Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria

RELATO DE CASO

Baixa estatura como apresentação inicial da síndrome de Bartter

Short stature as the initial presentation of Bartter's syndrome

Glaura Nísya de Oliveira Cruz[1], Mayra Pimenta Fernandes[2], Suellen da Silva Santos[3]

Palavras-chave:
síndrome de Bartter, hipopotassemia, transtornos do crescimento, alcalose.

Resumo

A síndrome de Bartter (SB) é uma desordem crônica herdada, conhecida como uma tubulopatia perdedora de sal. É caracterizada por distúrbios hidroeletrolíticos e metabólicos significativos, evidenciados por hipocalemia e alcalose metabólica. As crianças acometidas apresentam acentuado retardo no crescimento, além de sintomas inespecíficos como desnutrição, poliúria, vômitos e episódios frequentes de desidratação. Os autores descrevem um caso de um paciente de 3 anos em investigação de baixa estatura, que apresentava em exames laboratoriais quadro de hipocalemia associada a alcalose metabólica. Após a introdução de tratamento específico para SB, houve resolução do distúrbio hidroeletrolítico, e ganho pondero-estatural satisfatório. O objetivo dos autores é relatar um caso clínico de SB e mostrar o impacto desta síndrome no crescimento e desenvolvimento infantil.

Keywords:
Bartter syndrome, hypokalemia, growth disorders, alkalosis.

Abstract

The Bartter syndrome (BS) is an inherited chronic disorder, known as a salt-losing tubulopathy. It is characterized by significant hydroelectrolyte and metabolic disturbances, as evidenced by hypokalemia and metabolic alkalosis. The children affected have marked growth retardation in addition to nonspecific symptoms such as malnutrition, polyuria, vomiting and frequent episodes of dehydration. The authors describe a case of a 3 year patient in investigation about low height, which showed in laboratory tests hypokalemia associated with metabolic alkalosis. After the introduction of specific treatment for BS, there was resolution of the hydroelectrolyte disturbance, and weight and height gain satisfactory. The purpose of this study is to report a case of BS and show the impact of this syndrome in child growth and development.

[1] Médica especialista em Nefrologia Pediátrica - Nefrologista Pediátrica - Hospital Municipal Jesus.
[2] Médica especialista em Pediatria - Residente em Oncologia Pediátrica - Instituto Nacional do Câncer.
[3] Médica - Residente em Pediatria - Hospital Municipal Jesus.

Endereço para correspondência:
Glaura Nísya de Oliveira Cruz.
Hospital Municipal Jesus. Rua 8 de Dezembro, nº 717. Río de Janeiro, RJ. Brasil. CEP: 20550-200.

Residência Pediátrica 2015;5(3):132-134

INTRODUÇÃO

A síndrome de Bartter corresponde a um grupo de desordens tubulares renais hereditárias, de transmissão autossômica recessiva, de etiopatogenia ainda não totalmente esclarecida. Seu diagnóstico é feito na infância ou na adolescência, geralmente antes dos 6 anos de vida.

Descrita inicialmente por Frederic Bartter e seus colaboradores em 1962, caracteriza-se por perda urinária de sódio, potássio e cloreto, com consequente hipocalemia associada à alcalose metabólica, e hiperreninemia com hipoaldosteronismo. Apresenta-se com sintomas de vômitos e diarreia, levando a quadros de desidratação, além de desnutrição e baixa estatura[1,2].

Uma vez que a biópsia renal revela aspectos histopatológicos não patognomônicos, o contexto clínico e laboratorial confere grande certeza diagnóstica. Existem outras afecções, adquiridas ou congênitas, que simulam a SB. Dentre elas, destaca-se o uso crônico de diuréticos de alça, que sempre deve ser descartado. O tratamento é de suporte e consiste basicamente na correção dos distúrbios hidroeletrolíticos e na administração de inibidores da síntese de prostaglandinas[2,3]. Quando o tratamento é instituído precocemente, pode-se atenuar o déficit de crescimento[4].

OBJETIVOS

A apresentação deste caso tem como objetivo alertar os pediatras para as tubulopatias como causa do atraso de desenvolvimento somático e avaliar a repercussão do tratamento medicamentoso sobre o perfil metabólico e o desenvolvimento pondero-estatural do paciente em análise. Quando o diagnóstico é precoce, o tratamento pode restaurar o ritmo de crescimento[1,2].

Relatamos um caso clínico de síndrome de Bartter, acompanhado ambulatorialmente por baixa estatura.

RELATO DO CASO

A.P.M., sexo masculino, com 2 anos e 9 meses de idade iniciou investigação para baixa estatura e baixo peso por apresentar déficit pondero-estatural desde o período neonatal, documentados no cartão da criança (Figura 1). Na história gestacional, mãe apresentou pré-natal sem intercorrências, negando doenças prévias à gestação. Entrou em trabalho de parto prematuro sem causa, não havendo relato polidramnia ou oligodramnia. Criança nasceu de parto cesáreo, com 36 semanas, peso 3,090 g, comprimento 51 cm, APGAR 3/5/10.

