



SPNP

Sociedade Portuguesa
de Nefrologia Pediátrica

Reunião da
Sociedade Portuguesa
de Nefrologia
Pediátrica 2022

13
out

Livro de Resumos

Organização

Sociedade Portuguesa de Nefrologia Pediátrica

Unidade de Nefrologia Pediátrica (Hospital Pediátrico Coimbra-CHUC)

Reunião da Sociedade Portuguesa de Nefrologia Pediátrica 2022

13
out

COMUNICAÇÕES ORAIS

Moderadoras: Dr^a Carolina Cordinhã e Dr^a Célia Madalena

- 1 › SÍNDROME HEMOLÍTICA URÉMICA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA
- 2 › DEPÓSITOS DE IGM NA SÍNDROME NEFRÓTICA: IMPACTO NA EVOLUÇÃO?
- 3 › NEFROTOXICIDADE CAUSADA POR ANFOTERICINA B LIPOSSÓMICA EM IDADE PEDIÁTRICA
- 4 › *FOLLOW-UP* RENAL PÓS-QUIMIOTERAPIA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO
- 5 › MARCADORES ECOCARDIOGRÁFICOS DE DISFUNÇÃO VENTRICULAR ESQUERDA EM CRIANÇAS COM DOENÇA RENAL CRÓNICA
- 6 › CORRELAÇÃO ENTRE OS VALORES DE PRESSÃO ARTERIAL NO CONSULTÓRIO E NO MAPA EM IDADE PEDIÁTRICA

SÍNDROME HEMOLÍTICA URÉMICA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA

Mafalda Moreira¹, Inês Pedrosa², Carolina Figueiredo³, Joana Pires Borges⁴,
Patrícia Sousa⁵, Sara Mosca⁶, Liane Correia-Costa⁶, Liliana Rocha⁶, Ana Teixeira⁶,
Teresa Costa⁶, Maria Sameiro Faria⁶, Paula Matos⁶, Conceição Mota⁶

Introdução

A Síndrome Hemolítica Urémica (SHU) é uma das principais causas de lesão renal aguda em idade pediátrica, caracterizando-se também por anemia hemolítica microangiopática e trombocitopenia.

Objetivos

Caraterizar a apresentação clínica e evolução de todos os casos pediátricos de SHU admitidos em internamento. Metodologia Análise retrospectiva dos casos de SHU, admitidos em internamento, de janeiro de 2012 a agosto de 2022, numa Unidade de Nefrologia Pediátrica de um hospital terciário.

Resultados

Registaram-se 17 casos de SHU no período considerado, tendo 5 (29%) destes ocorrido nos últimos 8 meses analisados. A mediana (percentil 25-75) de idades à apresentação foi de 2 (1- 3,5) anos, com predomínio do sexo masculino (71%). Os principais sintomas reportados foram febre, vômitos e recusa alimentar, tendo apenas 24% apresentado diarreia sanguinolenta. O tempo mediano até ao diagnóstico foi de 5 (2,5-6,5) dias. Relativamente ao atingimento renal à admissão, verificou-se hematuria (59%), proteinúria (82%) e/ou elevação da creatinina sérica (59%; mediana 1,14 (0,6-2,1); máximo 4,5 mg/dL). Seis casos (35%) apresentaram hipertensão arterial com necessidade de terapêutica durante o internamento. A maioria dos casos necessitou pelo menos de 1 transfusão de glóbulos vermelhos (88%) e foi necessária alguma técnica de substituição renal em 29% dos casos. Foram identificados 2 casos de SHU hereditário (mutação dos genes CFHR1 e CFHR3, ambos com anticorpos (Atc) anti-fator H) e 5 de causa adquirida (1 Atc anti-fator H; 1 infeção por *S. pneumoniae*; 3 infeções por *E. coli* produtora de toxina Shiga (STEC)). Os casos associados a STEC apenas foram identificados a partir de janeiro de 2022, sendo neste período apenas 1 caso de etiologia desconhecida (vs. 75% no período anterior considerado (2012-2021 não disponível pesquisa de STEC)). Foi realizada plasmaferese em 7 casos (3 Atc anti-fator H e os restantes por evolução desfavorável). Todos tiveram recuperação completa em 6 meses, sem ocorrência de recidivas.

Discussão

Os autores destacam a elevada prevalência de casos diagnosticados nos últimos 8 meses analisados, a maioria dos quais associados a STEC. Os avanços recentes no estudo etiológico da SHU, com a crescente abrangência dos estudos genéticos efetuados, permite otimizar a orientação destes casos, bem como o seu seguimento.

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria
3 - Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada
4 - Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho
5 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães
6 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Correspondência: mafalda.moreira@campus.ul.pt

COMUNICAÇÃO ORAL 2

DEPÓSITOS DE IGM NA SÍNDROME NEFRÓTICA: IMPACTO NA EVOLUÇÃO?

Madalena Almeida Borges¹, Gabriela Botelho^{1,2}, Miguel Paiva Pereira^{1,3}, Andreia Ribeiro^{1,4}, Catarina Silva¹,
Telma Francisco¹, Rute Baeta Baptista¹, Gisela Neto¹, Ana Paula Serrão¹, Margarida Abranches¹

Introdução

A Síndrome Nefrótica (SN) tem uma incidência de 2-7/100000 crianças/ano. A biópsia renal está indicada na corticorresistência, adolescência e suspeita de doença sistémica. Os achados histológicos mais frequentes são doença de lesões mínimas (DLM), glomeruloesclerose segmentar focal (GESF) e nefropatia membranosa. O significado da presença de depósitos de IgM no mesângio glomerular não está definido e alguns estudos sugeriram que pode ser um marcador de gravidade.

Objetivo

Avaliar a evolução da SN nos doentes com e sem depósitos de IgM na biópsia renal.

Métodos

Estudo retrospectivo de crianças e jovens com SN que realizaram biópsia renal num hospital terciário entre 2012 e 2021. Análise estatística de dados demográficos, clínicos e morfológicos realizada em SPSS. A população do estudo foi dividida em dois grupos: com (IgM+) e sem depósitos (IgM-) de IgM.

Resultados

Identificámos 24 doentes (66,7% sexo masculino, N=16) com idade mediana ao diagnóstico 7,5 anos [2-17] e na data da biópsia 10,5 anos [2-17]. A mediana do tempo de seguimento foi 4,8 anos [0,8-16] e a mediana do tempo de seguimento desde o diagnóstico até à data da primeira biópsia foi 4,5 meses [1-129].

No grupo IgM+ (n=10; 41,7%) 60% apresentavam HTA (versus 21% no grupo IgM-; p=0,054); 40% tinham diminuição da TFG (versus 7%; p=0,051); 60% eram corticorresistentes (versus 29%, p=0,124). Em relação ao diagnóstico histológico, no grupo IgM+ foi DLM 50% (versus 43%; p=0,729); proliferação mesangial 10% (versus 43%, p=0,081) e GESF 40% (versus 14%; p=0,151). Dos doentes IgM+ corticodependentes e corticorresistentes, 40% fizeram >1 imunossupressor para além do corticoide (versus 29% no grupo IgM-, p=0,466). Encontram-se em remissão 60% dos doentes IgM+ (versus 64%, p=0,831), com doença ativa e função renal normal 20% dos doentes IgM+ (versus 21%; p=0,932), com doença ativa e alteração da função renal 10% dos doentes IgM+ (versus 14% p=0,754). Um doente do grupo IgM+ foi transplantado.

Discussão

Os doentes com SN e depósitos de IgM apresentaram HTA, diminuição da TFG e corticorresistência mais frequentemente que os doentes sem depósitos de IgM, embora sem diferença estatisticamente significativa. A amostra reduzida não permite tirar conclusões, sendo para isso necessários estudos multicêntricos.

1 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, EPE
2 - Serviço de Pediatria, Hospital do Espírito Santo de Évora
3 - Centro da Criança e do Adolescente, Hospital CUF Descobertas
4 - Departamento do Jovem e da Criança, Hospital Prof Doutor Fernando Fonseca, EPE

Correspondência: madalenalmeidaborges@gmail.com

COMUNICAÇÃO ORAL 3

NEFROTOXICIDADE CAUSADA POR ANFOTERICINA B LIPOSSÓMICA EM IDADE PEDIÁTRICA

Alexandra Andrade¹, Sara Gonçalves Dias², Ana Araújo Carvalho³, Rute Baeta Baptista^{4,5}
Telma Francisco^{4,5}, Margarida Abranches⁴

Introdução

A nefrotoxicidade é um efeito adverso comum e potencialmente grave associado à terapêutica com anfotericina B lipossómica (AmBL). O nosso objetivo foi analisar a incidência e identificar os fatores de risco para nefrotoxicidade associada ao tratamento com AmBL.

