



Trabalhos Científicos

Título: Doença De Dent : Relato De Caso

Autores: NATHALIA CORREIA KRAUSE DOS SANTOS (IPPMG/UFRJ), MÁRCIA GONÇALVES RIBEIRO (IPPMG/UFRJ), GUSTAVO HENRIQUE TORRACA LARANGEIRA (IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução: A Doença de Dent é uma condição ligada ao X que se manifesta por proteinúria, hipofosfatemia, nefrocalcinose, nefrolitíase, hipercalcúria, hematúria e doença renal crônica . Em alguns casos, pode apresentar com raquitismo, osteopenia e baixa estatura. A doença renal usualmente evolui para seu estágio final entre a terceira e quinta década de vida. Descrição: Menino de 11 anos, encaminhado para avaliação devido a quadro de deformidade de membros inferiores e baixa estatura. Relato de desaceleração da velocidade de crescimento aos cinco anos de idade, seguido de deformidade em valgo de membros inferiores. Sem consanguinidade parental, sem histórico familiar de doença renal ou de alterações ortopédicas . Estudo radiológico apresenta :genoalvo bilateral , osteopenia difusa , alargamento metafisário em fêmures e irregularidade distal com aspecto em borda de escova. Exames evidenciaram hipercalcúria e aumento da relação cálcio/creatinina em spot urinário, com função renal ainda preservada. Em investigação para causas de raquitismo, análise molecular evidenciou variante em hemozigose no gene CLCN5. Devido ao quadro clínico, foi feito o diagnóstico de Doença de Dent. Discussão: A Doença de Dent é caracterizada por disfunção tubular renal proximal e deve ser considerada ao se encontrar pacientes com proteinúria de baixo peso molecular e hipercalcúria associada a alguma das seguintes características : nefrocalcinose, nefrolitíase, hematúria, hipofosfatemia, doença renal crônica ou taxa de filtração glomerular abaixo do limite para idade e heredograma compatível com doença ligada ao X. Em mulheres dificilmente há comprometimento renal significativo, sendo a hipercalcúria e proteinúria de baixo peso molecular as manifestações mais comuns. Conclusão: O tratamento se baseia em medidas para diminuir a hipercalcúria e o risco de cálculo renal e nefrocalcinose. Não há tratamento medicamentoso específico e com a evolução, o transplante renal pode ser necessário. Por ser uma condição ligada ao X, o aconselhamento genético é fundamental.