Permaneceu em UTI neonatal por 26 dias, em tratamento de sepse pulmonar e hipertensão arterial pulmonar. Desde então, nega internações posteriores, comorbidades e uso de medicação regular. Seu teste de triagem neonatal foi normal e atingiu os marcos de desenvolvimento no período esperado. Foi referido pelo pediatra que realizava o acompanhamento de baixa estatura para o serviço de Endocrinologia do Instituto

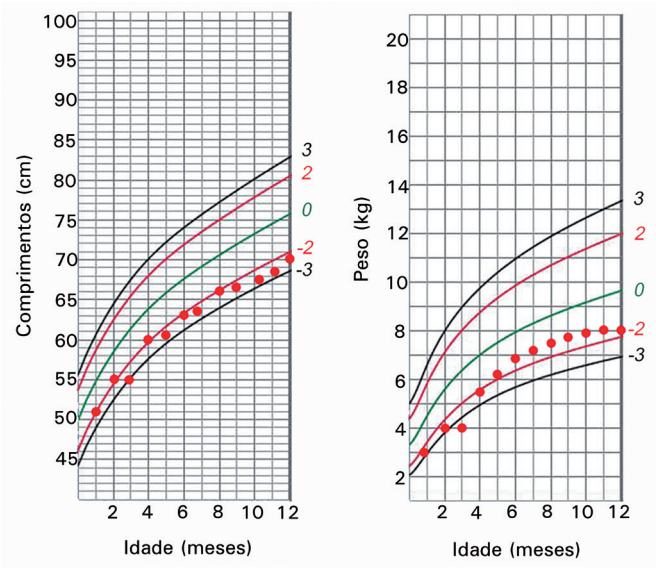


Figura 1. Dados antropométricos do paciente no primeiro ano de vida em escore Z.

Estadual de Diabetes e Endocrinologia Luiz Capriglione (IEDE), e na primeira consulta, criança mostrava-se assintomática e sem outras queixas concomitantes. Ao exame físico, apresentava peso de 10,350 Kg e 85 cm de comprimento (z-escore < -2 e > -3 para ambos). Seu alvo genético era de 185,5 cm baseado na altura dos pais (pai: 185 cm e mãe: 173 cm). Foi solicitado dosagem de TSH, T4 livre e anticorpo antitireoperoxidade para avaliação da função tireoideana, anticorpos antigliadina e antiendomísio para investigação de doença celíaca, além de eletrólitos e função renal. Todos os exames vieram normais, exceto o potássio sérico. Devido a esta alteração, foi feito contato com o serviço de Nefrologia do HMJ, sendo solicitada, a partir de então, dosagem de renina sérica (valor paciente: 500 µUI/ml - valor referência: 2,8 a 39,9 µUI/ml em repouso) e gasometria venosa. Verificou-se hipocalemia associada à alcalose metabólica (Tabela 1). Paciente iniciou acompanhamento no serviço de Nefrologia do HMJ, onde se observou em exame físico minucioso fácies triangular, fronte proeminente, olhos grandes e escassez generalizada de tecido subcutâneo. Estas alterações descritas associadas à hipocalemia com alcalose metabólica e aumento de renina sérica, permitiram concluir o diagnóstico de síndrome de Bartter. Iniciou tratamento com indometacina na dose de 4,5 mg/kg/dia e reposição de potássio com xarope de KCl na dose de 0,7 mEq/kg/dia. Sua ultrassonografia renal e de vias urinárias, avaliação audiométrica e função renal foram normais. Três meses após início da terapêutica de suporte, houve ganho ponderal de 1,85 kg (17,8% do peso anterior ao tratamento), passando a pesar 12,2 kg, com ascensão na curva de z-escore para o intervalo z < 0 e > -2. O ganho estatural foi de 7,5 cm, evoluindo para 92,5 cm de estatura (z-escore < 0 e > -2). Foi evidenciada também melhora da hipocalemia e normalização do ph sanguíneo (Tabela 1).

Tabela 1. Valores séricos laboratoriais do paciente.

Laboratorio	Idade em meses	
	35 meses[1]	41 meses[2]
PH	7,5	7,45
HCO_3	33,6	26,0
Sódio	136	134
Potássio	2,7	3,1
Cálcio	11,4	10,42
Creatinina	0,3	0,36
Urea	25	16

Eletrólitos em mEq/L, uréia e creatinina em mg/dl. [1] Valores anteriores ao tratamento. [2] Três meses após início da terapêutica.

DISCUSSÃO

Acredita-se que o defeito básico na SB consista em uma mutação genética que bloqueie a reabsorção de cloro pelo canal Na-K-2CL no ramo ascendente espesso da Alça de Henle, por provável redução de receptores de angiotensina II a este nível[1]. São descritas na literatura as principais variantes: síndrome de Bartter neonatal, uma forma mais grave, de apresentação antenatal ou neonatal, e a síndrome de Bartter típica ou clássica, de aparecimento mais tardio[1,2].