Materiais e métodos

Análise transversal de todos os doentes pediátricos tratados com AmBL num hospital pediátrico de nível III durante um período de cinco anos (01/01/2017 a 31/12/2021). O outcome renal composto foi definido pela ocorrência de lesão renal aguda (LRA) (aumento da creatinina sérica >1,5x o valor basal) ou tubulopatia de novo (necessidade de reposição eletrolítica, glicosúria ou poliúria)

Resultados

Foram incluídas 76 crianças, com uma mediana de idade de 3,8 anos (intervalo interquartil (IIQ): 1,2-10,3) e 50% eram do sexo masculino. A duração mediana de tratamento foi de 10 dias (IIQ: 6-16). Durante o tratamento, 17 (22%) doentes faleceram e 6 (8%) tiveram de suspender o tratamento devido aos efeitos adversos. O outcome renal composto foi atingido em 68 (89%) dos casos, com LRA em 36 (47%) e tubulopatia em 58 (83%). Verificou-se um aumento da creatinina sérica em 54 (71%) doentes, cuja mediana foi 0,14 mg/dL (IIQ: 0,05-0,5) ou 44% (IIQ: 16-168) em relação ao valor basal. O valor de pico da creatinina foi atingido em D7 (IIQ 3-10) normalizando em D13 (P25-75: 6-16). Nos 56 (75%) doentes com necessidade de reposição eletrolítica, a mediana das doses máximas utilizadas foi 3,5 mEq de KCl/Kg/dia (IIQ: 2,0-5,4) e 5,5 mEq de NaCl/Kg/dia (IIQ: 3,0-13,0). Os doentes que desenvolveram LRA apresentaram hipocalcemia menos grave do que os que não atingiram critérios de LRA (3,0 [P25-75: 2,9-3,1] versus 2,7 [2,5-3,0]; valor-p=0,04). A presença de comorbilidades foi um preditor significativo para a incidência de tubulopatia num modelo de regressão logística ajustado para a idade, sexo e gravidade da lesão renal aguda (OR 5,9; CI95% 1,4-24,7, valor-p=0,015).

Conclusão

Os efeitos adversos relacionados com a AmBL condicionaram a suspensão desta terapêutica em 8% da população estudada. Verificou-se a ocorrência de nefrotoxicidade em 89% dos nossos doentes, sendo que em 75% dos casos foi necessária reposição eletrolítica. Estes dados sublinham a necessidade de monitorização clínico-laboratorial durante o tratamento com AmBL.

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Central do Funchal, Funchal, Portugal

2 - Serviço de Pediatria, Hospital Divino Espírito Santo, São Miguel, Portugal

3 - Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal

4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa, Portugal

5 - NOVA Medical School, Universidade Nova de Lisboa, Lisboa, Portugal

Correspondência: asgalg@gmail.com

FOLLOW-UP RENAL PÓS-QUIMIOTERAPIA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO

Inês Coelho¹, Nélia Gaspar¹, João Luís Barreira¹, Maria Bom Sucesso², Joana Jardim¹, Helena Pinto¹

Introdução

Nos últimos anos tem-se assistido a uma melhoria significativa do tratamento e do prognóstico dos doentes oncológicos. A nefrotoxicidade é um dos efeitos secundários mais significativos, particularmente em tratamentos com cisplatina, carboplatina e ifosfamida, que podem causar diminuição da taxa de filtração glomerular, proteinúria, tubulopatia e hipertensão arterial.

Objetivo

Descrever a lesão renal aguda (LRA) e os efeitos renais crónicos associados à quimioterapia, usando definições padronizadas.

Métodos

Estudo longitudinal retrospectivo, incluindo crianças e adolescentes menores de 18 anos portadores de tumores sólidos, cujo tratamento incluiu cisplatina, carboplatina ou ifosfamida, no período compreendido entre janeiro 2007 e 2022. A LRA é definida pelo aumento da creatinina sérica segundo a definição da Kidney Disease Improving Global Outcomes (KDIGO). A LRA eletrolítica, segundo o National Cancer Institute, é definida por hipocalemia, hipofosfatemia ou hipomagnesemia associadas à quimioterapia. A doença renal crónica (DRC) é definida pela taxa de filtração glomerular estimada (formula Schwartz) < 90 ml/min/1,73m², microalbuminúria elevada ou proteinúria. A DRC eletrolítica é definida pela baixa concentração sérica de eletrólitos e necessidade de suplementação.

Resultados

Foram selecionados 24 doentes, com uma idade mediana no início da quimioterapia de 2,5 anos. Catorze (58%) eram do sexo masculino. Durante a quimioterapia, 54% dos pacientes apresentaram LRA e 100% desenvolveram LRA eletrolítica.

O tempo médio de follow-up pós quimioterapia foi de 11 anos. Na última consulta registada, 46% doentes tinham DRC, 70% apresentavam DRC eletrolítica e 1 dos doentes tinha hipertensão arterial. Vinte e um dos 24 doentes (87,5%) tinham morbilidade renal, nomeadamente DRC, DRC eletrolítica ou hipertensão arterial.

Conclusão

Crianças e adolescentes tratados com cisplatina, carboplatina ou ifosfamida apresentam uma elevada prevalência de morbilidade renal aguda e crónica. O diagnóstico precoce e seguimento destes doentes a longo prazo é imprescindível na melhoria do seu prognóstico renal. Mais estudos são necessários para desenvolver melhores práticas de diagnóstico, prevenção e tratamento da doença renal induzida por quimioterapia.

1 - Unidade de Nefrologia pediátrica. Centro Hospitalar Universitário de São João. Faculdade de Medicina da Universidade do Porto
2 - Serviço de Oncologia pediátrica. Centro Hospitalar Universitário de São João. Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Correspondência: coelhopes@gmail.com

COMUNICAÇÃO ORAL 5

MARCADORES ECOCARDIOGRÁFICOS DE DISFUNÇÃO VENTRICULAR ESQUERDA EM CRIANÇAS COM DOENÇA RENAL CRÓNICA

Manuela Lopes¹, Maria Emanuel Amaral¹, Paula Martins¹, Marta Machado²,
Carolina Cordinhã², Carmen do Carmo², António Pires¹, Clara Gomes²

Introdução

A doença renal crónica (DRC) avançada é um contribuinte major de morbi-mortalidade por doença cardiovascular na criança. O ecocardiograma é essencial na monitorização de lesão de órgão-alvo nesta população.

Objetivo

Avaliar a presença de marcadores ecocardiográficos que caracterizam as alterações da estrutura e função do VE em crianças com DRC.

Metodologia

Estudo observacional, transversal e retrospectivo de crianças com DRC seguidas num hospital terciário nos últimos 10 anos. Avaliada a geometria do VE com recurso a massa (normal ZScore<2) e a espessura relativa da parede (normal<0,42) do VE. Considerados marcadores de disfunção diastólica a razão mitral E/A<1, razão E/e' septal e/ou lateral>8.

Resultados

Incluídas 42 crianças (57% rapazes) com uma idade mediana de 16.5anos, 41% na categoria G2 da KDIGO. Tinham hipertensão arterial (HTA) 24 crianças, 16 das quais sob dois ou mais anti-hipertensores. Nas 32 avaliações que incluíram registo dos parâmetros relativos à geometria do VE, 6% apresentava hipertrofia concêntrica, 13% hipertrofia excêntrica e 13% remodelling ventricular. Nenhum caso apresentou disfunção sistólica do VE nem razão mitral E/A<1.

Não existiu diferença estatisticamente significativa nos casos de alteração da geometria do VE, de acordo com a presença de glomerulopatia, doença renal quística, rim único, tratamento substitutivo da função renal, HTA ou categorias da DRC.

