

Tubulopatias e acidose tubular renal

Suspeita no consultório, gasometria venosa e ânion gap, tipos de acidose tubular renal, Fanconi e cistinose, Bartter e Gitelman, diabetes insípido nefrogênico e raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências). [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

Pense em tubulopatia na criança com **baixo ganho de peso ou baixa estatura, poliúria e polidipsia, desidratação de repetição, vômitos, constipação crônica, raquitismo que não responde à vitamina D, nefrocalcinose ou litíase**. O primeiro exame é a **gasometria venosa com sódio, potássio e cloro**, para calcular o **ânion gap** ($\text{Na} - [\text{Cl} + \text{HCO}_3]$). **Acidose metabólica hiperclorêmica com ânion gap normal**, fora de diarreia, sugere **acidose tubular renal (ATR)**: na **distal (tipo 1)** o pH urinário fica **> 5,5** apesar da acidose, com hipocalemia e nefrocalcinose; na **proximal (tipo 2)**, em geral dentro de uma **síndrome de Fanconi** (no lactente, pensar em **cistinose**); no **tipo 4** há **hipercalemia** (hipoaldosteronismo). **Alcalose metabólica hipocalêmica** sem vômitos nem diuréticos sugere **Bartter ou Gitelman**. O tratamento é do **nefrologista pediátrico**; o pediatra suspeita, pede os exames iniciais, encaminha e acompanha o crescimento. **Desidratação grave, hipocalemia com fraqueza ou arritmia e hipercalemia com alteração no ECG** são 🚑: **pronto-socorro**.

1. O que é e como se apresenta

Tubulopatias são doenças da função do túbulo renal, com filtração glomerular inicialmente normal: **primárias (genéticas)** ou **secundárias** (medicamentos, tóxicos, doenças sistêmicas); **simples** ou **complexas**, como a síndrome de Fanconi (AEP 2022).

Quando suspeitar (AEP 2022): **baixo ganho de peso ou baixa estatura** com filtração normal; **poliúria e polidipsia**, nictúria, enurese, busca por água ou sal; **desidratação de repetição** e febre sem foco no lactente; vômitos, **constipação crônica**; **raquitismo**, fraqueza, câimbras, tetania, paralisia flácida; **nefrocalcinose ou litíase**; polidrâmnio (Bartter neonatal); **surdez neurossensorial**; consanguinidade, história familiar.

Principais tubulopatias (AEP 2022)

DOENÇA	DISTÚRPIO ÁCIDO-BASE E ELETROLÍTICO	PISTAS
ATR distal (tipo 1)	Acidose hiperclorêmica, ânion gap normal, K normal ou baixo, pH urinário > 5,5	Nefrocalcinose precoce, hipercaliúria, surdez em algumas formas; vômitos, poliúria, desidratação e baixo ganho de peso desde as primeiras semanas
ATR proximal (tipo 2)	Acidose hiperclorêmica, K baixo, fração excretada de bicarbonato > 15%	Quase sempre dentro de síndrome de Fanconi ; formas por medicamentos (acetazolamida, ifosfamida, valproato)
Síndrome de Fanconi	Acidose + hipofosfatemia, hipocalemia, hipouricemia, glicosúria com glicemia normal, aminoacidúria, proteinúria de baixo peso molecular	Poliúria, desidratação, raquitismo; cistinose , tirosinemia, galactosemia, Lowe, Wilson, medicamentos
ATR tipo 4 (hipercalêmica)	Acidose hiperclorêmica com hipercalemia	Hipoaldosteronismo (HAC perdedora de sal), pseudo-hipoaldosteronismo, uropatia obstrutiva, trimetoprima, IECA, BRA
Síndrome de Bartter	Alcalose metabólica hipocalêmica e hipoclorêmica , perda urinária de sal, hipercaliúria	Polidrâmnio (neonatal); antes dos 2 anos poliúria, vômitos, constipação, desidratação, baixo ganho de peso, PA normal ou baixa; surdez no tipo IVA
Síndrome de Gitelman	Alcalose hipocalêmica com hipomagnesemia e hipocalciúria	Escolar ou adolescente: câimbras, fraqueza, tetania, desejo de sal; QT longo
Diabetes insípido nefrogênico	Sódio e osmolalidade plasmáticos altos, urina diluída	Lactente irritado, que prefere água; febre, vômitos, constipação
Raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X	Fósforo baixo, cálcio e 25(OH)D normais, perda urinária de fosfato, FGF-23 alto	Genu varo após a marcha, baixa estatura, história familiar, sem resposta à vitamina D

