



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Pseudobarter E O Diagnóstico De Fibrose Cística - Relato De Caso

Autores: BEATRIZ ANDRADE ROQUETTE REIS (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), SUZANA FONSECA DE OLIVEIRA MELO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), ANA BEATRIZ MOTTA ARAGÃO CORTEZ (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), ANNA LUIZA DE ALBUQUERQUE MARTINS (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), BRUNA KRISTINE FERREIRA MESQUITA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), DEBORAH FRANCO LOURENÇO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), LUÍLA OLIVEIRA VASCONSELOS (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), MARINA GUERRA MAIA COELHO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), MARIANA DE OLIVEIRA E SOUZA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II)

Resumo: A desnutrição é um fator crítico na morbimortalidade infantil global, com várias causas, incluindo as síndromes genéticas. A identificação precoce e o tratamento eficaz previne complicações a longo prazo. Paciente de 6 meses, sexo feminino, 3,9kg, hígida, internada para investigação de vômitos e dificuldade no ganho ponderal. Apresentava sintomas gripais com esforço respiratório leve há um mês. Nasceu a termo com 2794g (PIG), sem anormalidades no Teste do pezinho. Após um mês em aleitamento materno exclusivo, iniciou fórmula infantil por ganho de peso insuficiente, porém evoluiu com recusa da mesma. Introduziu leite de vaca e alimentos sem sucesso no final do quinto mês, mantendo peso inadequado. Apresentava regurgitação 1 a 2 vezes por semana, sem engasgos. À admissão, apresentava alcalose metabólica hipoclorêmica, hipocalemia e hiponatremia graves e aumento de escórias renais. A dieta foi reintroduzida gradualmente com ganho de peso, mas as alterações metabólicas persistiram. Suspeitou-se de doenças renais tubulares ou causadoras de perda de sódio, solicitado Sódio Urinário e Teste do Suor. Sódio urinário com resultado $<5\text{mEq/L}$. Rins ecograficamente normais. O teste do suor foi positivo, diagnosticando Fibrose Cística, pela manifestação da Síndrome de Pseudo-Bartter. A Fibrose Cística resulta da disfunção da CFTR, manifestando-se com sintomas pulmonares, gastrointestinais e baixo ganho ponderal.(5). A alteração dos canais de sódio pela CFTR leva à perda de cloreto de sódio pelo suor, resultando em distúrbios hidroeletrólíticos, especialmente com diarreia e vômito. A Síndrome de Pseudo-Bartter, com alcalose metabólica e hipocloremia, ativa o sistema renina-angiotensina-aldosterona sem doença tubular renal, afetando principalmente crianças menores de 6 meses. (4, 5). A triagem neonatal biológica, mais conhecida como teste do pezinho, possibilita a identificação de um possível diagnóstico de fibrose cística precocemente, ao abranger a quantificação dos níveis de tripsinogenio imunorreativo (IRT). O teste deve ser realizado até 30 dias de vida e sua sensibilidade de 87% faz com que a maioria dos pacientes sejam diagnosticados ainda no período neonatal(5). Uma vez alterado, o teste deve ser repetido, assim como nos pacientes prematuros. No caso de duas amostras alteradas, é necessário o teste do suor, para confirmação do diagnóstico(5). A fibrose cística é uma doença hereditária potencialmente letal, que pode acarretar uma variedade de sintomas, entre eles a desnutrição. A triagem neonatal biológica possibilita o diagnóstico precoce da doença. No entanto, reconhecer possíveis falhas do teste é de extrema importância para o leque de diagnósticos diferenciais. O caso exposto ilustra a gravidade e a dificuldade no manejo desses pacientes, especialmente quando associados a desordens metabólicas. O diagnóstico precoce e o tratamento adequado são essenciais para melhorar a qualidade de vida e o prognóstico desses pacientes no futuro.