Na forma clássica, geralmente os pacientes são lactentes e pré-escolares com acentuado retardo no crescimento, sintomatologia mais precocemente notada. Praticamente todos os pacientes apresentam os sinais clínicos da síndrome nos dois primeiros anos de vida. Os sinais e sintomas clínicos são de uma forma geral são inespecíficos, embora, quando associados a achados de retardo de desenvolvimento físico e de distúrbios eletrolíticos e metabólicos, assumam um caráter muito sugestivo desta desordem. Geralmente, as crianças acometidas apresentam baixa estatura, desnutrição, sintomas neuromusculares correlacionados a hipocalemia, poliúria, vômitos e diarreia, levando a episódios frequentes de desidratação[1]. Podem ocorrer quadros de arritmias até a morte pelos distúrbios hidroeletrolíticos, sendo estes, portanto, os maiores responsáveis pela mortalidade da doença. No exame físico nota-se fácies típica, caracterizada por face triangular, fronte proeminente e olhos grandes, podendo haver estrabismo, e a pressão arterial é frequentemente normal[4,5].

Apesar de o prognóstico ser favorável na maioria dos casos, esta é uma doença crônica que requer medicação regular, o que torna muitas vezes a adesão difícil. A evolução para insuficiência renal crônica é rara e lenta, e, quando ocorre, está relacionada aos efeitos progressivos dos distúrbios eletrolíticos e hemodinâmicos do parênquima renal. Além disso, a possibilidade de ocorrência de hipercalciúria com o desenvolvimento de nefrolitíase e nefrocalcinose, com consequente obstrução do trato urinário, poderia contribuir para o comprometimento da função renal[4].

Até o momento, a terapêutica é de suporte clínico, baseado principalmente no controle adequado da hipocalemia e da alcalose metabólica, à custa de suplementação de potássio oral ou endovenosa até um nível sérico que evite as queixas relacionadas, e na síntese das prostaglandinas com os inibidores das ciclooxigenases[4,6]. O tratamento, embora apresente excelente resposta clínica e seja bem tolerada mesmo por crianças muito pequenas e com poucos efeitos colaterais, não é curativo[1,2]. Deve ser instituído o mais precocemente possível no intuito de reduzir ao máximo os transtornos do crescimento. O uso de diuréticos poupadores de potássio, como os antagonistas da aldosterona, constitui-se uma opção terapêutica[3,6].

A função renal deve ser monitorizada, além da possibilidade de lesões da mucosa gastroduodenal. Alguns autores recomendam a utilização de indometacina até o término do crescimento. Sua utilização em longo prazo vem se demonstrando segura e bem tolerada quando monitorizados os possíveis efeitos colaterais, possibilitando o crescimento esperado[2,7].

Apesar de o relato descrito apresentar um período curto de acompanhamento, não sendo possível avaliar a evolução do crescimento pondero-estatural a longo prazo, o presente estudo tem a finalidade de alertar sobre a importância da inclusão dos valores de eletrólitos e parâmetros da gasometria nos critérios de investigação de baixa estatura. Assim, a identificação desta doença precocemente constitui importante estratégia de prevenção de morbimortalidade, principalmente no que se refere aos fatores potencialmente evitáveis. Aos pediatras, cabe incluí-la no diagnóstico diferencial dos distúrbios de crescimento.

REFERÊNCIAS

1. Sreedharan R. Tubular Disorders of Electrolyte Regulation. In: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, editors. Pediatric Nephrology. 5ª ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2004. p. 729-756.
2. Avner ED, Sreedharan R. Síndrome de Bartter. In: Kliegman RM, Behrman RE, Jenson HB, Stanton BF. Nelson Tratado de Pediatria. 19ª ed. Rio de Janeiro: Saunders Elsevier; 2014. p. 1810-1811.
3. Shen HJ, Dai YW, Mao JH, Liu AM. Concurrence of Bartter syndrome and minimal change nephrotic syndrome. Chin Med J. 2009 Feb 4;122(15):1834-1838.
4. Maia ML, Val ML, Andrade MC, Nogueira PC, Carvalhaes JT. Síndrome de Bartter: avaliação do desenvolvimento estatural e perfil metabólico. Rev Paul Pediatr. 2011;29(2):146-51.
5. Lee EH, Heo JS, Lee HK, Han KH, Kang GK, Ha S, et al. A case of Bartter syndrome type I with atypical presentations. Korean J Pediatr. 2010;53(8):809-813. DOI: http://dx.doi.org/10.3345/kjp.2010.53.8.809
6. Amirlak I, Dawson KP. Bartter Syndrome. Q J Med. 2000;93:207-15. DOI: http://dx.doi.org/10.1093/qjmed/93.4.207
7. Kleta R, Basoglu C, Broking EK. New Treatment Options for Bartter's Syndrome. N Engl J Med. 2000 Aug 31;343(9):661. DOI: http://dx.doi.org/10.1056/NEJM200008313430915