

Caso Clínico: Síndrome de Gitelman

Victoria Santolia Cardozo¹

Gabriel de Deus Queiroz²

Profa. Ms. Maria de Fátima Malizia Alves³

Identificação: I.P.M., 28 anos, sexo masculino, casado, arquiteto.

Queixa Principal: “Dor no peito, fraqueza muscular e cansaço à toa”.

História da Doença Atual (HDA): A dor no peito começou há cerca de dois dias e não apresentou melhoras. Sente-se cansado a todo momento e relata fraqueza muscular progressiva.

História Patológica Progressiva: Dois meses antes o paciente apresentou a mesma dor e procurou à emergência, porém o quadro obteve melhora espontaneamente. Deixou de praticar atividade física em decorrência do cansaço e da fraqueza muscular. Ao ser questionado confirmou a ocorrência de câimbras. Exame de sangue da época indicava severa hipocalemia. Relatou perda de peso não intencional, aproximadamente 7 kg nos últimos 36 meses.

História Familiar: Pai hipertenso, mãe ndn, uma irmã é militar e outra é atleta profissional.

História Social: Reside com a esposa na Barra de Tijuca, em apartamento de 3 quartos, sem filhos. Faz todas as refeições em casa e de forma balanceada. Não ingere bebida alcoólica.

História Fisiológica: Nasceu de parto normal e se desenvolveu normalmente durante a infância e puberdade.

Exame Físico: LOTE, BEG, hidratado, corado, acianótico, anictérico, eupneico em ar ambiente.

Cabeça e Pescoço: sem adenomegalias, tireóide palpável de tamanho e consistência normais.

ACV: RCR2T, BNF sem sopros.

AR: MVUA sem RA.

Abdome: Atípico, peristáltico, timpânico, indolor a palpação, sem visceromegalias.

MMSS: Braços sem tônus e edemaciado (2+/4)

MMII: Panturrilhas livres, sem edema, pulsos pediosos presentes.

Exames Complementares:

PA: 120 x 75 mmHg

Exame de sangue: moderada hipomagnesemia de 1,2 mg/dL (referência: 1,7-2,2 mg/dL). Gasometria arterial com presença de alcalose metabólica, pH: 7,46 (referência: 7,35-7,45). Bicarbonato: 32 mmol/L (referência: 21-28 mmol/L). Sódio e cloro estavam dentro dos intervalos de referência. Função renal e glicemia estavam normais. Cálcio aumentado.

Exame de urina: aldosterona normal, renina direta aumentada.

Ultrassonografia renal: ndn

TC suprarrenal: ndn

Radiografia de tórax: pneumotórax apical direito.

¹ Graduanda do 3º ano da Escola de Medicina Souza Marques, monitora da disciplina Iniciação à Prática Médica I.

² Graduando do 3º ano da Escola de Medicina Souza Marques, monitor da disciplina Iniciação à Prática Médica I.

³ Mestre em Bioquímica pela UERJ e professora da disciplina Iniciação à Prática Médica I na Escola de Medicina Souza Marques.

Comentários

Inicialmente o paciente apresentou-se na emergência com uma dor no peito e após a realização da radiografia de tórax foi diagnosticado o pneumotórax apical direito. Entretanto, o caso clínico chama atenção pelo recorrente episódio de hipocalcemia e hipomagnesemia, com presença de fadiga e fraqueza muscular, que não se relaciona com o quadro de pneumotórax.

As causas mais comuns de hipocalcemia incluem diarreia, vômitos, uso de diuréticos e disfunções renais e da glândula adrenal. O primeiro passo para identificar a causa da perda de potássio é a realização do exame de urina, que permite dizer se ela acontece a nível renal ou não. Se os níveis de potássio na urina estiverem menores que 15 mmol/24h, é mais provável que a causa seja gastrointestinal, como por exemplo, diarreia e vômito. Se os níveis de potássio na urina estiverem maiores que 15 mmol/24h, a causa mais provável é a perda de potássio nos rins. No paciente estudado, os níveis de potássio estavam em 126 mmol/24h, sugerindo causas renais.

Existem muitos motivos para a perda renal de potássio, entre eles estão o uso de drogas, como diuréticos, disfunções hormonais, como excesso de mineralocorticóides ou glicocorticóides e problemas renais, como acidose tubular renal, estenose de artéria renal ou doenças genéticas raras. Para o diagnóstico diferencial, foi aferida a pressão arterial, que se estava normal, excluindo a possibilidade de disfunções hormonais como excesso de mineralocorticóides ou glicocorticóides. Além disso, a gasometria arterial do paciente foi analisada, revelando alcalose metabólica e, com isso, excluindo a possibilidade de acidose tubular renal. O paciente não relatou uso de diuréticos e negou episódios de vômito, permitindo desconsiderar essas causas e restringindo o diagnóstico para hipomagnesemia ou doença genética como responsáveis pela hipocalcemia.

Além de elevado potássio na urina, o paciente apresentou hipocalciúria e seus níveis de magnésio não foram corrigidos com a suplementação, excluindo a hipomagnesemia como diagnóstico e a síndrome de Bartter, já que essa é caracterizada por reduzidos níveis de cálcio na urina, e indicando a Síndrome de Gitelman como provável causa, sendo confirmada posteriormente com exames genéticos.