A razão E/e' septal e/ou lateral foi >8 em 17 de 31 avaliações registadas, tendo os casos de glomerulopatia 8 vezes mais odds de terem esta razão alterada (OR 8.1, IC95%=1.4–45.8; p=0.007) assim como os doentes com HTA medicados com dois ou mais anti-hipertensores com 10 vezes mais odds de terem uma razão>8 (OR 10.0, IC95%=1.1–95.5; p=0.029).

Nos doentes com DRC sem HTA, 22% apresentavam alterações da geometria do VE e 28% razão E/e' septal e/ou lateral>8.

Discussão

A DRC associa-se a elevada prevalência de HTA, a maioria polimedicada. Um terço dos casos apresentava alterações da geometria do VE e mais de metade evidenciava disfunção diastólica do VE, havendo uma associação com glomerulopatia e HTA polimedicada. A identificação precoce e monitorização destas alterações cardíacas, inclusive em doentes sem HTA, torna-se primordial para minimizar o risco cardiovascular, permitindo intervenções cardioprotetoras.

Palavras-Chave: disfunção diastólica, disfunção sistólica, doença renal crónica, ecocardiograma, hipertrofia ventricular esquerda.

1 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra
2 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Correspondência: manuelalopes403@gmail.com

COMUNICAÇÃO ORAL 6

CORRELAÇÃO ENTRE OS VALORES DE PRESSÃO ARTERIAL NO CONSULTÓRIO E NA MONITORIZAÇÃO AMBULATORIA DE PRESSÃO ARTERIAL EM IDADE PEDIÁTRICA

Mariana Oliveira Pereira¹, André Assunção², Lara M. Navarro¹, Cláudia Tavares³

Introdução

A prevalência de hipertensão arterial (HTA) em idade pediátrica tem aumentado nas últimas décadas, devido, em grande parte, à epidemia da obesidade. A monitorização ambulatoria de pressão arterial (MAPA) é o exame de eleição para o seu diagnóstico e classificação, podendo ainda fornecer informação prognóstica.

Objetivos

Pretende-se comparar os valores de pressão arterial (PA) verificados na consulta com os da MAPA e avaliar o seu grau de correlação, assim como caracterizar a amostra em estudo.

Metodologia

Foi realizado um estudo observacional e retrospectivo na população pediátrica que realizou o exame MAPA entre 2016 e 2022, num hospital nível II. A classificação da PA foi feita de acordo com a atualização de 2022 da American Heart Association. Para estudar associações entre os valores de PA utilizaram-se o Teste t de Student e a correlação de Pearson.

Resultados

Foram realizados 110 MAPAs entre os 7 e 17 (média 15,2±2,2) anos, 61,8% eram do sexo masculino e 35,5% apresentavam história familiar de HTA. Verificou-se HTA ambulatoria em 44,5%, HTA mascarada em 19,1%, HTA da bata branca em 5,5% e 18,2% estavam sob terapêutica anti-hipertensora por diagnóstico prévio. Associadamente, 44,5% tinham obesidade, 10% doença renal e 4,5% diabetes mellitus tipo 1.

As médias das PA sistólicas (PAS) e diastólicas (PAD) na consulta foram estatisticamente inferiores às ambulatorias diurnas ($p<0,001$ e $p=0,018$, respetivamente), mas semelhantes às ambulatorias nas 24 horas ($p=0,45$ e $p=0,064$, respetivamente). Verificou-se uma correlação positiva fraca entre as PAS e PAD na consulta e no MAPA nas 24 horas ($r=0,413, p<0,001$ e $r=0,483, p<0,001$, respetivamente). O mesmo se verificou entre as PAS e PAD na consulta e no MAPA diurno ($r=0,401, p<0,001$ e $r=0,481, p<0,001$, respetivamente).

As PA na consulta, nos doentes sem diagnóstico prévio de HTA, apresentam uma sensibilidade, especificidade e valor preditivo negativo de 70% no diagnóstico de HTA e um valor preditivo positivo de 89,1%.

Discussão

Os resultados obtidos sugerem que o diagnóstico de HTA parece ser limitado sem o recurso à realização do MAPA. No entanto, dado a maior dificuldade deste exame ser realizado corretamente em idade pediátrica, torna-se relevante avaliar outros métodos preditivos de HTA nesta faixa etária.

Palavras-Chave: Hipertensão arterial; monitorização ambulatoria de pressão arterial; pressão arterial

1 - Serviço de Pediatria, Hospital de Braga

2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário São João

3 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães

Correspondência: mariana69055@gmail.com

Reunião da Sociedade Portuguesa de Nefrologia Pediátrica 2022

POSTERS

13
out

Moderadora: Dr^a Ana Zagalo

- 1 › ANOMALIAS CONGÊNITAS DO RIM E TRATO URINÁRIO (CAKUT)
– DIAGNÓSTICO E SEGUIMENTO
- 2 › RIM ÚNICO FUNCIONANTE – CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL DE NÍVEL III
- 3 › ECTOPIA RENAL CRUZADA COM FUSÃO – DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO
- 4 › POLIDACTILIA E ALTERAÇÕES RENAIIS – EM QUE DEVEMOS PENSAR?
- 5 › PREVALÊNCIA E IMPACTO DA ENURESE NOTURNA EM CRIANÇAS EM IDADE ESCOLAR
- 6 › ENURESE NOTURNA MONOSSINTOMÁTICA – EXPERIÊNCIA NA CONSULTA
- 7 › ENURESE NOTURNA NÃO MONOSSINTOMÁTICA – ABORDAGEM NA CONSULTA

Moderadora: Dr^a Catarina Neves

- 8 › GLOMERULONEFRITE C3: UMA ETIOLOGIA RARA DE SÍNDROME NEFRÍTICA-NEFRÓTICA
- 9 › CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM NEFROPATIA IGA SEGUIDOS EM HOSPITAL TERCIÁRIO
- 10 › NEFRITE LÚPICA CLASSE V SEM OUTRAS MANIFESTAÇÕES DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO
- 11 › NEFRITE LÚPICA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO
- 12 › MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA (MAT) INDUZIDA POR CISPLATINA EM DOENTES PEDIÁTRICOS
- 13 › SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ASSOCIADO A AUTOANTICORPOS ANTI-FATOR H DO COMPLEMENTO E DELEÇÃO NOS GENES CFHR3-CFHR1
- 14 › PROTEINÚRIA ORTOSTÁTICA NA FAIXA NEFRÓTICA – DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Moderadora: Dr^a Marta Machado

- 15 › BIÓPSIAS RENAIIS EM RIM NATIVO – EXPERIÊNCIA DE 25 ANOS NUMA UNIDADE DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA
- 16 › ADESÃO TERAPÊUTICA EM ADOLESCENTES TRANSPLANTADOS RENAIIS
- 17 › LESÃO RENAL AGUDA – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA
- 18 › HIPERTROFIA GENGIVAL COMO EFEITO SECUNDÁRIO DA AMLODIPINA
- 19 › ALTERAÇÃO NO METABOLISMO RENAL DO FÓSFORO – UMA CAUSA RARA DE DOR ÓSSEA
- 20 › RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AO X: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO
- 21 › HIPOMAGNESÉMIA TIPO I – UMA CAUSA RARA DE HIPOMAGNESÉMIA

POSTER 1

ANOMALIAS CONGÉNITAS DO RIM E TRATO URINÁRIO (CAKUT) – DIAGNÓSTICO E SEGUIMENTO

Inês Mazedá¹, Inês Vivas¹, Sofia Branco¹, Armando Reis², Ribeiro de Castro², Ana L. Santos¹, Célia Madalena¹

Introdução

As anomalias congénitas do rim e do trato urinário (CAKUT) constituem 20 a 30% de todas as malformações identificadas no período pré-natal, com uma prevalência de 0,3 a 1,6 por cada 1000 recém-nascidos (RN). Constituem a causa mais comum de doença renal crónica e doença renal terminal na população pediátrica.

Objetivos

Este estudo teve por objetivo analisar a população de RN com diagnóstico pré-natal de CAKUT, verificar o diagnóstico pós-natal, tratamento e evolução.

