar fenótipos semelhantes e problemas oculares graves. Conclusão: Devido manifestações clínicas iniciais inespecíficas e comuns na faixa etária pediátrica, devemos estar atentos para os diagnósticos diferenciais, incluindo aqueles considerados raros, de forma que, realizando um bom seguimento clínico consigamos diagnosticar precocemente, objetivando melhor controle da doença e proporcionar melhor qualidade de vida a estas crianças.