

SÍNDROME DE BARTTER ENTRE A NECESSIDADE E A REALIDADE: UM RELATO DE CASO

Maria Luísa Mendonça Martins¹, Sofia de Abreu Malafaia², Nícolas Santos Gonçalves³, Ariel Sousa Freitas⁴, Mariana dos Santos Vasconcelos⁵, Rúbria Liziero Picoli⁶

¹Discente do Curso de Medicina da Universidade de Brasília. E-mail: marialuisamendoncamrtns@gmail.com; ²Discente do Curso de Medicina da Universidade de Brasília. E-mail: soffy.abreumalafaia@gmail.com; ³Discente do Curso de Medicina da Universidade de Brasília. E-mail: nicolas.goncalves@aluno.unb.br; ⁴Discente do Curso de Medicina da Universidade de Brasília. E-mail: ariel.freitas@aluno.unb.br; ⁵Residente de Pediatria no HUB-UnB. E-mail: marivasconcelosv@gmail.com; ⁶Docente do Curso de Medicina da Universidade de Brasília. E-mail: rubria.picoli@unb.br

Introdução: A Síndrome de Bartter é uma tubulopatia hereditária rara causada por defeito na reabsorção de NaCl no ramo ascendente espesso da alça de Henle, o que resulta em hipocalemia, alcalose metabólica, poliúria, polidipsia e desidratações recorrentes. Clinicamente, manifesta-se desde a infância com atraso no crescimento, vômitos, desnutrição e nefrocalcinose, sendo o diagnóstico suspeitado por distúrbios hidroeletrólíticos e achados laboratoriais característicos. Pode evoluir para insuficiência renal, impactando na qualidade de vida e em custos em saúde. O prognóstico depende do subtipo genético e do tratamento precoce. **Relato de Caso:** Paciente do sexo feminino, com 2 anos, apresentando baixo peso, baixa estatura, magreza acentuada e atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor. Apresenta desnutrição crônica iniciada aos 5 meses de vida, associada a internações múltiplas por quadros de êmese, diarreia, desidratação e distúrbios hidroeletrólíticos graves (hipocalemia, hipofosfatemia, hipocloremia, hiponatremia e acidose metabólica). Como complicações do quadro descompensado apresentou crise convulsiva, parada cardiorrespiratória, instabilidade hemodinâmica com necessidade de suporte ventilatório e uso de drogas vasoativas, sepse por *Klebsiella pneumoniae* e infecção nosocomial por *Staphylococcus aureus*. A refratariedade, o quadro laboratorial e as manifestações sistêmicas graves culminaram no diagnóstico de Síndrome de Bartter com descompensações ainda frequentes apesar do acompanhamento multiprofissional e tratamento direcionado com enalapril, espironolactona, cloreto de potássio, famotidina, diclofenaco e ibuprofeno. **Discussão:** A síndrome de Bartter (SB) é uma tubulopatia hereditária ultrarrara, de prevalência estimada de 1:1.000.000 nascidos vivos. Os sintomas clássicos incluem desidratação, atraso no crescimento, poliúria, entre outros, já nas alterações laboratoriais, tem-se hipocalemia, alcalose metabólica, hipomagnesemia e hipocalcemia. No caso descrito, o diagnóstico foi clínico, baseado nos indicativos laboratoriais descritos. Embora a confirmação definitiva da síndrome de Bartter e sua diferenciação de outras tubulopatias com sintomas sobrepostos, idealmente necessita de investigação genética. No entanto, não há diretrizes brasileiras claras sobre a necessidade dos testes e esses apresentam acesso limitado no sistema público de saúde. O tratamento da síndrome de Bartter inclui reposição de eletrólitos, antagonistas da aldosterona, IECA/BRA e AINEs, além do monitoramento da função renal e rastreamento de complicações. No caso relatado, a paciente foi tratada de acordo com o preconizado e, ainda assim, apresentou descompensações frequentes, refletindo a gravidade da forma clássica da doença e suas complicações. **Considerações Finais:** O relato destaca a relevância da suspeita clínica diante de descompensações graves na Síndrome de Bartter e evidencia a ausência de diretrizes e dificuldade de acesso a métodos diagnósticos avançados no Brasil, reforçando o desafio de entre as inovações disponíveis e a realidade ao acesso à saúde

Descritores: Síndrome de Bartter, Tubulopatia, Insuficiência Renal.