

# A CISTINOSE NEFROPÁTICA E AS DIFERENTES PERSPECTIVAS DESTA ENFERMIDADE

Congresso Nacional Online de Clínica Médica, 1ª edição, de 19/07/2021 a 21/07/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-89908-47-0

**SOUSA; Vinicius Morais de<sup>1</sup>, MEDEIROS; Thayane Fogaça de<sup>2</sup>, IUASSE; Mariana Akemy Lopes<sup>3</sup>, BRANDÃO; Anderson Alves<sup>4</sup>, Borges; Mariana Queiroz<sup>5</sup>**

## RESUMO

**Introdução:** A cistinose nefropática (CN) é uma doença rara, genética e sistêmica, com acúmulo intracelular de cistina em diversas células do organismo. Constitui a forma da doença qual afeta especialmente os rins, sendo nas crianças e adolescentes mais comum, porém outros órgãos e sistemas podem ser acometidos. A doença pode ser impedida com o diagnóstico e tratamentos precoces. **Objetivos:** Discorrer sobre a definição, apresentação clínica, diagnóstico e tratamento da CN para auxiliar estudantes e profissionais da área da saúde no conhecimento da doença. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura. A busca de dados foi efetuada na base de dados da National Institutes of Health's Library of Medicine (PubMed), da Scientific Electronic Library Online (Scielo), Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (Lilacs) em junho de 2021. Foram utilizados os seguintes descritores: cistinose nefrótica, diagnóstico e tratamento. Os critérios de inclusão foram: artigos entre os anos de 2000 a 2021, nos idiomas inglês e português. Foram excluídos os artigos não disponibilizados na íntegra, os pagos e os que fugiam do enfoque. **Resultados e discussões:** A cistinose nefropática é uma doença genética, com herança autossômica recessiva grave, sistêmica e progressiva. Esse defeito no braço curto do cromossomo 17 provoca o acúmulo intracelular (intraliosossomal) de cistina (pouco solúvel) em diversas células do organismo. Esta doença acomete ambos os sexos com incidência de 1:100.00-200.000 nascidos vivos. O quadro clínico da CN pode ser variado, apresentando manifestações iniciais na primeira década de vida com acometimento renal, deficiência de ganho de peso e crescimento decorrente de causas metabólicas, comprometimento ocular, do trato gastrointestinal, além de manifestações tardias com envolvimento pancreático, hepático, esplênico e do sistema nervoso central. O diagnóstico pode ser dificultado, pois nem todas as características da doença se apresentam inicialmente, ou não são reconhecidas. É feito, principalmente, através da observação de cristais de cistina na córnea ou conjuntiva, na medula óssea ou no rim. Esta análise laboratorial também pode ser realizada pela medida do conteúdo de cistina nos fibroblastos e leucócitos. Outras avaliações detectam acidose metabólica com intensa hipopotassemia, hipofosfatemia, proteinúria, glicosúria, aumento do pH urinário e baixa reabsorção tubular de fósforo, o que caracteriza uma síndrome de Falconi (SF). O tratamento paliativo dos sintomas consiste na terapia da SF juntamente a reposição de fluidos e eleutrólitos e outras correções metabólicas. Outra parte do tratamento é dirigido às consequências sistêmicas causadas pela CN e incluem terapêutica extrarenal, da anemia, baixa estatura entre outras. **Conclusão:** A cistinose nefropática, além de se tratar de uma doença grave quando não percebida no início, possui progressão crônica renal e extrarenal que podem implicar em consequências sistêmicas para os pacientes. A doença também pode afetar o crescimento e desenvolvimento, incluindo ou não alterações neurológicas. É necessária a atenção do médico para o reconhecimento clínico e encaminhamento para o especialista, pois a importância da precocidade no diagnóstico é a melhor forma de tratamento da CN.

**PALAVRAS-CHAVE:** Cistinose nefropática, Diagnóstico, Tratamento

<sup>1</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), vinimorais\_sousa@hotmail.com

<sup>2</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), thaynfogaca@gmail.com

<sup>3</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), marianauasse@gmail.com

<sup>4</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), andersonbrandaomedix@gmail.com

<sup>5</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), marianaqueirozzb@gmail.com

<sup>1</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), vinimorais\_sousa@hotmail.com

<sup>2</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), thayyfogaca@gmail.com

<sup>3</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), marianauasse@gmail.com

<sup>4</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), andersonbrandaomedix@gmail.com

<sup>5</sup> Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Alfredo Nasser (UNIFAN), marianaqueirozzb@gmail.com