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Tubulopatia já diagnosticada, estável, crescendo, com eletrólitos controlados; ou acidose hiperclorêmica leve durante ou logo após diarreia , que se normaliza	Seguimento pelo pediatra junto com o nefrologista pediátrico; repetir gasometria e eletrólitos após a diarreia antes de rotular ATR
● Moderada	Suspeita de tubulopatia: acidose hiperclorêmica persistente sem diarreia; hipocalemia ou alcalose sem vômitos nem diuréticos; poliúria confirmada; nefrocalcinose; raquitismo com fósforo baixo ou sem resposta à vitamina D; glicosúria com glicemia normal; baixo ganho de peso com eletrólitos alterados. Ou paciente em tratamento com vômitos leves, que ainda bebe e toma o remédio	Encaminhar com prioridade ao nefrologista pediátrico , com os exames iniciais; lactente com suspeita de Fanconi ou cistinose: com urgência . Intercorrência: reavaliar em 24–48 h
● Grave	Desidratação grave ou choque; hipocalemia com fraqueza, paralisia, íleo ou arritmia ou potássio < 2,5 mEq/L (grave pelo RCH 2024); hipercalemia com alteração no ECG ou potássio > 6 mEq/L (RCH 2024; documento Lesão renal aguda); acidose intensa com respiração de Kussmaul, sonolência ou recusa alimentar; hipernatremia; tetania, convulsão; paciente que vomita e não consegue tomar álcalis ou potássio	Pronto-socorro/hospital: hidratação venosa, monitor cardíaco, correção dos eletrólitos

Fatores de risco que elevam a gravidade

- Lactente pequeno, prematuro ou desnutrido; diabetes insípido nefrogênico, Bartter neonatal.
- Gastroenterite, febre, calor ou jejum; diuréticos, laxativos, anfotericina B, ifosfamida, IECA, BRA, trimetoprima.
- Hipomagnesemia associada; QT longo (Gitelman); doença renal crônica instalada.

3. Diagnóstico no consultório

Clínica: peso e estatura; PA (normal ou baixa em Bartter e Gitelman; **alta** sugere Liddle ou Gordon); desidratação, raquitismo, audição; diário de ingestão e diurese. Poliúria: > 2.000 mL/1,73 m²/dia, cerca de > 3 mL/kg/h (AEP 2022).

Exames iniciais (AEP 2022; PCDT, MS 2022):

- **Gasometria venosa** (sem garrote prolongado, processada logo); **sódio, potássio, cloro, magnésio, cálcio, fósforo, fosfatase alcalina, ácido úrico, ureia e creatinina, glicemia.**

- **Urina tipo 1 e pH urinário em urina fresca, no gasômetro ou pHmetro** (a fita é imprecisa); em amostra, **eletrólitos, cálcio, fósforo, magnésio, citrato e creatinina** (frações excretadas e reabsorção tubular de fosfato).
- **Ultrassonografia renal** (nefrocalcinose, litíase, uropatia).

Como ler (AEP 2022):

1. **Ânion gap** = $\text{Na} - (\text{Cl} + \text{HCO}_3)$; normal em geral de 8 a 12 mEq/L, conforme o laboratório.
2. **Ânion gap aumentado** = cetoacidose, acidose láctica, intoxicações ou doença renal crônica — não é ATR.
3. **Ânion gap normal (hiperclorêmica): diarreia** (a causa mais comum) ou ATR. **Ânion gap urinário** ($\text{Na} + \text{K} - \text{Cl}$): **negativo** na diarreia e na ATR proximal, **positivo** na distal.
4. **pH urinário > 5,5 com acidose sistêmica** = ATR distal; potássio alto = tipo 4; fração excretada de bicarbonato > 15% com outras perdas proximais = proximal/Fanconi.
5. **Alcalose metabólica hipocalêmica: o cloro urinário** separa as causas. **Baixo** = perda extrarrenal: **vômitos** (estenose de piloro, bulimia) ou **fibrose cística** (pseudo-Bartter — pedir **teste do suor**). **Alto** = **diuréticos** (às vezes escondidos pelo adolescente) ou **Bartter/Gitelman**. Gitelman tem **magnésio baixo e calciúria baixa** (cálcio/creatinina < 0,10 mmol/mmol ou < 1 mg/kg/dia); Bartter, calciúria alta (AEP 2022).
6. **Hipofosfatemia com reabsorção tubular de fosfato baixa** = perda renal (raquitismo hipofosfatêmico, Fanconi, Dent).

