

IMPORTÂNCIA DE UM DIAGNÓSTICO PRECOCE DE UMA HIPERTENSÃO ARTERIAL DE ORIGEM GENÉTICA: SÍNDROME DE LIDDLE

Introdução: A Síndrome de Liddle é uma doença rara envolvendo atividade dos canais epiteliais de sódio, que faz com que os rins excretem potássio, mas retenham quantidades excessivas de sódio e água, levando a hipertensão, configurando uma condição rara de hipertensão arterial de origem genética. **Objetivos:** Ampliar o raciocínio clínico para o reconhecimento da Síndrome de Liddle, favorecendo o manejo terapêutico. **Métodos:** Baseia-se em um relato de caso. **Resultado:** Masculino, 15 anos, encaminhado ao ambulatório de nefrologia, devido a hipertensão arterial de difícil controle, em uso de 3 classes de anti-hipertensivos, com resultados de exames laboratoriais de investigação etiológica. Paciente apresentava-se assintomático, com pressão arterial elevada, hipocalcemia e proteinúria. Histórico familiar de hipertensão, com uma irmã de 19 anos e mãe hipertensa de difícil controle também desde adolescência. Foi otimizado o tratamento com combinação de valsartana, hidroclorotiazida, anlodipino e espironolactona, juntamente com a suplementação de cloreto de potássio e monitorização domiciliar da pressão arterial. Exames de rastreio inclusive Ultrassonografia doppler de artérias renais sem alteração, foi realizado ecocardiograma revelou hipertrofia concêntrica do ventrículo esquerdo e aumento da pressão da artéria pulmonar. Os exames de eletrólitos plasmáticos, atividade de renina plasmática (ARP), aldosterona e gasometria venosa demonstraram, respectivamente, diminuição dos níveis séricos de potássio, da ARP e dos níveis de aldosterona sérica, bem como alcalose metabólica e níveis de sódio urinário baixos. Assim, foi levantada a hipótese de Síndrome de Liddle. O esquema terapêutico foi substituído por amiloride, obtendo uma rápida resposta com melhora dos níveis pressóricos e laboratoriais confirmando a hipótese. **Conclusões:** A intervenção precoce desempenha um papel importante na minimização dos impactos causados pela HAS crônica com lesão de órgão alvo em paciente jovem com síndrome de Liddle. Pois essa condição pode levar a complicações graves, afetando diretamente a qualidade de vida do paciente. É essencial reconhecer e investigar HAS de origem genético em crianças com níveis pressóricos alterados para evitar a progressão para lesão de órgão alvo e sequelas cardiovasculares e adotar uma abordagem terapêutica adequada para alcançar um controle eficaz da pressão arterial e melhorar os desfechos clínicos em pacientes jovens.