Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria
ISSN-Online: 2236-6814

Data de Submissão: 26/08/2019
Data de Aprovação: 09/11/2020

RELATO DE CASO

Apresentação da Síndrome de Pseudo-Bartter em pré-escolar com Fibrose Cística

Pseudo-Bartter Syndrome presenting a pre-schooler with Cystic Fibrosis

Raquel Andresa Duarte Gomes Machado[1], Lilian Helena Polak Massabki[1], Natascha Silva Sandy[2], Antônio Fernando Ribeiro[1], Elizete Aparecida Lomazi[1]

Palavras-chave:
Fibrose Cística, Desidratação, Convulsões, Desequilíbrio hidroeletrólitico, alcalose.

Resumo

Apresentamos o relato do caso de um pré-escolar de 5 anos com Fibrose Cística (FC) que apresentou diarréia aguda durante o verão no Brasil, evoluindo com crises convulsivas, distúrbios hidroeletrolíticos e ácido-básico graves compatíveis com a Síndrome de Pseudo-Bartter (SPB). A SBP é definida por alcalose metabólica hipoclorêmica e hipocalêmica na ausência de distúrbio tubular renal, é uma complicação incomum da fibrose cística (FC), que, via de regra, ocorre em lactentes menores de 6 meses. Em climas quentes, em razão do aumento das perdas hídricas, a SPB pode ocorrer em faixas etárias mais avançadas. O diagnóstico deve ser considerado em pacientes com FC em condições de alta temperatura ambiente e/ou quando associado a outras causas de perda adicional de sódio e cloro como vômitos e diarréia.

Keywords:
Cystic Fibrosis, Dehydration, Seizures, water-electrolyte imbalance.

Abstract

We report a case of a 5-year-old preschooler with cystic fibrosis (CF) who presented acute diarrhea during the summer in Brazil, he developed seizures, and severe electrolyte and acid-base disorders. These findings are compatible with Pseudo-Bartter Syndrome (PBS). PBS is defined by hypochloremic and hypokalemic metabolic alkalosis in the absence of renal tubular disorder. It is an uncommon complication of CF, usually occurring in infants under 6 months old. In warm climates, due to increased fluid requirements, PBS may occur in older age groups. This diagnosis should be considered in patients with CF who live in areas with high ambient temperatures, and/or when associated with other causes of additional sodium and chlorine loss such as vomiting and diarrhea.

[1] Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas - Campinas - São Paulo - Brasil.
[2] University of Toronto, The Hospital for Sick Children - Toronto - Ontário - Canadá

Endereço para correspondência:
Elizete Aparecida Lomazi.
Universidade Estadual de Campinas. Cidade Universitária Zeferino Vaz - Barão Geraldo, Campinas - SP, Brasil. CEP:13083-970. E-mail: elizete.apl@gmail.com

Residência Pediátrica; 2022: Ahead of Print. DOI: 10.25060/residpediatr-2021.v11n3-188

Este trabalho está licenciado sob uma Creative Commons Attribution 4.0 International License.

INTRODUÇÃO

Crianças com Fibrose Cística (FC) têm risco maior de desenvolver anomalias eletrolíticas. Em casos de perdas extremas de fluidos e eletrólitos (por exemplo vômito e diarréia) elas podem apresentar a pseudo-síndrome de Bartter (PSB)[1] caracterizada por alcalose metabólica hipocalêmica e hipoclorêmica na ausência de doença tubular renal[2]. Nessa situação, o sistema renina-angiotensina-aldosterona é ativado, em resposta à depleção de volume extracelular e hiponatremia. A PSB mais comumente se apresenta em lactentes abaixo de 6 anos de idade. Entretanto, tem sido relatada uma associação com altas temperaturas externas e epidemias sazonais em países de clima quente[3], quando aumentam as perdas de sódio e cloro no suor. Não há dados sobre a incidência de PSB como complicação de FC na América Latina. Estudos retrospectivos de casuísticas da Jordânia, Turquia e Arábia Saudita sugerem uma incidência variando entre 12-18.3% em suas populações pediátricas[2,4,5].

Este trabalho relata um caso de PSB em criança pré-escolar com FC e discute a apresentação e tratamento de SPB sazonal com FC.