Cistinose — não deixar passar: lactente com poliúria, desidratações, vômitos, baixo ganho de peso, raquitismo e Fanconi; evolui para doença renal crônica. Diagnóstico (cistina nos leucócitos, genética, cristais na córnea) e cisteamina são do especialista: encaminhar **com urgência**.

Diagnóstico diferencial que não pode passar: diarreia, cetoacidose diabética (glicosúria com **glicemia alta**), estenose de piloro, fibrose cística, diuréticos ou laxativos, insuficiência adrenal e HAC (hiponatremia com hipercalemia), doença renal crônica, polidipsia primária, raquitismo nutricional, hipofosfatase.

4. Tratamento e seguimento

Divisão de papéis: diagnóstico, genética e doses são do **nefrologista pediátrico**; o pediatra mantém a medicação, acompanha o crescimento e trata cedo as intercorrências. As doses servem para reconhecer a faixa e erros de prescrição.

Medicamentos (sem documento da SBP; raquitismo hipofosfatêmico pelo PCDT de Raquitismo e Osteomalácia, MS 2022; demais tubulopatias pela AEP/AENP 2022 e documentos do site):

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Citrato de potássio ou bicarbonato de sódio (ATR distal)	Criança: 1,5–2 mEq/kg/dia (AEP 2022; ERKNet/ESPN 2021: início 2–3). Lactente com HCO₃ < 15: início de cerca de 5 mEq/kg/dia, às vezes > 10 (ERKNet/ESPN 2021)	Várias tomadas; no lactente, um pouco em cada mamada	Contínuo	Corrigir acidose, hipercalcúria e hipocitratúria e normalizar o crescimento; bicarbonato de vale a cada 24–48 h até estabilizar; ajuste pelo especialista
Álcalis, fósforo e hidroclorotiazida (ATR proximal e Fanconi)	Álcalis em doses altas ; fósforo 40–100 mg/kg/dia; hidroclorotiazida 1–3 mg/kg/dia	Várias tomadas	Contínuo	Com metabólito ativo da vitamina D e potássio, pelo nefrologista (AEP 2022)
Fósforo elementar oral (raquitismo por perda renal de fosfato, quando não usa burosumabe)	30–60 mg/kg/dia (adolescente no fim do crescimento: cerca de 20 mg/kg/dia); iniciar baixo e aumentar	4 a 6 vezes ao dia, 1–2 h longe do leite	Até o fim do crescimento	Não buscar fósforo normal (hiperparatireoidismo); manipulado no Brasil (PCDT, MS 2022; AEP 2022: 20–40)
Calcitriol (raquitismo por excesso de FGF-23)	0,03–0,07 mcg/kg/dia	1–2 tomadas ao dia	Com o fosfato	Contraindicado no raquitismo hipofosfatêmico com hipercalcúria (PCDT, MS 2022)
Burosumabe (raquitismo hipofosfatêmico ligado ao X)	< 10 kg: 1 mg/kg; > 10 kg: 0,8 mg/kg (arredondar para o múltiplo de 10 mais próximo); máx. 90 mg/dose	SC a cada 14 dias	Pelo menos até o fim do crescimento	Suspender fosfato e calcitriol 7–10 dias antes; ajuste pelo fósforo (PCDT, MS 2022; bula)
Hidroclorotiazida (diabetes insípido nefrogênico)	< 6 meses: 1–1,5 mg/kg/dose; > 6 meses: 1 mg/kg/dose; máx. 50 mg/dose	12/12 h	Contínuo	Com dieta de baixa carga de solutos; amilorida e indometacina a critério do nefrologista (AEP; documento Poliúria e polidipsia — diabetes insípido)
Cloreto de potássio (Bartter)	1–3 mEq/kg/dia	Fracionado	Contínuo	AEP 2022
Indometacina (Bartter)	1–5 mg/kg/dia, conforme o tipo	Fracionado	Contínuo	Evitar até 4–6 semanas de vida no Bartter neonatal

