



Trabalhos Científicos

Título: Seguimento Do Rn Com Doença Renal Policística: Um Relato De Caso

Autores: JULIANA FERREIRA FONSECA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MARIA EDUARDA NEIVA NOVAES ANTUNES LIMA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MANOISA BEZERRA DA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MATHEUS SILVA CARVALHO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MARCELA DE ABREU E LIMA SALMITO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), LUCIANA MARIA DELGADO ROMAGUERA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MARIA DILMA BEZERRA DE VASCONCELOS PISCOYA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), CARLA MONTENEGRO DIAS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), BARBARA FERREIRA MARINHO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), GABRIELA EUSTÁCHIO DALIA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), RAFAELLA CARDOSO GONZALEZ RODRIGUES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), MARIA CECÍLIA MATHEUS AZEVEDO CRUZ BARBOSA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE), THIAGO OLIVEIRA SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS UFPE)

Resumo: Introdução: A Doença Renal Policística (DRP) diagnosticada no pré-natal ou no período neonatal é geralmente autossômica recessiva (AR) e afeta 1 a cada 20.000 nascidos vivos.
Objetivos: Genitora com 29 anos, primigesta, hipertensa gestacional em uso de Metildopa e ácido acetilsalicílico, apresentava ultrassonografia (USG) obstétrica com feto com rins policísticos bilaterais, sem oligoâmnio. Parto cesárea à termo por hipertensão materna. Recém-nascido (RN) feminino, com 3405 gramas, nasceu bem, sem dismorfias, apresentando desconforto respiratório com necessidade de ventilação com pressão positiva e oxigênio em sala de parto. Encaminhado ao alojamento conjunto com 2 horas de vida, após normalização respiratória. Realizado USG abdominal que evidenciou fígado e vias biliares normais e rins aumentados, com perda de diferenciação corticomedular e múltiplos cistos bilaterais, sugerindo DRPAR. Ecocardiograma com dilatação discreta da aorta até crossa e miocardiopatia hipertrófica. Ao longo dos 15 dias de internamento, evoluiu sem intercorrências, com função renal e hepática normais.
Metodologia:
Resultados:
Conclusão: Trata-se de um quadro sugestivo de DRPAR, devido aos cistos renais bilaterais, ausência de dismorfias e surgimento perinatal. Geralmente se dá por mutações no gene PKHD1, sendo a localização e o tipo da mutação determinantes da severidade da doença, que é progressiva. O USG obstétrico é sugestivo, mas não patognomônico, sendo o teste genético indicado nestes casos. Este confirma o diagnóstico e estabelece o aconselhamento genético parental e o plano terapêutico e seguimento da criança, melhorando o prognóstico desta. Nos casos com oligoâmnio, pode haver hipoplasia pulmonar, compressão diafragmática pelos rins aumentados e Sequência de Potter (hipoplasia pulmonar e alterações faciais, esqueléticas e cardiovasculares). As alterações da função renal dependem do número de glomérulos acometidos, podendo se desenvolver posteriormente, assim como a hipertensão arterial, que ocorre por exacerbação do sistema renina-angiotensina-aldosterona. As complicações hepáticas geralmente aparecem posteriormente. Pode-se ter fibrose hepática, dilatação dos ductos biliares (doença de Caroli) e disgenesia biliar, causando hipertensão portal e disfunção ventricular esquerda. Infecções urinárias são frequentes. A longo prazo, o seguimento inclui exames de imagem e monitorização da pressão arterial e da função renal e hepática, a fim de prevenir ou retardar a progressão para doença renal terminal ou complicações hepáticas graves. As dificuldades no diagnóstico precoce e consequente seguimento aumentam a ocorrência de desfechos negativos. A ocorrência de complicações tardias reforça a importância do monitoramento ao longo da infância e adolescência. Dessa forma, a consolidação de protocolos assistenciais padronizados e a ampliação do acesso a testes genéticos são necessários para possibilitar intervenções mais precoces e efetivas.