RELATO DE CASO

Um garoto de 5 anos de idade, nascido a termo, com peso adequado ao nascimento, o filho mais velho de um casal consangüíneo, sem história familiar de doenças genéticas na família. Durante o primeiro ano de vida, a criança apresentou doença pulmonar, dificuldade de desenvolvimento e esteatorréia, o que levo à hipótese de FC, apesar de dosagem normal de tripsinogênio imunorreativo (IRT), tal exame é usado como parte do programa nacional de triagem de recém-nascidos para Fibrose Cística. O diagnóstico de FC com insuficiência pancreática exócrina foi confirmado por reduzido nível fecal de elastase, e por duas dosagens de cloreto no suor, de 101 a 102 mmol/L, e achado de duas mutações CFTR 3617 delGA/3905 insT. à idade de 4 anos, ele foi encaminhado para o centro de FC, já recebendo tratamento específico, em boa condição clínica e eutrófico (IMC: 19) quando da avaliação. Ele foi trazido para avaliação clínica após apresentar vômitos recorrentes e o primeiro episódio de convulsão, sem história prévia de distúrbio convulsivo. Ele foi inicialmente tratado com glicose endovenosa, cloreto de sódio e dimenidrato.

As convulsões ocorreram e ele foi transferido para um hospital terciário de referência. À chegada ele estava desidratado e letárgico. Seu exame de sangue mostrou alcalose metabólica (pH 7.81, bicarbonato 44.4 Mmol/L), hiponatremia (124 Mmol/L), hipocloremia (67 Mmol/L), hipocalemia (2.0 Mmol/L), e hematócrito elevado (40,2%). Sua função renal piorou e a creatinina sérica aumentou em aproximadamente 50% acima do nível basal, com aumento predominante de BUN (5,51 Mmol/L). Ele foi internado na Unidade de Terapia Intensiva e tratado com fluidos hipertônicos endovenosos, terapia de reposição de eletrólitos, antibióticos empíricos e fenitoína. Uma TC axial foi feita e não demonstrou edema cerebral ou outras anomalias. O paciente recebeu alta após 3 dias, com confirmação laboratorial da melhora no pH, bicarbonato e sódio, estando clinicamente euvolêmico. Ele foi para casa usando 3 gramas por dia de suplementação oral de cloreto de sódio.

DISCUSSÃO

Esse caso demonstra a PSB ocorrendo em faixa etária incomum com FC, e destaca a necessidade de uso de eletrólitos quando crianças com FC apresentam perdas gastrointestinais em lugares de clima quente.

Em indivíduos saudáveis, os íons sódio são reabsorvidos pelas células ductais nas glândulas sudoríparas, resultando em um suor hipotônico. Em pacientes com FC, a disfunção CFTR impede a abertura dos canais de sódio, comprometendo a reabsorção ductal desse íon, resultando em grandes quantidades de sódio e cloro excretados no suor. Em locais de altas temperaturas, a alta perda iônica pode comprometer a estabilidade hidroeletrolítica sistêmica em associação com reduzido volume de fluido extracelular, causando hiperaldosteronismo secundário, alcalose metabólica e ativação do sistema renina-angiotensina-aldosterona (RAAS), causando aumentada reabsorção de bicarbonato.[4] Perdas gastrointestinais agem como um fator adicional, aumentando a depleção de sal e alcalose metabólica. Em lactentes com alcalose metabólica. Em lactentes com FC, episódios intercorrentes de vômito e diarréia acentuam a depleção de sal e a alcalose metabólica basal[6].

Diagnósticos diferenciais incluem estenose pilórica hipertrófica, uso de diuréticos, reduzida ingestão de sódio – mais comum em pacientes neuropáticos – e com a síndrome de Bartter, uma doença tubular renal[7]. A PSB é diferenciada da Síndrome de Bartter pela ausência de aumento nas perdas urinárias de cloreto, uma vez que na PSB as perdas eletrolíticas, particularmente de cloreto, são pré-renais, no suor[8,9,10]. Em nosso relato de caso, a dosagem de eletrólitos na urina deveria ser feita após a estabilização, assim como avaliação ultrasonográfica abdominal para fins de diagnóstico diferencial.

