

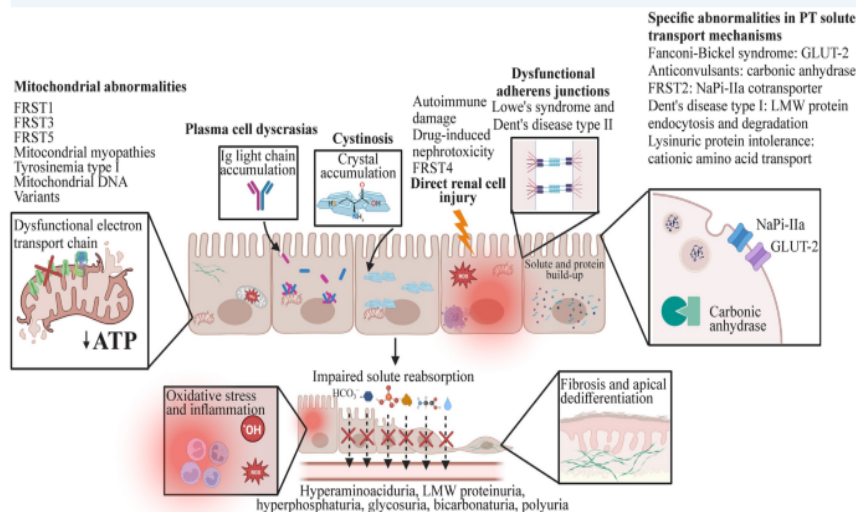
CISTINOSE NEFROPÁTICA INFANTIL – UMA DOENÇA, DOIS DESFECHOS E A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E MANEJO PRECOCE

JAKELINE DOS SANTOS DE FREITAS LOPES¹; AMANDA RODRIGUES DA SILVA²; CAROLINE ANDRADE SOUSA²; ILANA CRISTINA PAULA ABREU³; ELIS VANESSA DE LIMA SILVA⁴.

1. Residente do 3º ano do Programa de Residência Médica em Pediatria do Hospital Infantil Dr. Juvêncio Mattos (E-mail: jake_freitas25@hotmail.com);
2. Residente do 2º ano do Programa de Residência Médica em Pediatria do Hospital Infantil Dr. Juvêncio Mattos
3. Preceptora do Departamento de Pediatria do Programa de Residência Médica em Pediatria do Hospital Infantil Dr. Juvêncio Mattos
4. Geneticista/Preceptora do Departamento de Pediatria do Programa de Residência Médica em Pediatria do Hospital Infantil Dr. Juvêncio Mattos.

INTRODUÇÃO

A cistinose nefropática infantil (CNI) é uma condição genética rara, autossômica recessiva, causada por variantes patogênicas no gene CTNS, que levam ao acúmulo de cistina em diversos órgãos. Manifesta-se no primeiro ano de vida com síndrome de Fanconi renal, desnutrição e raquitismo. Sem tratamento, os pacientes geralmente evoluem com doença renal crônica.



Fonte : ALBUQUERQUE et al., 2023.

Desde então, a paciente segue em acompanhamento multiprofissional, em uso de cisteamina e reposições eletrolíticas, com desafios no manejo dos distúrbios eletrolíticos devido à intolerância gastrointestinal importante.

Paciente 2, aos 8 meses, apresentou quadro grave de vômitos, recusa alimentar e desidratação após um episódio gripal. Foi internado, sendo observada acidose metabólica, hipocalemia, glicosúria e proteinúria, tendo evoluído com duas paradas cardiorrespiratórias durante a internação. É filho de casal consanguíneo, com história de irmã falecida aos 2 anos após um quadro de pneumonia. Foi solicitada avaliação da Genética Médica, com suspeita de síndrome de Fanconi renal, e realizado painel NGS de doenças tratáveis, que identificou uma deleção intragênica dos éxons 1 ao 10 em homozigose no gene CTNS. O paciente recebeu alta antes da liberação do resultado e, aos 10 meses, teve nova internação por distúrbio eletrolítico grave, evoluindo com nova parada cardiorrespiratória e morte encefálica.

OBJETIVO

Relatar a complexidade do manejo da CNI, destacando a importância da suspeição diagnóstica diante de um quadro de síndrome de Fanconi renal, bem como do manejo precoce.

RELATO DO CASO

Paciente 1, apresentou, aos 7 meses, quadro de polidipsia, poliúria e vômitos, com idas frequentes ao pronto-socorro e diagnóstico inicial de desidratação. Durante investigação ambulatorial, houve suspeita de *diabetes insipidus*, devido à elevação da vasopressina. Foi internada por piora dos vômitos, apresentando acidose metabólica, hipocalemia, hipofosfatemia, aminoacidúria generalizada e glicosúria, levando à suspeita de síndrome de Fanconi renal. Criança é filha de casal não consanguíneo, com história de óbito de irmã aos 9 meses por quadro semelhante. Foi solicitado painel NGS de doenças tratáveis, que identificou variantes patogênicas em heterozigose composta no gene CTNS: deleção intragênica dos éxons 1 ao 10 (ENST00000046640) e a variante c.18_21delGACT (ENST00000046640), p.Thr7Phefs*7, compatível com o diagnóstico de CNI.

CONCLUSÃO

Estes relatos exemplificam a importância da suspeição diagnóstica precoce no manejo de crianças com doenças raras, especialmente diante de história de consanguinidade e recorrência familiar. O contraste entre a evolução dos dois casos, destaca a relevância do diagnóstico e do manejo adequados da síndrome de Fanconi renal, cuja principal causa na infância é a CNI, para o desfecho clínico – sobrevida *versus* óbito precoce. O tratamento com cisteamina modificou a história natural da doença, sendo essencial seu uso em conjunto com acompanhamento multiprofissional.

REFERÊNCIAS

1. ALBUQUERQUE, Anna Luiza Braga et al. Síndrome de Fanconi hereditária. **Revista Brasileira de Pediatria**, v. 19, n. 7, p. 619-634, 2023.
2. HAFFNER, D. et al. Muscle and bone impairment in infantile nephropathic cystinosis: **New concepts**. *Cells* 11: 170 [em linha]. 2022.
3. HIGASHI, Satomi et al. Diagnostic challenge in a patient with nephropathic juvenile cystinosis: a case report. **BMC nephrology**, v. 18, n. 1, p. 300, 2017.

AGRADECIMENTOS:

Agradeço, com todo carinho, a minha orientadora pelo apoio, orientação e incentivo ao longo desta jornada. As minhas filhas e ao meu marido, por toda paciência, amor e compreensão nos momentos de ausência. E aos meus colegas de trabalho, pela parceria, amizade e colaboração constante, que tornaram esse caminho mais leve e possível.