Metodologia

Estudo retrospectivo com base na consulta dos processos clínicos de RN seguidos na consulta de Nefrologia Pediátrica do Centro Hospitalar da Póvoa de Varzim/Vila do Conde, Porto, de 2017 a 2021. A dilatação do trato urinário foi definida como diâmetro anteroposterior da pelve renal (APD) ≥ 5 mm e foi classificada em ligeira (5–9 mm), moderada (≥ 10 –14 mm) ou grave (≥ 15 mm). O parênquima e estrutura do rim, dilatação dos cálices ou ureteres e morfologia da bexiga também foram considerados.

Resultados

Obteve-se um grupo de 231 RN com diagnóstico pré-natal de CAKUT (incidência de 3,8% do total de RN), 66,2% do sexo masculino. Foi diagnosticada dilatação do trato urinário na ecografia pré-natal em 95,7% (39,4% bilateral), num total de 298 unidades renais (73,5% com dilatação ligeira, 17,1% com dilatação moderada e 3,7% com dilatação grave).

O estudo ecográfico pós-natal foi normal em 37 % dos RN. O diagnóstico pós-natal de CAKUT confirmou-se em 16,4% dos casos e incluiu: dilatação do trato urinário transitória (38,5%), síndrome de junção pieloureteral (8,2%), refluxo vesicoureteral (3%), megaureter congénito (2,2%), agenesia renal (1,3%), rim displásico multiquístico (1,3%) e rim em ferradura (0,4%).

Foram registados episódios de infecção do trato urinário (ITU) em 9,9% dos pacientes. A cirurgia foi realizada em 3% dos pacientes.

Discussão

A maioria dos RN com suspeita pré-natal de CAKUT apresentou evolução favorável. O diagnóstico de CAKUT foi confirmado em 16,4 % dos casos, com ocorrência de ITUs em 9,9% e necessidade de tratamento cirúrgico em 3%.

O seguimento dos RN com suspeita pré-natal de CAKUT é fundamental para deteção de malformações graves e prevenção de complicações.

¹ Pediatria, Centro Hospitalar Da Póvoa De Varzim/Vila Do Conde, Porto - Portugal

² Urologia, Centro Materno Infantil Do Norte, Porto – Portugal

Correspondência: ines.mazedá@hotmail.com

POSTER 2

RIM ÚNICO FUNCIONANTE – CASUÍSTICA DE UM HOSPITAL DE NÍVEL III

Mário Ribeiro, Helena Silva, António Marques, Marlene Rodrigues

Introdução

O rim único funcionante (RUF) pode ser congénito ou adquirido. A maioria dos casos tem uma evolução benigna, embora exista maior propensão para complicações como a hipertensão arterial, proteinúria e diminuição da função renal resultantes da hiperfiltração glomerular.

Objetivos

Caracterizar doentes pediátricos com RUF. Identificar complicações relacionadas com RUF como a hipertensão arterial, albuminúria ou outras malformações associadas.

Metodologia: Estudo retrospectivo dos doentes com RUF seguidos em consulta de Nefrologia Pediátrica num hospital terciário, entre janeiro de 2021 e julho de 2022. Foram colhidos dados demográficos, clínicos e laboratoriais, com posterior análise estatística.

Resultados

Foram incluídos 45 doentes com RUF, 62.3% (n=28) do sexo masculino, idade média na última consulta de 8.8 anos. Identificaram-se 29 casos de rim único congénito e 16 casos de rim único adquirido. Nos casos congénitos, a agenesia renal esquerda correspondeu a 51.7% (n=15) dos casos. Nos casos de rim único adquirido, o refluxo vesicoureteral foi a patologia mais frequente (50%, n=8) que motivou a nefrectomia, seguido da displasia renal (31%, n=5) e o megaureter obstrutivo (18.7%, n=3). No decorrer do seguimento, a hipertensão arterial desenvolveu-se em 11% (n=5) dos doentes e a albuminúria foi também verificada em 11% (n=5) dos casos. O tratamento com inibidor da enzima de conversão da angiotensina foi iniciado em 17.7% (n=8) dos doentes. Verificou-se apenas um caso de infeção do trato urinário num doente com RUF. Em 20% (n=9) dos doentes identificou-se alguma malformação associada: 2 casos correspondiam à síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser, 2 doentes com síndromes polimalformativas, 1 doente com associação de VACTREL, 1 doente com uma malformação anorretal e 3 casos de doentes com testículos atróficos.

Discussão

O RUF é geralmente uma condição isolada com evolução benigna, contudo por vezes pode estar associado a outras malformações e cursar com complicações que podem culminar na insuficiência renal. Assim, este estudo demonstra, e pretende enfatizar, a importância do seguimento dos doentes com RUF, com adequada monitorização clínica, laboratorial e ecográfica. A vigilância e a proteção da função renal devem ser mantidas ao longo da vida.

POSTER 3

ECTOPIA RENAL CRUZADA COM FUSÃO – DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Sónia Correia¹, Diana de Carvalho¹, Aida Sá¹, António Trindade¹

Introdução

A ectopia renal cruzada com fusão é uma anomalia de migração embrionária renal rara definida como a presença de ambos os rins fundidos em um lado do corpo com o ureter do rim cruzado a inserir no lado contrário na bexiga. Constituem a segunda patologia malformativa congénita com fusão mais frequente em idade pediátrica a seguir ao rim-em-ferradura. A incidência desta patologia é desconhecida dado que a maioria dos doentes são assintomáticos.

Relato do caso

Criança do sexo feminino, com um ano e dez meses, referenciada por suspeita pré-natal de agenesia renal direita na ecografia morfológica do 2º Trimestre. Sem outros antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Pedida ecografia renovesical pós-natal que confirmou presença de rim único à esquerda com morfologia, ecoestrutura e dimensões preservadas, em topografia habitual, com bacinets de 3mm de diâmetro ântero-posterior. Na loca renal direita sem identificação de rim, assim como na região pélvica (Figura 1).

Efetou estudo analítico e urinário que não revelaram alterações. Para exclusão de patologia ginecológica foi também pedida ecografia pélvica revelando útero e ovários de dimensões, morfologia e ecogenicidade descrita como normais. Pedido cintigrafia renal com 99mTc-DMSA que revelou ectopia cruzada do rim direito, com fusão ao terço/polo inferior do rim esquerdo, com aparente anomalia da rotação renal e redução ligeira da função renal diferencial (Direita 43% e Esquerda 57%) (Figura 2). Repetiu ecografia renovesical que já evidenciava ectopia renal cruzada, com ambos os rins no lado esquerdo, com dimensões conservadas, espessura do parênquima e diferenciação parênquimo-sinusal e cortico-medular preservada, com ambos os bacinets com diâmetro ântero-posterior de 4mm. (Figura 3).

Discussão

A ectopia renal cruzada com fusão varia em apresentação, podendo ser um incidentaloma ou cursar com insuficiência renal significativa. Apesar desta patologia estar frequentemente associada a intercorrências infecciosas, refluxo vesicouretral e obstruções uretrais, tal não parece estar presente neste caso clínico. No geral, o prognóstico é bom se for realizada uma correta investigação, um *follow-up* estreito e intervenção atempada quando justificado. Este caso clínico salienta a importância de investigação imagiológica aprofundada.

Anexos:



Figura 1: Ecografia renovesical com ausência de rim direito na loca renal direita. Diagnóstico de agenesia renal.

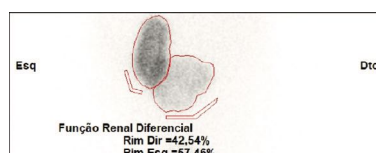


Figura 2: Cintigrafia renal com 99mTc-DMSA com identificação de ectopia cruzada do rim direito, com fusão ao terço/polo inferior do rim esquerdo, com aparente anomalia da rotação renal e redução ligeira da função renal diferencial.



Figura 3: Ecografia renovesical com presença de rim direito na linha média.

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia - Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro

Correspondência: sonia37correia@hotmail.com

POLIDACTILIA E ALTERAÇÕES RENAIIS – EM QUE DEVEMOS PENSAR?

Maria Bandeira Duarte¹, Margarida Caldeira¹, Teresa Gil Martins¹, Aldina Lopes¹

Introdução

As ciliopatias são doenças genéticas raras com manifestações multissistémicas que têm em comum o envolvimento renal. O Síndrome Bardet-Biedl (SBB) é uma ciliopatia de transmissão autossómica recessiva, caracterizada por: distrofia retiniana, disfunção renal, polidactilia, obesidade, défice cognitivo e hipogonadismo. O fenótipo manifesta-se lentamente ao longo da primeira década de vida e tem expressividade variável.