O tratamento da PSB se concentra principalmente na reidratação e correção de anomalias eletrolíticas[7,11]. A fase inicial de reposição hídrica deve ser feita nas primeiras 24h com metade nas necessidades de fluidos administradas ao longo das primeiras 8 horas e o restante ao longo de 16 horas. Fluidos recomendados via endovenosa com 0.9% de cloreto de sódio com 20 a 40 Mmol de cloreto de potássio pro litro de solução. É necessário monitorar cuidadosamente os gases séricos e eletrólitos. Assim que o sódio e pH estiverem na faixa de normalidade, a recomendação é passar para fluidos por via oral, assim que for tolerado pelo paciente. Recomenda-se a suplementação oral de eletrólitos com 2-4 Mmol/kg/dia de sódio e 1-2 Mmol/kg/dia de potássio inicialmente, e mantidos por curto período de tempo após a alta. O maior caso coorte retrospectivo de PSB em paciente com FC mostrou

que a quantidade média de dias necessários para correção dos valores séricos oi de 2 a 5 dias[4], o que está de acordo com nosso relato de caso.

Para diagnosticar e prevenir PSB em crianças com FC é necessário ter algo grau de suspeição. Durante o verão, é muito importante que cuidadores e profissionais de saúde estejam cientes do risco de desidratação, especialmente durante episódios de gastroenterite, que podem aumentar em muito as perdas de eletrólitos[12,13].

REFERÊNCIAS

1. Kennedy JD, Dinwiddie R, Daman-Willems C, Dillon MJ, Matthew DJ. Pseudo-Bartter's syndrome in cystic fibrosis. Arch Dis Child. 1990;65: 786-7.
2. Proesmans W. Threading through the mizmaze of Bartter syndrome. Pediatr Nephrol. 2006;21:896–902.
3. Kose M, Pekcan S, Ozcelik U, Cobanoglu N, Yalcin E , Dogru D , et al. An epidemic of pseudo-Bartter syndrome in cystic fibrosis patients. Eur J Pediatr. 2008;167:115-6.
4. Yalcin E, Kiper N, Dogru D, Ozcelik U, Aslan AT. Clinical features and treatment approaches in cystic fibrosis with pseudo-Bartter syndrome. Ann Trop Paediatr. 2005;25:119-24.
5. Dahabren MM, Najada AS. Pseudo-Bartter syndrome, pattern and correlation with other cystic fibrosis features. Saudi J Kidney Dis Transpl. 2013;24:292-6.
6. Bates CM, Baum M, Quigley R. Cystic fibrosis presenting with hypokalemia and metabolic alkalosis in a previously healthy adolescent. Journal of the American Society of Nephrology, 1997, 8:352–5.
7. Faraji-Goodarzi M. Pseudo-Bartter syndrome in children with cystic fibrosis. Clin Case Rep 2019 7 (6), 1123-1126.
8. Ruddy R, Anolik R, Scanlin TF. Hypoelectrolytemia as a presentation and complication of cystic fibrosis. Clinical pediatrics, 1982, 21(6):367–9.
9. Fustik C et al. Metabolic alkalosis with hypoelectrolytemia in infants with cystic fibrosis. Pediatrics international, 2002, 44:289–92.].
10. Pseudo-Bartter syndrome as manifestation of cystic fibrosis with DF508 mutation. Galaviz-Ballesteros MJ, et al. Bol Med Hosp Infant Mex 2016 , 73 (5), 331-334
11. Faraji-Goodarzi M. Pseudo-Bartter syndrome in children with cystic fibrosis. Clin Case Rep 2019 7 (6), 1123-1126.
12. Vilotijević-Dautović G, Stojanović V.Pseudo-Bartter's Syndrome in Patients With Cystic Fibrosis: A Case Series and Review of the Literature. (Abstract) Srp Arh Celok Lek 2015, 143 (11-12), 748-51
13. Kintu B, Brightwell A. Episodic seasonal Pseudo-Bartter Syndrome in Cystic Fibrosis. Paediatr Respir Rev, 2014, 15 Suppl 1, 19-21