



41º CONGRESSO  
BRASILEIRO DE  
**Pediatria**  
Florianópolis-SC

**22 A 26**  
**DE OUTUBRO**  
**DE 2024**  
FLORIANÓPOLIS - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome Hemolítico-Urêmica Atípica E Seu Desafio Diagnóstico: Um Relato De Caso

**Autores:** ISABELA ROPELLI HUCK (FAMERP), LETICIA MANTOVANI MILAN (FAMERP), LETICIA GARCIA (FAMERP), MARILIA DO VALLE RIBEIRO (FAMERP), JULIA PIVIROTTI STEFANI (FAMERP), BEATRIZ ANGÉLICA PEREIRA BRAGA (FAMERP), THAYNÁ KAROLINA GOMES FERNANDES (FAMERP), JORGE SABINO DA SILVA NETO (FAMERP), CAROLINE FORGERINI (FAMERP), FERNANDA SANTOS LOPES (FAMERP), MARINA GOMES CELEGHINI (FAMERP), GABRIEL DIAS VEIGA (), JULIANA LINS MAUES (), CAÍQUE DE SOUZA DOMINGUES (FAMERP), FERNANDO AGUIAR BARROS UEHARA (FAMERP)

**Resumo:** A síndrome hemolítico-urêmica (SHU) pode ser dividida em típica e atípica (10%). A patogênese de ambas relaciona-se a micro angiopatia trombótica causada pela hiperativação do sistema complemento, sendo a SHU típica associada a toxinas (mais classicamente toxina Shiga da E coli após diarreia) e a SHU atípica (SHUa) a uma anormalidade primária no complemento. C.T.R., feminina, 2 anos, previamente hígida, interna devido a hematúria após sintomas gripais. Constata-se plaquetopenia, anemia, hiper bilirrubinemia por bilirrubina indireta, desidrogenase láctica (DHL) aumentada e Coombs direto negativo. Além de hematúria, apresentava proteinúria subnefrótica, função renal e atividade das vias do sistema complemento (C3 e C4) eram normais. Evolui com melhora espontânea dos sintomas e recebe alta. Permanece assintomática por 18 meses quando retorna devido a febre e hematúria. Apresentou anemia e plaquetopenia, com necessidade de transfusão. Observou-se novamente proteinúria, hiper bilirrubinemia e DHL aumentada, além de hipocalcemia, feita reposição com carbonato de cálcio, e acidose metabólica, com uso de bicarbonato de sódio. Apresentava sorologias diversas e investigação para doenças reumatológicas negativas. Paciente mantinha pressão arterial >P95 para a idade, sendo iniciadas medicações anti-hipertensivas. Coletado mielograma, com resultado normal. Realizada biópsia renal, com alterações inespecíficas. Novamente evolui com melhora espontânea dos sintomas e alterações laboratoriais, recebendo alta com anti-hipertensivos e reposição de cálcio. Após 5 anos da primeira internação, já sem uso de medicação, interna com dor abdominal, vômitos, petéquias e hematúria. Apresenta o mesmo perfil laboratorial das outras internações. Coletado nível de ADAMST13, com atividade normal. Coletado painel genético cujo resultado demonstrou presença de variante patogênica associada a suscetibilidade a SHU atípica, chegando-se ao diagnóstico definitivo. - O diagnóstico da SHU atípica é um desafio, já que nem sempre a tríade clássica anemia, plaquetopenia e lesão renal aguda ocorre. A ausência de alterações de função renal no caso descrito leva a retardo no diagnóstico, como também a ausência de redução do complemento. Além disso, seu diagnóstico é de exclusão, sendo facilitado em grandes centros devido a disponibilidade de exames, como ADAMST13 cuja atividade reduzida caracteriza púrpura trombocitopênica trombótica, diagnóstico diferencial do quadro. A melhora na disponibilidade através da redução de custos de testes genéticos mostra-se essencial para o diagnóstico precoce, evitando intervenções invasivas desnecessárias e reduzindo o estresse sobre as famílias, já que o achado da mutação genética (predisposição individual) associada ao quadro clínico sugestivo, com história de gatilho, comumente quadro infeccioso autolimitado, fecha o diagnóstico da SHUa. Isso levaria ao tratamento correto e melhora na morbimortalidade, já que o quadro pode apresentar desfechos graves.