



19º Congresso
Brasileiro de
**Nefrologia
Pediátrica**



Trabalhos Científicos

Título: Aumento Da Expressão Tecidual Do Receptor Do Fator De Crescimento Epidérmico (Aet-Egfr) Em Lactentes Portadores De Doença Renal Policística Autossômica Recessiva (Drpar)

Autores: OLBERES V. BRAGA ANDRADE (SANTA CASA DE SÃO PAULO), MARIO T. SANCHES (SANTA CASA DE SÃO PAULO), JULIANA R. TCHALIAN (SANTA CASA DE SÃO PAULO), MARIANA M. RODRIGUES (SANTA CASA DE SÃO PAULO), PALOMA C.A. GAGO (SANTA CASA DE SÃO PAULO), GIOVANNA A. MIRANDA (SANTA CASA DE SÃO PAULO), ELIANA B.M. GUIDONI (SANTA CASA DE SÃO PAULO), SIMONE LARANJO (SANTA CASA DE SÃO PAULO), FABIANA BUENO (SANTA CASA DE SÃO PAULO), DINO M. FILHO (SANTA CASA DE SÃO PAULO)

Resumo: Introdução: A DRPAR é uma ciliopatia hereditária caracterizada por dilatações císticas nos ductos coletores (DC). Na maioria dos casos, constata-se mutações do gene PKHD1 (6p21) com perda funcional da proteína fibrocistina nos DC e nas células do ducto biliar. As manifestações renais e hepáticas são comuns, incluindo hipertensão arterial (HA), anormalidades das vias biliares, hipertensão portal, hiponatremia e evolução para doença renal crônica (DRC), entre outras. A fisiopatogenia relacionada com a cistogênese é complexa e relacionada com várias sinalizações e componentes celulares e moleculares, incluindo, o potencial AET-EGFR. Objetivamos descrever dois lactentes portadores de DRPAR que apresentaram nefromegalia (NMG) associada com AET-EGFR. Descrição dos casos: LRGBS, 2 m, feminina. Devido NMG, síndrome compartimental intra-abdominal, insuficiência respiratória (IR), piora da função renal e da HA, foi realizada nefrectomia unilateral inicial para realização de diálise peritoneal e, posteriormente, nefrectomia do rim único. BCA, 6 m, masculino. Devido constipação e febre, ultrassonografia em serviço externo constatou hepatomegalia, dilatação das vias biliares e NMG. Internado por IR (infecção por vírus sincicial respiratório), constatou-se HA e disfunção renal. Ambos os pacientes apresentaram necessidade intensiva de anti-hipertensivos e evolução com cardiomiopatia. A primeira paciente realizou transplante renal, evoluindo com rejeição humoral e, posteriormente, óbito devido sepse. O segundo paciente encontra-se em tratamento conservador para DRC. Nos dois pacientes, o diagnóstico inicial de DRPAR foi realizado por critérios clínicos e de imagem. Além da confirmação histopatológica de DRPAR, na imuno-histoquímica evidenciou-se AET-EGFR. Discussão e Conclusão: A NMG progressiva e exponencial na DRPAR reflete um pior prognóstico evolutivo e entre os diversos mecanismos fisiopatológicos, o AET-EGFR pode ser um fator implicado. O conhecimento destes mecanismos nas ciliopatias constitui base de atuais e futuras abordagens terapêuticas.