

**Autores:** Brunna Pinto e Fróes<sup>1</sup>; Ana Carmen Quaresma Mendonça<sup>1</sup>; Gláucia Fernanda Placidônio dos Santos<sup>1</sup>; Mariana Guerra Duarte Rosa de Lima<sup>1</sup>; Mariana Affonso Vasconcelos<sup>1</sup>; Paula Grego da Gama Ferreira<sup>1</sup>; Isis Cristine Morávia Ribeiro de Oliveira Esteves<sup>1</sup>; Tainá Carvalho Silva e Oliveira<sup>1</sup>; Débora Costa e Silva<sup>1</sup>; Anne Caroline Bicalho Fagundes<sup>1</sup>; Ana Cristina Simões e Silva<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais

## INTRODUÇÃO

Este trabalho relata caso de Síndrome de Fanconi (SF) com diagnóstico tardio.

## RELATO DO CASO

R.F.A., 4 anos, peso 7.980 kg, estatura 76 cm, internada com desconforto respiratório decorrente de broncoespasmo. À admissão, chamava atenção seu estado de desnutrição e deformidades ósseas. Mãe relatava déficit pômdero-estatural, mais acentuado após 1 ano de idade, atraso neuropsicomotor e regressão nos marcos do desenvolvimento. A menor havia sido avaliada em diversos serviços, sem elucidação diagnóstica. Na internação, observou-se: função renal preservada, hipofosfatemia, hipocalemia, acidose metabólica hiperclorêmica, pH urinário normal e glicosúria. A urina de 24 horas evidenciou poliúria e excreções aumentadas de cálcio, potássio e fósforo. Foi definido diagnóstico de SF, sendo iniciadas reposições de bicarbonato e fósforo. A criança evoluiu com equilíbrio metabólico, entretanto, devido ao atraso diagnóstico, não foi possível reverter as sequelas relacionadas ao raquitismo.

## DISCUSSÃO

A SF é uma tubulopatia com acometimento generalizado das funções do túbulo proximal, produzindo glicosúria, aminoacidúria, fosfatúria e bicarbonatúria.

Acredita-se estar relacionada à produção deficiente de energia e alteração da Na-K-ATPase. Na infância, a forma primária leva ao atraso no crescimento e raquitismo resistente à vitamina D. As manifestações clínicas dependem do grau de acometimento tubular, sendo frequentes poliúria, polidipsia, vômitos, constipação, fraqueza, febre e desidratação. O déficit estatural é significativo e sinais radiológicos de raquitismo, osteopenia e anomalias ósseas são comuns. Os exames mostram acidose metabólica hiperclorêmica, hipocalemia, hipofosfatemia, hipouricemia, glicosúria, aminoacidúria e hiperfosfatúria. Não há método diagnóstico específico e os achados clínico-laboratoriais sugerem o quadro. O tratamento consiste em administrar soluções fosfatadas e álcalis e, quando instituído precocemente, pode corrigir o raquitismo e as deformidades ósseas, porém um crescimento normal raramente é obtido.

## CONCLUSÃO

Apesar de rara, a SF deve ser aventada como possível causa de atraso no crescimento em crianças. Sua identificação e tratamento precoces reduzem complicações graves relacionadas a doença.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Foreman JW. Fanconi Syndrome. *Pediatr Clin North Am.* 2019;66(1):159-167.
2. Silva, Ana Cristina Simões e; Lima, Jeanette Crossara Ayres; Souto, Marcelo Ferraz de Oliveira. Acidose tubular renal em pediatria. *J. bras. nefrol;* 29(1):38-47, Mar. 2007.