



Trabalhos Científicos

Título: Doença Renal Policística Com Manifestação Neonatal

Autores: SARAH ASSONI BILIBIO (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), MARJORIÊ APARECIDA DALLA LANA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), GIOVANNA BELLADONA ZIANI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), WILLIAM NEHER COWARD (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), SAMANTHA DICKEL (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), VANDRÉA CARLA DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL)

Resumo: Introdução: A doença renal policística autossômica recessiva (DRPAR) é uma doença rara (1:20.000) do grupo das patologias fibrocísticas congênicas, uma das principais causas de morbimortalidade por falência hepato-renal em crianças. Caso Clínico: S.D.M., feminino, 37 semanas, 4.200g, sem diagnóstico pré-natal ou consanguinidade dos pais, apresenta rins aumentados de volume (14 cm), com cistos difusos. Evoluiu com restrição ventilatória e dificuldade alimentar pela compressão renal, sendo submetida à nefrectomia esquerda, com resolução pós procedimento. Anatomopatológico confirma doença renal policística. Apresentou creatinina sérica de 2,2 a 1,8 mg/dL (TFG estimada 13 ml/min/1.72m²) e manteve-se metabolicamente estável, recebendo tratamento conservador de doença renal crônica e dois anti-hipertensivos para controle pressórico. Aos 15 meses apresentava creatinina 1,33 mg/dL (TFG estimada 23 ml/min/1.72m²), com adaptação volumétrica do rim direito (16cm), crescimento e desenvolvimento adequados e sem comprometimento hepático. Discussão: A nefrectomia é uma medida extrema, mas tornou-se necessária para alimentação enteral e desmame ventilatório devido a intensa compressão gástrica e diafragmática pelos rins, uma complicação típica da DRPAR. Esta medida não tem consenso na literatura e em alguns casos pode acelerar a perda de função renal, levando a diálise. A hipertensão grave de início precoce, ocorre em 33-75 dos casos, é outra característica da doença. A suspeita de DRPAR deve-se à ausência de história familiar e apresentação precoce, apesar de não haver comprometimento biliar ou hipertensão portal. A forma autossômica dominante, costuma ter apresentação tardia, poderia manifestar-se precoce e agressivamente em 2 dos casos, reforçando a necessidade de investigação genética para elucidação. Conclusão: A DRPAR causa doença hepato-renal em crianças. O diagnóstico precoce e monitoração da função hepática são fundamentais na prevenção das complicações associadas à hipertensão porta. A dificuldade de acesso à investigação genética expõe uma fragilidade brasileira vivenciada em muitos centros.