



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Dent Um Diagnóstico Diferencial Com Raquitismo

Autores: TARCILA ANTUNES DE OLIVEIRA QUEIROZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER), MARIA BEATRIZ BRAVIN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER), AMANDA MARA CALLEJAS DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER), ANA CAROLINE DAHMER DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER), ANA CAROLINA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MÜLLER)

Resumo: A doença de Dent faz parte do grupo de tubulopatias hereditárias ligadas ao cromossomo X que determina uma mutação nos canais de cloro expressos nas células dos túbulos proximais causando sua inativação e conseqüentemente diminuição na reabsorção das proteínas do ultrafiltrado. Sua manifestação clínica clássica, caracteriza-se pela proteinúria (especialmente de baixo peso molecular), hipercalciúria, litíase renal, nefrocalcinose, e progressivamente, insuficiência renal. Este relato, descreve um caso de doença de Dent em criança do sexo masculino, encaminhado para avaliação nefrológica por enurese associado a um quadro diagnosticado anteriormente como sendo raquitismo por deficiência de vitamina D com perdas urinárias aumentadas de cálcio e fósforo, não responsivo ao tratamento proposto. O paciente apresentava baixa estatura, deformidades ósseas, nefrocalcinose e sintomatologia de poliúria e enurese em investigação.. Os exames complementares mostravam, após anos de evolução e reposições: creatinina 0.8 mg/dL, Ca 9.2 mg/dL, P 4.2 mg/dL, Beta 2-microglobulina urinária 20.000 mg/L, PTH 25,2 pg/mL, 25 hidroxí-vitamina D 33 ng/mL , clearance de creatina 97 ml/min. Neste relato, nos deparamos com um paciente da faixa etária pediátrica com características clínicas e laboratoriais sugestivas de raquitismo por deficiência de vitamina D, porém, sem resposta ao tratamento. Isso, associado a presença de proteinúria importante, fez suscitar o diagnóstico de doença de Dent, confirmado após resultado de proteinúria de baixo peso molecular. Conclui-se portanto, que o diagnóstico das doenças tubulares deve ser sempre levantado quando o paciente com diagnóstico prévio de raquitismo apresente evolução não favorável a tratamento proposto, possibilitando assim melhor prognóstico.