36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Nefrótica Congênita: Relato De Caso

Autores: ANGÉLICA MELLO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); VIVIAN MOITINHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); LEONARDO CAMPOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); RENATA CRUZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); SILVANA SINHORINHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); TATIANA FERREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); TATIANA HOFMEISTER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); RAQUEL ZEITEL (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); THAIS CLETO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO); ESTELA MELLO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO)

Resumo: Introdução A Síndrome Nefrótica Congênita (SNC) é uma doença rara que inicia-se nos primeiros três meses de vida e é causada por mutações em um de dois genes, NPHS1 (forma mais comum, do tipo Finlandês) e NPHS2. Estes codificam, respectivamente, as proteínas nefrina e podocina, formadoras do diafragma da fenda dos podócitos glomerulares. Nosso objetivo é relatar um caso da doença e sua condução clínica. Descrição do caso JPSS, 4 meses, encaminhado ao nosso serviço para investigação de atraso neuropsicomotor. À admissão, apresentava-se em anasarca, com proteinúria maciça e desnutrição grave. Diagnosticado SNC, devido ao quadro clínico compatível e confirmação genética. Durante a internação, necessitou de infusões diárias de até 4g/dia de albumina para controle dos sintomas. Tentada nefrectomia química com indometacina e captopril, para redução da proteinúria, sem sucesso, sendo então submetido à nefrectomia cirúrgica. Recebeu alta hospitalar com infusão de albumina três vezes por semana, e reposição de hormônio tireoidiano, aguardando atingir peso mínimo para transplante renal. No acompanhamento ambulatorial, apresentou recuperação nutricional satisfatória e dos marcos do desenvolvimento. Discussão A maioria das crianças com SNC são prematuros tardios, pequenos para a idade gestacional. Aumento placentário e sofrimento fetal são comuns. A proteinúria é seletiva e a hematúria, rara. As perdas urinárias proteicas causam hipoalbuminemia e hipogamaglobulinemia graves, afetando o estado nutricional, imunológico e o crescimento desses pacientes. É comum hipotiroidismo devido a perdas urinárias de proteínas de ligação da tiroxina. O tratamento com corticóide e imunossupressores é ineficaz. Uma combinação de infusões de albumina, dieta hipercalórica, drogas redutoras de proteinúria, e reposição de tiroxina e minerais podem oferecer qualidade de vida até o transplante renal, único tratamento definitivo. Conclusão Embora rara, a SNC pode ser suspeitada devido à apresentação em faixa etária tênue, ao contrário das formas mais comuns de síndrome nefrótica. Pacientes com esta doença apresentam grande morbidade, necessitando de acompanhamento especializado.