Relato de caso

Lactente do sexo masculino, com diagnóstico pré-natal de dilatação pielocalicial e com polidactilia das mãos e dos pés. Fez ecografia renal pós-renal que mostra microquistos renais. Objetivado atraso do desenvolvimento psicomotor (ADPM) em consulta pelo que fez RMN-CE que mostrou alterações sugestivas de atrofia cerebral. Neste contexto foi encaminhado para consulta de genética por suspeita de ciliopatia que se confirmou através de estudo genético – SBB. Tem tido seguimento multidisciplinar desde o diagnóstico. Neste período de 6 anos, a destacar: correção cirúrgica da polidactilia; franca recuperação com terapias adjuvantes apesar de manter ADPM; função renal conservada, sem aumento de valores tensionais; excesso de peso mantido desde os 3 anos, com doseamentos de colesterol total no limite superior do normal; sem alterações da visão para além da necessidade de pequena correção ótica. No contexto deste caso foi diagnosticado o SBB na irmã (mais velha) que apresenta um fenótipo mais grave a nível do neurodesenvolvimento com défice cognitivo e alterações do comportamento importantes para além da polidactilia e rim em ferradura.

Discussão

O diagnóstico do SBB é baseado nas suas manifestações clínicas uma vez que ainda não estão bem caracterizadas todas as alterações genéticas que condicionam a doença. Assim, é determinante um elevado índice de suspeição para investigação, estudo genético e orientação clínica mais adequada. Apesar de não existir tratamento dirigido, o diagnóstico atempado é importante para avaliar, monitorizar, prevenir e/ou retardar comorbilidades associadas, nomeadamente perda visual, perda de função renal, síndrome metabólica associada a obesidade, alterações hormonais, apoio ao desenvolvimento e integração social, entre outros. É também relevante para estudo genético de familiares como aconteceu no presente caso.

¹ - Serviço de Pediatria, Hospital de Santarém

Correspondência: mbandeiraduarte.pediatria@gmail.com

POSTER 5

PREVALÊNCIA E IMPACTO DA ENURESE NOTURNA EM CRIANÇAS EM IDADE ESCOLAR

Luis Salazar^{1,2}, Rita Correia³, Johandry Duarte⁴, Inês Pinto de Sousa⁵, A. Catarina Coelho da Silva⁶, Paula Matos⁷

Introdução

A enurese noturna (EN) é um dos motivos mais frequentes de referência para consulta de Nefrologia Pediátrica. A sua prevalência, em Portugal, em idade escolar (IE; 5-9 anos), estima-se entre 5-15%, sendo mais frequente em rapazes, com história familiar (HF).

Objetivos

Estimar a prevalência da EN nas crianças de IE na consulta de saúde infantil e juvenil (CSIJ) nos cuidados de saúde primários (CSP) no Norte de Portugal

Determinar a associação entre EN e: sexo, idade e HF.

Avaliar o impacto da EN na qualidade de vida (QdV).

Metodologia

Estudo transversal, descritivo e analítico, baseado no preenchimento de um questionário anónimo, por pais de crianças em IE, que comparecerem nas CSIJ de 4 USFs do Norte do país, Maio/2021 a Maio/2022. A EN foi definida como ter perdas urinárias noturnas pelo menos 1-2x/semana. O questionário baseou-se em 2 prévios: o do estudo "Prevalência da EN em crianças em idade escolar na zona Norte de Portugal", para avaliação sociodemográfica e de comorbilidades, e o questionário adaptado de PinQ, para avaliação do impacto na QdV.

Resultados

Registaram-se 158 participantes, 60,1% do sexo feminino, e com mediana de idades de 6 anos (IIQ 5-7).

Em 18 destes (11,4%) foi identificada EN, a maioria do sexo masculino (66,7%), e entre os 5-6 anos (66,7%). Havia HF de EN em 21,6% dos doentes identificados. Dos doentes com EN, todos reportaram pelo menos 1 sintoma do trato urinário inferior (LUTS).

Foram encontradas relações entre queixas de EN e sexo ($p=0,014$), HF ($p=0,021$) e perdas diurnas de urina ($p=0,034$); não houve relação entre EN e história de ITUs ($p=0,299$).

Relativamente à QdV ($n=17$), 47,1% dos doentes referiram vergonha por terem EN, 76,5% referiram sentir preocupação parental associada, e 88,2% afirmaram que se sentiriam melhor caso não tivessem EN.

Discussão

A EN é uma doença frequente em idade pediátrica, e a sua presença deve ser sempre averiguada em CSIJ, apresentando um impacto considerável na QdV dos doentes e familiares.

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte (CMIN), Centro Hospitalar Universitário do Porto (CHUPorto)
2 - USF Bom Porto, ACeS Porto Ocidental
3 - USF Alto da Maia, ACeS Maia Valongo
4 - USF Lindo Vale, ACeS Porto Oriental
5 - USF Covelo, ACeS Porto Oriental
6 - USF Longara Vida, ACeS Vale do Sousa Norte
7 - Serviço de Nefrologia Pediátrica, CMIN, CHUPorto

Correspondência: luis.salazar@hotmail.com

POSTER 6

ENURESE NOTURNA MONOSSINTOMÁTICA – EXPERIÊNCIA NA CONSULTA

Inês Vivas¹, Sofia Branco¹, Beatriz Vieira¹, Inês Mazedra¹, Célia Madalena¹

Introdução

A enurese noturna (EN) é um problema frequente em pediatria, definido pela perda involuntária de urina durante a noite a partir dos 5 anos de idade. Tem uma prevalência de cerca de 15% aos 5 anos. A maioria das crianças (80%) apresenta EN monossintomática (ENM) sem sintomas urinários diurnos associados. O tratamento de primeira linha, após medidas de uroterapia, inclui a desmopressina e o alarme sonoro.

Objetivos

Caracterizar os casos de ENM observados na Consulta de Enurese, no que diz respeito ao diagnóstico, comorbilidades, tratamento e evolução.

Metodologia

Estudo retrospectivo das crianças com ENM seguidas na Consulta de Enurese num hospital de nível II entre janeiro de 2017 e dezembro de 2021. Análise estatística através do programa SPSS®.

Resultados

Foram avaliadas 102 crianças com ENM (62% do total de crianças com enurese), 78% do sexo masculino, com idade mediana de 7 anos (entre 4 e 16 anos).

A história familiar de EN estava presente em 54%. O número de noites molhadas era ≥ 5 em 55% das crianças. O consumo regular de bebidas gaseificadas ou com cafeína foi referido em 46% dos casos. Identificaram-se comorbilidades em 39 crianças (38%), sendo a obstipação e/ou encoprese e a perturbação de hiperatividade e défice de atenção as mais comuns (26 e 13 crianças, respetivamente).

A análise de urina do tipo II foi normal em todas as crianças.

Foram instituídas medidas de uroterapia em todas as crianças, sendo que em 9 casos foi a única terapêutica realizada com cura. Nas restantes 93 crianças foi instituído tratamento com: desmopressina isolada em 46 (45%); alarme sonoro em 16 crianças (16%) e associação de desmopressina e oxibutinina em 31 (30%).

Foi realizado tratamento concomitante das comorbilidades.

Em 93% dos casos a resposta foi favorável aos 6 meses sendo que a cura foi obtida em 79% das crianças.

Discussão

A maioria das crianças teve uma resposta favorável, pelo que salientamos a importância do tratamento da EN na melhoria da qualidade de vida da criança.

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Póvoa de Varzim/Vila do Conde

Correspondência: ivivas@chpvcv.min-saude.pt

POSTER 7

ENURESE NOTURNA NÃO MONOSSINTOMÁTICA – ABORDAGEM NA CONSULTA

Sofia Branco¹, Inês Vivas¹, Beatriz Vieira¹, Inês Mazedo¹, Célia Madalena¹

Introdução

A enurese noturna é um problema frequente em pediatria, definido pela perda involuntária de urina durante a noite a partir dos 5 anos de idade. Classifica-se em enurese noturna monossintomática (ENM) ou não monossintomática (ENNM) na presença de sintomas urinários diurnos (incontinência, urgência, dificuldades miccionais ou alterações da frequência urinária), responsável por 20 % dos casos de enurese.

