

PSEUDOHIPOALDOSTERONISMO TIPO I: ABORDAGEM CLÍNICA E A IMPORTÂNCIA DOS DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS NA INFÂNCIA

BÁRBARA SILVA (UFF); CLÉO TAMMELA (UFF); MARIA GOUVEIA (UFF); CAMILA ALMEIDA (UFF); FERNANDA GARCIA (UFF); MIGUEL GRACIANO (UFF); VALERIA SCHINCARIOL (UFF)

Introdução: Pseudohipoaldosteronismo tipo I (PHA-I) é uma síndrome rara de resistência aos mineralocorticoides caracterizada, no período neonatal, por desidratação, hiponatremia, hipercalemia e acidose metabólica associado ao aumento de aldosterona e renina no plasma. A forma sistêmica do PHAI é a mais grave e os sintomas persistem por toda a vida. A forma renal tem apresentação clínica mais leve, com necessidade de suplementação de NaCl e os sintomas regredem no primeiro ano de vida.

Descrição: Lactente jovem, foi internada com desidratação e desnutrição proteico-calórica grave, inicialmente atribuído à dieta inadequada. No exame físico inicial suspeitou-se de hipertrofia clitoriana e foi aventada hipótese de hiperplasia adrenal congênita (HAC). Exames laboratoriais revelaram hiponatremia, hipercalemia e acidose metabólica importantes, mesmo após aporte nutricional adequado. Após constatação da 17OHprogesterona elevada, cortisol e testosterona com níveis plasmáticos normais, foi iniciado mineralocorticoide, sem melhora após otimização terapêutica. Após ganho de peso com aumento de gordura pubiana, foi descartada virilização. Diante da não responsividade ao tratamento e ausência de genitália ambígua, foi afastado HAC e suspenso corticoterapia. Investigação de PHA-I revelou dosagem de aldosterona e renina plasmática elevadas, sendo indicado reposição de sódio, evoluindo satisfatoriamente.

Discussão: Diante de um lactente com hiponatremia e hipercalemia graves, desidratação e déficit de crescimento, a primeira hipótese sugere HAC, por ser mais prevalente nessa faixa etária. Entretanto, a ausência de resposta ao tratamento e de sinais de virilização deve sugerir outros diagnósticos. Nesse caso deve ser investigado PHA-I, uma doença genética caracterizada pela resistência dos receptores de mineralocorticóides (MR) ou do canal de sódio epitelial (ENaC) à aldosterona. A apresentação clínica do PHA-I é similar à HAC, porém sem sinais de virilização e ausência de resposta a corticóides. O diagnóstico é realizado pela elevação de aldosterona e renina plasmática.

Conclusão: Devido à raridade, o PHA-I não costuma ser considerado no diagnóstico diferencial de lactentes com perda de sal e hipercalemia, portanto, uma melhor compreensão da doença pode ser relevante para correto tratamento de síndromes perdedoras de sal, além de abrir novas perspectivas sobre a regulação hidroeletrólítica.