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
				(enterocolite necrosante) (AEP 2022)
Cloreto de potássio e sais de magnésio (Gitelman)	Conforme especialista	Fracionado	Contínuo	Magnésio como cloreto, lactato ou aspartato (AEP 2022)
Fludrocortisona (ATR tipo 4 com hipoaldosteronismo)	Conforme especialista	1x/dia	Contínuo	Suspender fármacos que retêm potássio (AEP 2022); na HAC, documento Insuficiência adrenal e HAC

Burosumabe (anti-FGF-23): incorporado ao SUS para crianças (Portaria SCTIE/MS nº 1/2021); o PCDT (MS 2022) o define como **primeira linha de 1 ano a 18 anos incompletos, com diagnóstico genético**. Para adultos, **não incorporado** (Portaria SECTICS/MS nº 36/2025; Relatório Conitec nº 971). Fósforo e calcitriol ficam para quem não o usa, com vigilância de hipercalcúria e nefrocalcinose. Quem solicita é o especialista.

Cistinose: cisteamina (tratamento de escolha), reposição das perdas de Fanconi e suporte nutricional. **No Brasil, sem registro na Anvisa nem avaliação da Conitec** (NATJUS-DF, 2023): importação excepcional, em geral por via judicial.

Medidas de suporte (AEP 2022):

- **Água à vontade;** nas perdedoras de sal, **não restringir sal;** no lactente grave, sonda ou gastrostomia para água e nutrição.
- **Diabetes insípido nefrogênico:** leite materno; na criança maior, moderar proteína e sódio.
- **Gitelman:** dieta rica em potássio, magnésio e sódio; evitar exercício extenuante e **medicamentos que prolongam o QT.**
- Crescimento, audiometria, ultrassom e função renal periódicos, conforme o especialista.

O que não fazer:

- Não diagnosticar ATR com gasometria colhida **durante diarreia** — repetir após a recuperação.
- Sem **diuréticos, laxativos ou soro hipotônico** sem orientação; não suspender álcalis ou potássio.
- Não dar **vitamina D em dose alta** no raquitismo hipofosfatêmico (documento Cálcio, vitamina D e raquitismo).
- Evitar **anti-inflamatório** extra (quem usa indometacina, desidratação) e **nefrotóxicos** (Nefrotoxicidade em Pediatria).

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- **Desidratação grave** ou choque; desidratação moderada em lactente com tubulopatia que não tolera a via oral.
- **Hipocalemia** com fraqueza, paralisia, distensão abdominal ou arritmia; **hipercalemia** com alteração no ECG (T apiculada, QRS largo).
- **Acidose intensa, hipernatremia, tetania ou convulsão.**
- Criança em tratamento que **vomita e não consegue tomar** álcalis, potássio ou fludrocortisona.

Como encaminhar

1. **SAMU (192)** no choque, arritmia, fraqueza intensa ou convulsão; avisar o serviço.
2. **Desidratação grave:** Plano C do documento Diarreia aguda e desidratação (choque: SF 0,9% ou Ringer lactato 20 mL/kg, repetir conforme a perfusão); sem acesso, SRO por boca ou sonda.
3. **Não corrigir potássio sem monitor;** em convulsão, protocolo do site (crise ≥ 5 minutos = estado de mal).
4. Oxigênio para **SpO₂ $\geq$ 94%**; glicemia capilar; decúbito lateral se sonolenta ou vomitando.
5. Em hiperplasia adrenal congênita ou insuficiência adrenal conhecida, **hidrocortisona antes do transporte**, conforme o documento Insuficiência adrenal e HAC.
6. **Relatório:** diagnóstico, doses, últimos exames, peso atual e habitual.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- "O remédio repõe o que o rim perde: todos os dias, nos horários combinados, sem interromper."
- "Deixe água sempre ao alcance: beber e urinar muito faz parte da doença."
- "Diarreia, vômitos, febre e calor desidratam mais rápido: procure atendimento cedo."
- **Procurar o pronto-socorro se houver:** vômitos que impedem o remédio ou os líquidos, pouca urina, olhos fundos, sonolência ou irritabilidade, fraqueza nas pernas, palpitação ou desmaio, respiração rápida e profunda, convulsão.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Definição e suspeita	Sem documen- to localizado	Só no PCDT de raquitismo (2022)	Sem diretriz localizada	Sem diretriz localizada	Falha de cres- cimento, poliú- ria, desidrata- ção, raquitismo	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Exames	—	Gasometria venosa, eletró- litos, pH e den- sidade urinári- os, TRP (PCDT)	—	—	Gasometria, ânion gap, pH urinário, fra- ções excreta- das, TRP	—	—	Segue o NICE
ATR distal	—	Corrigir a aci- dose, de prefe- rência pelo ne- frologista (PCDT)	—	—	Álcali 1,5–2 mEq/kg/dia (criança)	—	—	Segue o NICE
Bartter e Gitelman	—	—	—	—	KCl 1–3 mEq/kg/dia, in- dometacina 1– 5 mg/kg/dia; Gitelman KCl e magnésio	—	—	Segue o NICE
Raquitismo li- gado ao X	—	Burosumabe 1ª linha de 1 a 17 anos, no SUS; fósforo 30–60 mg/kg/dia	—	Sem diretriz aberta nesta revisão	Fosfato 20–40 mg/kg/dia e calcitriol; buro- sumabe aprovado	—	—	Segue o NICE
Encaminha- mento	Nefrologista pediátrico (re- gra do site)	Especialista (PCDT)	—	—	Tratamento in- dividualizado pelo especialista	—	—	Segue o NICE