Objetivos

Caracterizar os casos de ENNM observados na Consulta de Enurese, no que diz respeito ao diagnóstico, comorbilidades, tratamento e evolução.

Metodologia

Estudo retrospectivo das crianças com ENNM seguidas na Consulta de Enurese num hospital de nível II entre janeiro 2017 e dezembro 2021. Análise estatística através do programa SPSS®.

Resultados

Foram avaliadas 62 crianças com ENNM (38% do total de crianças com enurese), 61% do sexo masculino, com idade mediana de 6 anos (entre 5 e 13 anos). A história familiar de enurese estava presente em 47%. Cerca de 70% molhava a cama > 5 noites por semana e 76 % apresentava incontinência urinária diurna. Em 56% dos casos constatou-se consumo regular de bebidas gaseificadas ou com cafeína. A presença de comorbilidades foi identificada em 60% das crianças, sendo a obstipação e/ou encoprese e a perturbação de hiperatividade e défice de atenção as mais comuns (35% e 24% respetivamente).

A análise de urina do tipo II foi normal em todas as crianças. O registo do diário miccional, realizado em 30 crianças, identificou capacidade vesical reduzida em 77% e poliúria noturna em 13%. A ecografia renovesical, realizada em 14 crianças, revelou alterações em 5.

Foram instituídas medidas de uroterapia em todas as crianças, sendo a única terapêutica realizada em 9 casos (14%) com cura em 7. O tratamento farmacológico mais utilizado foi a associação de oxibutinina e desmopressina em 23 crianças (37%). O alarme sonoro foi utilizado em 16 (26%). Foi realizado tratamento concomitante das comorbilidades.

No global, a resposta foi favorável em 79%, com cura em 45%.

Discussão

A identificação e abordagem terapêutica individualizada das crianças com ENNM permite a melhoria da sintomatologia, com repercussão positiva na qualidade de vida das crianças e suas famílias.

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Póvoa de Varzim/Vila do Conde

Correspondência: sofiavarelabranco@gmail.com

POSTER 8

GLOMERULONEFRITE C3: UMA ETIOLOGIA RARA DE SÍNDROME NEFRÍTICA-NEFRÓTICA

João Ferreira Simões¹, Madalena Borges¹, Rute Baeta Baptista², Ana Paula Serrão², Margarida Abranche²

Introdução

A glomerulopatia C3 abrange um espectro de doenças glomerulares raras associadas a depósitos isolados ou dominantes de C3. O diagnóstico requer biópsia e geralmente o prognóstico renal é desfavorável. Apresentamos um caso clínico de glomerulonefrite C3 que realça a importância da biópsia renal no diagnóstico etiológico da síndrome nefrítica-nefrótica.

Caso clínico

Rapaz de 10 anos com hematúria macroscópica, edema palpebral e hipertensão arterial três semanas após episódio de amigdalite aguda. Laboratorialmente com lesão renal aguda (creatinina sérica 0,83 mg/dL); sedimento urinário ativo (leucocitúria 428/uL; eritrocitúria dismórfica 11897/uL; cilindros eritrocitários); proteinúria nefrótica (razão proteínas/creatinina 8,8 mg/mg); hipoalbuminemia (1,7 g/dL) e níveis baixos da fração C3 do complemento (mínimo 0,10 g/L). Através da consulta do Registo de Saúde Eletrónico foi possível apurar a presença de hematóproteinúria dois meses antes, numa avaliação laboratorial realizada na consulta de vigilância de saúde infantil por obesidade. Na morfologia renal identificou-se glomerulonefrite membranoproliferativa com depósitos de C3 na imunofluorescência e sem depósitos densos na microscopia eletrónica. Não foram identificadas variantes patogénicas no estudo por Next Generation Sequencing de um painel de 12 genes do complemento. Assumiu-se o diagnóstico de glomerulonefrite C3 e iniciou terapêutica imunossupressora com corticóides (pulsos de metilprednisolona seguidos de prednisolona oral) e micofenolato de mofetil, em associação com lisinopril.

Conclusões

Este caso ilustra a dificuldade em distinguir a glomerulonefrite aguda pós estreptocócica da glomerulonefrite C3, tanto mais que em ambas as situações ocorre diminuição de C3 e a infeção pode atuar como desencadeante da apresentação clínica. As avaliações laboratoriais prévias podem reforçar a indicação para a realização de biópsia renal, fundamental para o diagnóstico.

Palavras-chave

Glomerulonefrite C3; glomerulonefrite aguda pós-estreptocócica; síndrome nefrítica-nefrótica; biópsia renal.

1 - Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central;
2 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

Correspondência: rute.baeta.baptista@gmail.com

POSTER 9

CARACTERIZAÇÃO DE DOENTES COM NEFROPATIA IGA SEGUIDOS EM HOSPITAL TERCIÁRIO

Ana Raquel Claro¹, Ana Barbosa Rodrigues¹, Ana Sofia Vilardouro¹, Sara Costa¹, Filipa Durão^{1,2}, Ana Rita Sandes^{1,2},
José Eduardo Esteves da Silva^{1,2}, Rosário Stone^{1,2}

Introdução

A nefropatia de IgA (NIgA) é a glomerulonefrite primária mais comum a nível mundial. Manifesta-se mais frequentemente por macrohematuria recorrente ou raramente, proteinúria nefrótica e lesão renal aguda. Caracteriza-se por depósitos mesangiais de IgA. Apesar da aparente benignidade em pediatria, constitui uma importante causa de doença renal crónica (DRC) no adulto jovem.

Objetivo

Caracterização dos doentes com NIgA comprovada por biópsia renal (BR) – manifestações à data da BR, histologia, terapêutica e evolução.

Metodologia

Estudo retrospectivo dos doentes com NIgA comprovada por BR, seguidos num hospital terciário durante 15 anos (2005-2019). Seguimento mínimo de 12M. Realizada análise estatística descritiva. Colhidos dados na BR, realizado seguimento aos 6M, 1A, 2A e 5A pós-BR.

Resultados

Identificaram-se 40 doentes, 60% do sexo masculino (n=24), 57,5% raça caucasiana (n=23), com idade mediana ao diagnóstico de 8 anos [2-17] e à data da BR de 10 anos [4-19].

À data da BR, 37 (92,5%) apresentava hematuria, 37 (92,5%) proteinúria (23/37 nefrótica) e 6 (15%) hipertensão arterial (HTA). 12 (30%) apresentavam retenção azotada (2 Taxa de filtração glomerular (TFG)<15ml/min/1,73m²). Histologicamente, 39 (97,5%) apresentavam hiper celularidade mesangial, 23 (57,5%) crescentes (6 em >25% dos glomérulos), 4 (10%) atrofia tubular, 11 (27,5%) esclerose segmentar.

Quanto à terapêutica, 28 (70%) realizaram corticoides orais, 1 ciclofosfamida e 1 necessitou de terapêutica de substituição renal com hemodiálise. 77.5% foram medicados com iECA.

No seguimento, 6M (n=40), 1A (n=40), 2A (n=25): proteinúria persistente (60%;60%;60%) - apenas 1 com proteinúria nefrótica, HTA (15,0%;7,5%;24%), retenção azotada (17,5%; 27,5%; 28%). Aos 2A, 6 com DRC G2, 1 com DRC G3a. Aos 5 anos (n=14), 3 doentes com DRC G2, 1 DRC G3a, 1 DRC G5.

Discussão

Confirma-se por esta amostra que a NIgA a médio prazo pode ter evolução desfavorável, sendo fundamental a atuação precoce, incluindo realização de biópsia e instituição de imunossupressão, para eventual melhoria do prognóstico. É essencial o desenvolvimento de orientações clínicas para esta população, baseadas em estudos prospetivos, aleatorizados e controlados.

1 - Unidade de Nefrologia e Transplantação Renal Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte
2 - Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Correspondência: ana_claro92@hotmail.com

POSTER 10

NEFRITE LÚPICA CLASSE V SEM OUTRAS MANIFESTAÇÕES DE LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO

Madalena Borges¹, João Ferreira Simões¹, Rute Baeta Baptista², Inês Madureira³,
Ana Paula Serrão², Margarida Abranches²

Introdução

O lúpus eritematoso sistémico (LES) juvenil tem uma apresentação muito variável, pelo que em algumas situações é essencial um elevado índice de suspeição para o diagnóstico. Na síndrome nefrótica corticossensível (SNCS) uma das indicações para a realização de biópsia renal é o seu início na adolescência.

