

## Trabalhos Científicos

**Título:** Mutação Heterozigota Do Gene Da Trombomodulina Como Causa De Shu Atípica Na Infância: Relato De Caso

**Autores:** LARISSA CUNHA RODRIGUES; INALDA FACINCANI; ELAINE MARA LOURENÇO; IVAN COELHO MACHADO; MIRLENE LOUREIRO MACIEL NEGRÃO

**Resumo:** Introdução: A Síndrome Hemolítico-Urêmica (SHU) consiste na tríade anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia e lesão renal. Sua forma menos comum, SHU Atípica (SHUa), é responsável por 5-10% dos casos, com pior prognóstico. Apresentamos um caso raro de SHUa em criança, com diagnóstico genético confirmado de mutação heterozigota do gene da trombomodulina. Descrição do caso: H.S.A., 7 meses, sexo feminino. História de tosse e cansaço há 10 dias e anúria há 12 horas. Na admissão: insuficiência respiratória aguda e choque séptico. Exames complementares: anemia grave, plaquetopenia e lesão renal aguda. Raio-x de tórax: pneumonia e derrame pleural bilaterais, Hemocultura e cultura de líquido pleural: Streptococcus pneumoniae. Iniciada diálise peritoneal, sem recuperação da função renal. Biópsia renal: focos de NTA e arteriolosclerose hiperplástica com uma das arteríolas com trombose oclusiva. Durante acompanhamento detectada elevação intermitente de LDH sem plaquetopenia. Investigação genética: mutação heterozigota para o gene da trombomodulina. Iniciado eculizumabe. Comentários: SHUa é uma Microangiopatia Trombótica de ocorrência rara na infância. Metade desses pacientes apresentam desregulação da via alternativa do complemento, com sua ativação excessiva e dano endotelial. A mutação heterozigota para trombomodulina (cofator na cascata de coagulação e aceleradora da inativação do C3b pelo fator I) é encontrada em 3-4% dos pacientes com SHUa. O uso crônico de eculizumabe, imunobiológico que se liga à proteína C5, inibindo sua clivagem e impedindo a geração do complexo terminal C5b-9, pode prevenir a recorrência da doença no rim transplantado, bem como na microvasculatura coronariana e cerebral.