



Trabalhos Científicos

Título: Raquitismo Infantil Secundário À Síndrome De Fanconi E A Importância Médica De Estabelecer Um Diagnóstico Etiológico Precoce: Relato De Caso

Autores: RUI CARLOS SILVA JÚNIOR (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER/ UFMT), FELIPE DA CUNHA MOREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER/ UFMT), CAMILA CRISTINA RODRIGUES (HOSPITAL GERAL/ UNIC), ARIANE CRISTINA DIAS DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO JÚLIO MULLER/ UFMT)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Fanconi, uma Acidose Tubular Renal do tipo II (ATR II), distúrbio que cursa com perdas urinárias de fósforo, bicarbonato, proteínas tubulares e glicosúria. Em crianças, a doença manifesta-se através de distúrbios do crescimento, raquitismo, depleção de calcitriol, poliúria, polidipsia, constipação intestinal, fraqueza muscular e hipocalcemia severa crônica. Caso: A.F.S, feminino, 13 anos, negra, com diagnóstico prévio de Raquitismo Hipofosfatêmico Familiar há 9 anos, em uso de somatotrofina humana e calcitriol, em pós-operatório tardio para correção de genu valgum à direita e varum à esquerda. Admitida com quadro de desidratação e vômitos há dois dias. Apresentava muito baixa estatura para a idade, atraso puberal e dificuldade em calcificação pós-operatória em joelho direito. Em exames laboratoriais, observou-se Acidose Metabólica com hipocalcemia e hipofosfatemia graves, com perdas urinárias de sódio, potássio, fósforo, cálcio, ácido úrico e proteínas tubulares. Desta forma, foi instituído diagnóstico de ATR proximal crônica, compatível com Síndrome de Fanconi. Optou-se por internação para compensação clínica a fim de otimizar medicações via oral capazes de ajustar níveis eletrolíticos séricos para seguimento ambulatorial. Paciente permaneceu internada por mais de 15 dias em enfermaria pediátrica, recebendo alta com reposição oral de altas doses de eletrólitos. Discussão/Conclusão: Com a terapia voltada para a doença de base, obtivemos boa resposta à terapêutica empregada: compensação da acidose metabólica e níveis séricos eletrolíticos. Espera-se que esta estabilização a longo prazo traga maior qualidade de vida à paciente, havendo menor repercussão no turn-over ósseo, melhorando a resposta às correções cirúrgicas. O diagnóstico preciso possibilita o tratamento da patologia de base, minimizando seus desdobramentos e complicações. Neste caso, a adequação terapêutica para o distúrbio primário beneficiará a paciente, seja no ganho estatural, nas recuperações pós-cirúrgicas futuras, ou no funcionamento metabólico ideal, propiciando a ela melhor qualidade de vida.