

CBS - (14047) - A INVESTIGAÇÃO PARA ALÉM DA PROVA DE SUOR

Sara Mosca¹; Telma Barbosa^{1,2}; Anabela Bandeira¹; Céu R. Mota³; Ana Teixeira⁴; Liliana Rocha⁴; Liane Correia-Costa⁴; Conceição Mota⁴

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 2 - Coordenadora do Centro de Referência de Fibrose Quística do Centro Hospitalar Universitário do Porto; 3 - Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto; 4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Introdução

A má evolução ponderal é um achado inespecífico que pode estar associado a múltiplas patologias, nomeadamente a Fibrose Quística (FQ), síndromes de má-absorção ou doenças metabólicas. A prova de suor é o método *gold-standard* para o diagnóstico de FQ, no entanto podem existir falsos positivos ou negativos. Nas situações em que se verificam cloretos >60 mmol/L no suor é fundamental a sua repetição e reavaliação da clínica que motivou o seu pedido.

Descrição do caso

Criança de 15 meses, sexo masculino, com antecedentes de polihidrâmnios, prematuridade tardia, síndrome dismórfica e surdez neurosensorial com seguimento multidisciplinar, é observado em consulta de Pediatria por má evolução ponderal <p3 desde os 7 meses. Ausência de esteatorreia ou sintomas respiratórios. Pais não consanguíneos. Da investigação inicial salienta-se: função tiroideia, rastreio doença celíaca e ácidos orgânicos sem alterações, prova de suor positiva (cloreto 88 mmol/L). Na consulta de FQ, repetiu a prova de suor (2ª 41 mmol/L e 3ª 8 mmol/L); elastase fecal normal. Durante a avaliação foram constatadas poliúria, polidipsia, alcalose metabólica hipocalémica e nefrocalcinose tendo sido referenciado para Nefrologia. Os achados clínicos e laboratoriais sugeriam o diagnóstico de Síndrome de Bartter, o qual foi confirmado através de estudo genético que identificou a variante patogénica c.139G>A que causa S. Bartter tipo IVa. Após início de terapêutica com indometacina e suplementação de potássio, verifica-se evolução favorável, com progressiva recuperação ponderal.

Discussão

O Síndrome de Bartter é uma doença genética autossómica recessiva, que pode manifestar-se com polihidrâmnios, má evolução ponderal e surdez neurosensorial. A poliúria e alcalose metabólica hipocalémica resultam do comprometimento da reabsorção de sódio e cloro na ansa de Henle, podendo resultar num falso positivo na prova de suor. Este caso demonstra a importância de uma análise crítica multidisciplinar na integração da anamnese e dos exames complementares, essencial na avaliação e orientação deste caso.

Palavras-chave : Má evolução ponderal, Fibrose quística, Síndrome Bartter, Prova de suor, Poliúria