

## Nefrologia | Caso Clínico

### PD-058 - (20SPP-9382) - UMA ETIOLOGIA RARA DE BRUE (BRIEF RESOLVED UNEXPLAINED EVENT) NO RECÉM-NASCIDO

Margarida Roquette<sup>1</sup>; Susana Dias<sup>1</sup>; Joana Jonet<sup>1</sup>; Joana Antunes<sup>1</sup>; Sofia Deuchande<sup>1</sup>; Manuel Cunha<sup>1</sup>

1 - Hospital de Cascais - Dr. José de Almeida

#### Introdução / Descrição do Caso

**Introdução:** As tubulopatias perdedoras de sal com acidose metabólica podem manifestar-se no recém-nascido (RN). É exemplo o pseudohipoaldosteronismo tipo I, que se caracteriza por um estado de resistência à aldosterona. Existem duas formas: a variante sistémica, autossómica recessiva, com apresentação clínica mais grave; e a renal, autossómica dominante, mais benigna e com resolução espontânea no segundo ou terceiro ano de vida.

**Descrição do caso:** RN com 9 dias de vida, sem antecedentes relevantes, internado por vômito com engasgamento e prostração. À admissão, estava hipotónico, normotenso e com perda ponderal de 4%; tinha hiponatremia grave (125 mmol/L) e hipercaliemia (máx. 6.4 mmol/L), acidose metabólica hiperclorémica com hiato aniónico normal e glicémia capilar de 61 mg/dL. A atividade da renina e a aldosterona plasmáticas encontravam-se aumentadas na fase aguda; ACTH, cortisol, androgénios e 17-hidroxiprogesterona séricos adequados à idade. Rastreio neonatal precoce excluiu fibrose quística; função renal, ecografia renal e transfentanelar normais. Fez correção endovenosa e posteriormente necessitou de manter suplementação de sódio oral e resina sódica. Aos 3 meses com boa evolução clínica e em desmame progressivo da terapêutica instituída.

#### Comentários / Conclusões

**Conclusão:** Perante RN com hiponatremia e acidose metabólica com hiato aniónico normal e hipercaliemia admitiu-se como hipótese uma tubulopatia, excluindo-se as perdas extra-renais e outras doenças perdedoras de sal, como a hiperplasia congénita da supra-renal ou a fibrose quística. Neste caso, trata-se de uma acidose tubular renal tipo IV, no contexto de pseudohipoaldosteronismo tipo I, variante renal, dada a ausência de outras alterações e melhoria clínica progressiva.

**Palavras-chave :** BRUE, acidose metabólica, pseudohipoaldosteronismo