Caso clínico

Adolescente de 16 anos, sexo feminino, melanodérmica, internada por síndrome nefrótica inaugural (edema, hipoalbuminemia 1,7 g/dL e proteinúria 245 mg/m²/hora), sem manifestações clínicas sugestivas de causa secundária. Laboratorialmente, apresentava anticorpos anti-nucleares (ANA) com padrão mosqueado fino granular com título 1:160. Os anticorpos anti-DNA de dupla hélice (anti-dsDNA) e os anticorpos contra antígenos nucleares extraíveis (ENAs) foram negativos e não apresentava consumo de complemento. Foi realizada biópsia renal. Na amostra constituída por fragmento de cortical e medula, com sete glomérulos, identificou-se ligeiro espessamento das paredes glomerulares, sem lesões proliferativas endocapilares ou extracapilares. Na imunofluorescência observaram-se depósitos granulosos parietais de IgG++; IgA+; IgM+; C3+; C1q++; kappa++; lambda++. O padrão de nefropatia membranosa com presença de C1q sugere o diagnóstico de nefrite lúpica classe V. Na ausência de outras manifestações da doença, a pontuação pelos critérios de classificação de LES da European Alliance of Associations for Rheumatology (EULAR) de 2019 foi 8. Iniciou terapêutica com prednisolona, micofenolato de mofetil, hidroxicloroquina e lisinopril. À data de alta, no 18º dia de corticoterapia, estava em remissão completa (proteinúria 3,2 mg/m²/dia).

Conclusões

Este caso de nefrite lúpica classe V isolada realça a importância de considerar a idade na apresentação da SNCS como critério para a realização de biópsia. A nefrite lúpica classe V pode apresentar-se de forma isolada em doentes sem outras manifestações clínicas de LES juvenil, com níveis normais das frações C3 e C4 do complemento e com anticorpos anti-dsDNA negativos.

Palavras-chave

Síndrome nefrótica corticossensível; nefrite lúpica; adolescente.

1 – Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 2 – Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central; 3 – Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Central.

Correspondência: rute.baeta.baptista@gmail.com

POSTER 11

NEFRITE LÚPICA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL TERCIÁRIO

Catarina Pinto Silva¹, Inês Gameiro¹, Marta Machado¹, Carolina Cordinhã¹, Carmen Carmo¹, Clara Gomes¹

Introdução

O envolvimento renal no Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) é frequente, e associa-se a elevada morbimortalidade.

Objetivos

Caracterização da apresentação clínica, evolução e tratamento dos casos de Nefrite Lúpica (NL).

Metodologia

Estudo retrospectivo e descritivo dos casos de NL diagnosticados num hospital pediátrico terciário entre 1990-2021.

Resultados

Incluídos 20 casos de NL, com idades de diagnóstico entre os 8-17 anos (mediana 12,5), 85% do sexo feminino. Na apresentação inicial do LES, 10/20 apresentavam NL e em 2/20 a NL precedeu o diagnóstico de LES. As manifestações foram: proteinúria nefrótica (65%), hematuria (85%) e lesão renal aguda (35%). O envolvimento extra-renal mais frequente incluiu: artrite (80%), manifestações cutâneas (55%), febre (45%), aftas (40%) e serosite (30%). Analiticamente, 75% apresentavam citopenia(s) (sobretudo linfopenia), 80% hipocomplementémia e todos apresentavam anticorpos anti-DNAse e elevação da velocidade de sedimentação. Todos realizaram biópsia renal: NL classe II (1), NL classe III (2), NL classe IV (15), NL classe V (2). A terapêutica de indução incluiu metilprednisolona, associada a ciclofosfamida (6), micofenolato de mofetil (MMF; 4). Em 10 doentes foi usada prednisolona em altas doses, associada a MMF (4), azatioprina (2), ciclofosfamida (2) e ciclosporina (2). Atingiram remissão completa após indução inicial 18/20: um faleceu (falência multiorgânica) e outro com remissão parcial foi alterada terapêutica de prednisolona+ciclofosfamida para MMF com melhoria. A terapêutica de manutenção incluiu prednisolona associada a MMF (12), azatioprina (4), ciclosporina (2) e ciclofosfamida (1), havendo troca da terapêutica para MMF em 1 doente medicado com azatioprina e noutro doente medicado com ciclofosfamida ainda em idade pediátrica. Dos que responderam inicialmente, 5/18 tiveram recaídas em idade pediátrica, um dos quais teve recaídas múltiplas e nenhum destes estava sob MMF. Durante a evolução da doença, 8 apresentaram complicações: infeções graves (5), problemas oncológicos (2), dos quais um faleceu, progressão da NL (2), hipertensão arterial (2), diabetes (1), hemorragia digestiva (1), acidente vascular cerebral (1). Na última avaliação em idade pediátrica dos 18 sobreviventes, nenhum apresentava doença renal crónica, 2 apresentavam proteinúria significativa não nefrótica e 2 hematuria microscópica.

Discussão

Apesar de assistirmos a uma melhoria da sobrevida destes doentes e do seu prognóstico renal com os avanços terapêuticos, são frequentes as complicações e as recaídas. Esta casuística ressalva a importância de um diagnóstico precoce e tratamento agressivo da NL, alertando também para os potenciais efeitos adversos da terapêutica utilizada.

¹ - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Correspondência: catpfsilva@gmail.com

POSTER 12

MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA (MAT) INDUZIDA POR CISPLATINA EM DOENTES PEDIÁTRICOS – EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL DE NÍVEL III

Nélia Santos Gaspar^{1,2}, Inês Coelho^{1,3}, Joana Jardim^{1,5}, Maria Sucesso^{4,5}, Helena Pinto^{1,5}

Introdução

A Microangiopatia trombótica (MAT) é uma condição rara, caracterizada por anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia e lesão renal aguda, com elevada morbimortalidade. A MAT tem sido reconhecida como uma complicação da terapêutica quimioterápica, nomeadamente após administração de mitomicina, bleomicina, gencitabina e cisplatina. O diagnóstico precoce neste contexto é um verdadeiro desafio. O prognóstico depende da precocidade do seu reconhecimento e do início de tratamento (plasmaferese, eculizumab).

Relato de casos

Descrevemos uma série de quatro casos de MAT associada a cisplatina, em doentes pediátricos com diagnóstico prévio de neuroblastoma, seguidos num Hospital de nível III. Todos os doentes tinham completado pelo menos cinco ciclos de quimioterapia no momento do diagnóstico. Todos apresentavam lesão renal aguda, hematúria, proteinúria e hipertensão arterial. Os edemas estavam presentes em 75% dos doentes. Todos tinham atividade da ADAMTS13 normal e haptoglobina indetectável, e em nenhum dos casos foi isolado agente infeccioso. Dois doentes desenvolveram insuficiência respiratória, com necessidade de internamento em unidade de cuidados intensivos pediátricos. Três dos doentes tiveram resposta favorável à terapêutica com plasmaferese e de suporte. O eculizumab foi administrado em um doente grave, com resposta apenas parcial à plasmaferese. Em média, foram necessários 65 dias para normalizar a tensão arterial e 27 dias para normalizar a hematúria e proteinúria. Um doente faleceu, cerca de 11 meses depois, devido à progressão do neuroblastoma e, dos restantes, nenhum apresenta atualmente alteração dos parâmetros da função renal nem hipertensão arterial.

Discussão

O diagnóstico e tratamento precoces da MAT associada a cisplatina são essenciais para a melhoria do prognóstico destes doentes. As manifestações da doença de base, os efeitos laterais da quimioterapia e outras comorbilidades (como sepsis ou coagulação intravascular disseminada) podem funcionar como confundidores no estabelecimento do diagnóstico, para o qual é necessária uma elevada suspeita. A utilização do eculizumab aumentou a probabilidade de sucesso terapêutico nesta patologia.

