

Trabalhos Científicos

Título: Mitocondriopatia Associada à Síndrome Nefrótica. Relato De Caso.

Autores: OLBERES ANDRADE; RAPHAEL BIGATÃO; ANDREA OLIVA; FERNANDA OLIVEIRA; TAIS MASTROCINQUE; SIMONE LARANJO; ELIANA GUIDONI; LUDMILA LUDERS; DINO MARTINI FILHO; FERNANDO ARITA

Resumo: Introdução: Entre as causas de síndrome nefrótica (SN) genética, destacamos várias mutações dos componentes da barreira de ultrafiltração glomerular, como as proteínas mitocondriais da célula podocitária. As mitocondriopatias (MT) manifestam-se de forma heterogênea, comprometendo os sistemas nervoso, cardiovascular e muscular, entre outros. Descrição do caso: Paciente atualmente com 4 anos, masculino, encaminhado com síndrome convulsiva desde o período neonatal, vômitos recorrentes, déficit pondero-estatural, atraso de desenvolvimento neuropsicomotor e acidose metabólica de anion gap elevado com acidemia láctica. Antecedentes de consanguinidade. Durante investigação de potencial erro inato do metabolismo, o paciente aos 3 anos de idade, desenvolveu proteinúria, hipoalbuminemia e anasarca, sendo diagnosticada SN de provável causa genética. Demonstrado lactato arterial e líquórico elevados. A ressonância magnética com espectroscopia de prótons foi compatível com encefalopatia mitocondrial e acúmulo de lactato. O paciente demonstrou-se cortico-resistente, evoluindo com hipertensão arterial grave com lesão de órgãos-alvo e cardiomiopatia hipertrófica. Apresentando piora progressiva da função renal, realizada biópsia com sinais de glomerulopatia crônica, glomeruloesclerose segmentar e focal e grande quantidade de lise mesangial. Iniciada reposição de coenzima Q10 (CoQ10), L-carnitina, carvedilol, entre outras medicações, além de diálise peritoneal (CCPD). Observado melhora do quadro neurológico após a introdução da CoQ10 e controle pressórico com o uso de quatro anti-hipertensivos. Comentários: A caracterização de SN de origem genética é importante, contribuindo para um melhor entendimento etiofisiopatológico das glomerulopatias. A evidência de nefropatia associada à encefalopatia nas MT é importante e a introdução precoce do tratamento, incluindo a suplementação de CoQ10, pode determinar melhor evolução clínica destes pacientes.