



Hipotonia Axial em Lactente como Manifestação Inicial de Acidose Tubular Renal Proximal

AUTORES: Maria Eduarda Sirina Pereira (dramariaeduardasirina@gmail.com); Simone Miranda Carozzi Bandeira; Cristiane Nahas Lara Camargos; Raissa Ritielle Oliveira Cruz.

NOME DA INSTITUIÇÃO: Hospital Infantil João Paulo II

INTRODUÇÃO:

A hipotonia em lactentes é um sinal clínico inespecífico que pode estar relacionada a condições neuromusculares, metabólicas ou renais. Diante da ampla variedade de diagnósticos diferenciais, a investigação precoce é essencial para evitar complicações permanentes.

sendo esta última mais provável pelo conjunto clínico, laboratorial e radiológico. Paciente mantido em enfermaria pediátrica em uso de fórmula de fósforo (solução de fosfato neutro) até adaptação do uso, com proposta de manter seguimento ambulatorial com equipe de nefrologia pediátrica do serviço.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Lactente do sexo masculino, oito meses de idade, previamente hígido, levado ao pronto atendimento devido à inapetência e irritabilidade por três semanas, evoluindo com constipação e perda da capacidade de sustentar o pescoço e de permanecer sentado. Ao exame físico, encontrava-se ativo, hidratado e afebril, com hipotonia axial, estatura limítrofe, genu varo e saliência frontal. Os exames laboratoriais iniciais evidenciaram hipocalcemia (2,6 mEq/L), hipofosfatemia (2,8 mg/dL) e acidose metabólica com ânion gap normal. Instituída reposição de potássio com melhora progressiva do estado geral, da inapetência e da hipotonia durante internação hospitalar, sendo observadas adicionalmente poliúria e polidipsia. Triagem inicial de erros inatos do metabolismo sem alteração, com demais exames evidenciando paratormônio reduzido, urina 24h evidenciando redução da taxa de reabsorção de fósforo urinário e da reabsorção tubular máxima de fósforo / taxa filtração glomerular (TmP/GFR). Radiografia de membros inferiores demonstrou irregularidade e alargamento metafisário bilateral. Hipóteses possíveis durante o raciocínio clínico envolveram o raquitismo carencial, o raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X e a acidose tubular renal proximal (tipo II),

DISCUSSÃO:

A acidose tubular renal proximal (tipo II) é uma tubulopatia rara causada por defeito na reabsorção tubular de bicarbonato, resultando em acidose metabólica hiperclorêmica de ânion gap normal. Pode cursar com hipocalcemia, hipofosfatemia, atraso do crescimento, alterações ósseas semelhantes ao raquitismo e manifestações neuromusculares como a hipotonia observada neste caso. Os diagnósticos diferenciais podem incluir raquitismo carencial e raquitismo hipofosfatêmico, os quais foram considerados, contudo afastados pela ausência de alterações compatíveis e pela presença de acidose metabólica com hipocalcemia significativa, condizente com causa de etiologia renal.

CONCLUSÃO:

O caso apresentado reforça a necessidade de considerar causas metabólicas e renais no diagnóstico diferencial da hipotonia em lactentes, especialmente diante de achados laboratoriais sugestivos de distúrbios tubulares. O reconhecimento precoce da acidose tubular renal proximal e a instituição de tratamento com reposição de bicarbonato, potássio e fosfato são fundamentais para prevenir complicações ósseas e renais de longo prazo.