

## Trabalhos Científicos

**Título:** Desafio Do Diagnóstico E Seguimento Clínico Na Cistinose Nefropática Infantil: Relato De Caso

**Autores:** ANA CAROLINA FERREIRA GONDIN GUIMARÃES (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), JUSSARA MARQUES FERREIRA ZUZA VIEIRA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), YARA CUNHA FERREIRA ZUZA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), LÍVIA MARQUES (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), SORAIA PEREIRA NERY (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA), MARTHA SOARES DA FONSECA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA)

**Resumo:** Introdução: A cistinose nefropática infantil é uma doença rara, autossômica recessiva, caracterizada pelo acúmulo de cistina no interior das células. As manifestações clínicas variam, sendo a mais grave a síndrome de Fanconi, com perda de eletrólitos e déficit pondero-estatural a partir dos 6 meses de idade. Os pacientes evoluem para doença renal crônica terminal e acometimento extra-renal caso não recebam tratamento adequado, e muitas vezes apresentam quadro desfavorável apesar deste. Descrição do caso: Paciente L.P.L.D., sexo masculino, iniciou aos 6 meses com vários episódios de vômitos e distúrbios eletrolíticos, sendo aventada hipótese de síndrome de Fanconi. Fundoscopia inicial com ausência de sinais de acúmulo de cistina ocular. Evoluiu com desnutrição proteico-energética, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e diversas internações por distúrbios hidroeletrolíticos. Houve piora progressiva e importante da função renal, realizada biópsia aos 2 anos que evidenciou cistinose renal. Evoluiu com epilepsia de possível etiologia metabólica, em acompanhamento. Atualmente, paciente com 2 anos e 10 meses, com controle dos vômitos e em melhora de atraso motor, mantendo baixo crescimento pondero-estatural. Em uso contínuo de cisteamina, além de reposição de íons, aguardando sequenciamento genético para cistinose. Discussão: O acúmulo de cistina leva à formação de cristais em diferentes órgãos e consequente disfunção, acometendo principalmente rins, olhos e tireoide. O diagnóstico da cistinose nefropática é feito por suspeita clínica de síndrome de Fanconi, por achados laboratoriais como perda de íons, glicose e proteína, e acúmulo de cristais de cistina na córnea, o estudo genético é necessário para um diagnóstico preciso. O tratamento com a cisteamina reduz o acúmulo de cistina em determinadas células e, quando precoce, atrasa a doença renal crônica terminal. Conclusão: Apesar de rara, a cistinose nefropática deve ser lembrada e investigada, para que o tratamento seja iniciado precocemente. O seguimento multidisciplinar é necessário para melhor qualidade de vida do paciente.