

Nefrologia | Casuística / Investigação

PD-200 - (21SPP-11723) - PSEUDO-HIPOALDOSTERONISMO TIPO 1 SECUNDÁRIO

Augusta Arruda¹; Joana Faria¹; Telma Francisco²; Gisela Neto²; Ana Paula Serrão²; Margarida Abranches²

1 - Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE; 2 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central, EPE

Introdução e Objectivos

O pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1 (PHA1) é um grupo de distúrbios caracterizados por uma resistência renal à aldosterona conduzindo a hiponatremia, hipercaliemia e acidose metabólica apesar de níveis normais/elevados de aldosterona. O PHA1 é transitório e secundário a diferentes patologias.

Metodologia

Apresentamos 4 casos de PHA1 (2004-2019).

Resultados

A idade média na apresentação foi de 2 meses. Três casos estavam associados a nefropatia: refluxo vésico-uretral, megabexiga e síndrome de junção. A apresentação mais comum foi vômitos, recusa alimentar e prostração. Laboratorialmente destacava-se hiponatremia (média 120 mmol/L), hipercaliemia (média 6,75 mmol/L) e acidose metabólica (valor médio de bicarbonato de 16.5 mmol/L). Os níveis de aldosterona estavam elevados em três casos (média 206 ng/dl). Todos os casos apresentavam infeção urinária concomitante. Em 3 casos houve necessidade de terapêutica com sódio até idade de 3 meses, 18 meses e 5 anos.

Conclusões

PHA1 secundário é um síndrome raro que afeta especialmente pequenos lactentes com nefropatia e/ou infeções urinárias. A apresentação clínica é pobre e inespecífica; não obstante, estão descritos casos que evoluíram com choque, arritmias e paragem cardíaca. A maioria dos doentes apresenta hiponatremia, hipercaliemia e acidose metabólica. Considerando a idade e a apresentação clínica, o diagnóstico diferencial inclui hiperplasia congénita da suprarrenal. A evolução clínica da maioria dos casos é favorável com fluidoterapia e reposição de sódio. Este diagnóstico deve ser considerado no cenário clínico de hiponatremia e hipercaliemia com ou sem acidose metabólica, especialmente nas primeiras semanas de vida, e deve levar à realização de urocultura, ecografia reno-vesical e doseamento de aldosterona e renina.

Palavras-chave : nefropatia, infeção urinária, hipercaliemia, hiponatremia, pseudo-hipoaldosteronismo tipo 1