

Trabalhos Científicos

Título: A Síndrome Pseudo-Bartter Como Apresentação Inicial De Fibrose Cística: Um Relato De Caso
Autores: BEATRIZ DE OLIVEIRA DUARTE (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), LARA BORBA VIEIRA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), ANDRESSA ALVAREZ ARANTES (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), NATÁLIA NETO DIAS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), PATRÍCIA FERNANDES BARRETO (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), RENATA WROBEL FOLESCU COHEN (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), TANIA WROBEL FOLESCU (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), NATÁLIA TEIXEIRA ELIAS (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA)

Resumo: A Fibrose Cística (FC) é uma doença genética que leva a ausência ou disfunção da proteína CFTR, responsável pelo transporte celular de cloro, água e HCO_3^- , gerando consequências em vários órgãos. Com o avanço das técnicas diagnósticas e terapias, há identificação de fenótipos mais brandos, redução da morbidade e aumento da sobrevida, sendo fundamental que o pediatra esteja apto a reconhecer as diversas formas de apresentação. A alcalose metabólica hipocalêmica é um distúrbio comum em lactentes e pré-escolares com FC. Se associada à hiponatremia e hipocalemia, constitui a síndrome pseudo-Barter (SPB). Apesar de frequente como manifestação, é rara como apresentação inicial da doença. Apresentamos um caso de SPB como manifestação clínica ao diagnóstico. Lactente, 4 meses, 9794g, sem intercorrências perinatais, peso ao nascer 2555g, em uso de fórmula complementar por baixo ganho ponderal. Triagem neonatal alterada, porém, por questões sociais não compareceu ao teste do suor. Após busca ativa, chega encaminhado pelo laboratório para atendimento de urgência desidratado, hipocorado, perfusão lentificada, desnutrição grave, peso de 2,538kg, sem vômitos ou diarreia. Gasometria com pH 7,6, HCO_3^- 35,9 mmol/L, cloro 89 mmol/L, sódio 128 mmol/L e potássio de 2,7 mmol/L. Após expansão volêmica e constatada SBP, encaminhado à internação hospitalar. Realizadas correções hidroeletrólíticas e iniciada dieta enteral hipercalórica. Durante internação, constatada insuficiência pancreática exócrina grave e crescimento de bactérias do complexo *Bhurlkhoderia cepacia* em via respiratória. Iniciada terapia de reposição enzimática e antibióticos para descolonização. Teste do suor positivo e 2 mutações patogênicas, confirmando diagnóstico de FC. Após 27 dias de internação, normalizou exames laboratoriais e houve ganho de peso satisfatório (3890g). Na FC, a alteração da proteína CFTR desencadeia grande diversidade de afecções em todo o organismo, sendo as mais comuns manifestações pulmonares e insuficiência pancreática. Porém, em decorrência da variabilidade genética, há diversas formas de apresentação clínica. O caso demonstra SPB associada à desnutrição. A SBP é mais frequente em lactentes jovens e em meses quentes devido a maior perda de cloro e sódio no suor, porém rara como apresentação inicial. Este lactente apresentou triagem neonatal positiva, em seguimento por ganho ponderal insuficiente e chega em estado grave no Centro de Referência ao diagnóstico. Tal fato demonstra a limitação das equipes de saúde para lidar com a FC, seu mecanismo fisiopatológico e apresentações clínicas. Apesar de rara, a SBP é uma das apresentações iniciais possíveis e de manifestação nos primeiros anos de diagnóstico. Ressaltamos que a FC é uma doença multissistêmica com grande variabilidade genética, sendo fundamental que o pediatra conheça diferentes formas de apresentação, aumentando o índice de suspeição de formas não clássicas e diagnósticos de FC.