Leitura: a lista de documentos do Departamento de Nefrologia da SBP não inclui tubulopatias. O Ministério da Saúde trata do tema só no **PCDT de Raquitismo e Osteomalácia (2022)**: gasometria venosa na investigação, acidose tubular com o nefrologista e, no ligado ao X, burosumabe de 1 a 17 anos ou **fósforo 30–60 mg/kg/dia** — acima dos **20–40 da AEP**. AAP, NICE, Johns Hopkins e Harvard não têm diretriz localizada para o pediatra geral. Assim, **na falta de posição da SBP, o site segue o Ministério da Saúde no raquitismo hipofosfatêmico e, onde nenhum dos dois se posiciona (acidose tubular, Fanconi, Bartter, Gitelman), o protocolo da AEP/AENP (2022)**, o único protocolo pediátrico com doses e algoritmos; para o lactente com ATR distal, que a AEP não detalha, o consenso **ERKNet/ESPN 2021**; no diabetes insípido nefrogênico, o documento de Endocrinologia do site, que não diverge da AEP.

PONTOS PRÁTICOS

1. Baixo ganho de peso, poliúria, desidratações, constipação, raquitismo ou nefrocalcinose: gasometria venosa com eletrólitos e ânion gap.
2. Acidose hiperclorêmica com ânion gap normal, fora de diarreia, é ATR até prova em contrário; pH urinário > 5,5 aponta a distal.
3. Lactente com Fanconi (glicosúria com glicemia normal, fósforo baixo, poliúria): pense em cistinose e encaminhe com urgência.
4. Alcalose hipocalêmica: cloro urinário baixo = vômitos ou fibrose cística; alto = diuréticos, Bartter ou Gitelman.
5. Acidose com potássio alto (tipo 4): investigue hipoaldosteronismo e hiperplasia adrenal congênita.
6. Desidratação grave, hipocalemia com fraqueza ou arritmia e hipercalemia com alteração no ECG: pronto-socorro.

Veja também, nesta Biblioteca: **Litíase urinária e hipercalciúria; Doença renal crônica; Poliúria e polidipsia — diabetes insípido; Cálcio, vitamina D e raquitismo; Insuficiência adrenal e hiperplasia adrenal congênita; Baixa estatura; Diarreia aguda e desidratação; Nefrotoxicidade em Pediatria.**

8. Fontes

- AEP/AENP. Tubulopatías. Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Nefrología Pediátrica, 2022;1:155-76 (e capítulo Marcadores clínicos de enfermedad renal). [PDF do livro completo](#)
- SBP, Departamento de Nefrologia. Lista de documentos científicos (consultada em 09/2026). sbp.com.br
- Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas — Raquitismo e Osteomalácia (Portaria Conjunta nº 2, de 11/01/2022). [PDF](#)
- Conitec. Relatório de Recomendação nº 971 — burosumabe em adultos com hipofosfatemia ligada ao X, com a Portaria SECTICS/MS nº 36/2025, 2025. [PDF](#)
- ERKNet/ESPN. Trepiccione F et al. Distal renal tubular acidosis: clinical practice points, Nephrol Dial Transplant, 2021. [PDF](#)
- The Royal Children's Hospital Melbourne. Hypokalaemia e Hyperkalaemia, 2024. rch.org.au
- NATJUS-DF (TJDFT). Nota técnica cisteamina e cistinose nefropática, 2023. [PDF](#)

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP
(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.