Ins: 1 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário de São João, E.P.E.
2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Médio Tejo, E.P.E.
3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário do Algarve, E.P.E.
4 - Unidade de Oncologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar e Universitário de São João, E.P.E.
5 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Cc Correspondência: neliasgaspar@gmail.com

POSTER 13

**SÍNDROME HEMOLÍTICO URÉMICO ASSOCIADO A AUTOANTICORPOS
ANTI-FATOR H DO COMPLEMENTO E DELEÇÃO NOS GENES CFHR3-CFHR1**

Patrícia Sousa¹, Ana Raquel Mendes², Catarina Brás³, Catarina Meneses², Beatriz Sousa¹, Sara Mosca⁴, Liane Correia-Costa⁴,
Liliana Rocha⁴, Ana Teixeira⁴, Teresa Costa⁴, Maria Sameiro Faria⁴, Paula Matos⁴, Cláudia Tavares¹, Conceição Mota⁴

Introdução

O Síndrome Hemolítico Urémico (SHU) caracteriza-se pela tríade clássica de anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia e lesão renal aguda (LRA). As causas podem ser hereditárias (10%) ou adquiridas (90%). A disfunção do complemento associada a autoanticorpos anti fator H do complemento (AcAFHC) é a forma hereditária mais frequente (até 30%) e carece de intervenção terapêutica específica, embora não exista um padrão uniforme no protocolo de tratamento.

Relato do caso

Rapaz de 3 anos, sexo masculino, observado no SU por palidez cutânea desde há uma semana. Objetivamente, com pele e mucosas pálidas, ligeiro edema palpebral, bolha hemorrágica oral, petéquias e equimoses dispersas. Sem contexto infeccioso ou imunizações recentes. Analiticamente, com anemia (hemoglobina 6,3 g/dL), trombocitopenia (10.000/uL), numerosos esquizócitos no esfregaço de sangue periférico, DHL 1638 U/L, prova de Coombs direta negativa, ureia de 98 mg/dL, creatinina 0,72 mg/dL, albumina 3,4 g/dL, proteinúria nefrótica (9 g/g creatinina) e hematúria macroscópica. O doseamento de ADAMTS13 foi normal. As serologias víricas e a pesquisa de toxina Shiga nas fezes foram negativas. Necessitou de transfusões de eritrócitos (3), plaquetas (2) e plasma fresco congelado (1). O doseamento de AcAFHC foi positivo (300 U/mL), tendo sido iniciada plasmaferese. Após nove sessões, mantinha AcAFHC doseável (> 10 U/mL), pelo que realizou mais duas sessões e duas doses de rituximab 375 mg/m². Nove dias depois, mantinha AcAFHC de 19 U/mL. Posteriormente, iniciou prednisolona e micofenolato de mofetil. O estudo genético do complemento revelou deleção CFHR3-CFHR1 em homozigotia. Atualmente com quatro meses de seguimento, mantém-se estável com hemoglobina de 13,5 g/dL, plaquetas 281.000/uL, DHL 369 U/L, ureia de 21 mg/dL, creatinina 0,29 mg/dL, albumina 4,93 g/dL, proteinúria 0,206 g/g creatinina e sem hematúria. Aguarda novo doseamento de AcAFHC para decisão sobre terapêutica imunossupressora futura.

Discussão

Neste caso, a presença de deleção homozigótica dos genes CFHR3-CFHR1, poderá ter contribuído para o desenvolvimento de SHU por AcAFHC. Apesar de rara, esta entidade associa-se a pior prognóstico, com maior mortalidade e recorrência.

Com a apresentação deste caso pretendemos alertar para a consideração precoce desta hipótese diagnóstica, de forma a agilizar a investigação etiológica que possibilite uma rápida e adequada intervenção terapêutica.

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães

2 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

3 - Serviço de Nefrologia, Hospital Prof. Doutor Fernando da Fonseca

4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Correspondência: patriciajcsousa@gmail.com

PROTEINÚRIA ORTOSTÁTICA NA FAIXA NEFRÓTICA – DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO

Diana de Carvalho¹, Sónia Correia¹, André Coelho Almeida¹, António Trindade¹, Aida Sá¹

Introdução

A proteinúria ortostática/postural (PO) é uma condição benigna definida pelo aumento de excreção urinária de proteínas em ortostatismo e retorno ao normal em decúbito. Tem origem glomerular e é o diagnóstico mais frequente de proteinúria isolada em idade pediátrica. A Síndrome Quebra-Nozes (SQN) deve ser excluída.

O diagnóstico é conseguido após exame sumário de urina (SUII) negativo, sem proteinúria, na 1^a urina da manhã, e outro SUII com proteinúria, após 4-6 horas de ortostatismo. A mesma condição se aplica à relação proteínas/creatinina (RPr/C) que deve ser normal na 1^a urina da manhã (RPr/CR<0.2 mg/mg) e alterada (RPr/CR>0.2 mg/mg) após ortostatismo.

Relato do Caso

Criança de 7 anos, sexo feminino, ex-prematura (29 semanas), com doença das membranas hialinas e necessidade de ventilação mecânica, hemorragia digestiva e retinopatia da prematuridade, sem história de cateterização umbilical, encaminhada para a consulta de Pediatria por proteinúria detetada em tira-teste urinária (TTU) 3+ realizada em contexto de doença aguda e confirmada em TTU fora do período de doença.

Do estudo realizado a urina das 24h revelou proteinúria não nefrótica e o estudo imunológico apresentou valores dentro dos parâmetros de referência.

Realizou ecografia renovesical com doppler que excluiu SQN e cintigrafia renal revelou função renal preservada e excluiu lesões corticais.

Durante o seguimento confirmado o diagnóstico sendo que, ao 3^o ano, foi detetada proteinúria na faixa nefrótica em ortostatismo com RPr/CR= 3,08 (proteinúria ≥ 1000 mg/m²/dia, >40mg/m²/h ou RPr/CR >2.0) e RPr/CR= 0,18 na 1^a urina da manhã.

O novo estudo analítico mantinha auto-anticorpos negativos, com proteínas totais, albumina, colesterol total e triglicéridos dentro dos valores de referência, antigénio HBs, anti-HBs, anti-HCV e HIV negativos.

Discussão

Este caso de PO numa criança assintomática, com perfil tensional normal e sem outras alterações laboratoriais ou ecográficas de relevo, cursou com proteinúria na faixa nefrótica, o que não é, de todo, habitual.

Como acontece na maioria dos casos, o diagnóstico foi despoletado pela identificação acidental de proteinúria em TTU.

O prognóstico é excelente, não estando associada habitualmente a lesão renal progressiva.

Assim é expectável que a criança mantenha uma função renal normal em idade adulta, sendo, contudo, adequado o *follow-up*.

POSTER 15

BIÓPSIAS RENAIIS EM RIM NATIVO – EXPERIÊNCIA DE 25 ANOS NUMA UNIDADE DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA

Carolina Figueiredo¹, Inês Pedrosa², Joana Pires Borges³, Mafalda Moreira⁴, Patrícia Sousa⁵, Sara Mosca⁶, Liane Correia Costa⁶, Liliana Rocha⁶, Ana Teixeira⁶, Teresa Costa⁶, Maria Sameiro Faria⁶, Paula Matos⁶, Conceição Mota⁶

Introdução

A Lesão Renal Aguda (LRA) caracteriza-se por uma diminuição abrupta da função renal, que pode ter diversas etiologias e que resulta frequentemente de insultos múltiplos. Em idade pediátrica, a LRA tem um impacto importante na morbimortalidade, especialmente em crianças gravemente doentes ou com outras patologias associadas.

Objetivos

Pretendeu-se caracterizar a apresentação, a etiologia e evolução de todos os casos de LRA admitidos em internamento numa unidade terciária de Nefrologia Pediátrica.

Metodologia

Estudo retrospectivo dos casos pediátricos de LRA, admitidos em internamento, de janeiro de 2012 a dezembro de 2021, num centro terciário. Foram excluídos casos de LRA no período neonatal ou agudizações de doença renal crónica já conhecida.

Resultados

Foram incluídos 47 doentes, 51% do sexo masculino, com uma mediana (AIQ de 11.8) de idade de 12.6 (0.3-18) anos. Aproximadamente metade dos doentes (47%, n=22) não tinha qualquer fator de risco (FR) conhecido para o desenvolvimento de LRA. Dentro dos que tinham algum FR, a presença de doença renal prévia foi o mais comum. A lesão renal intrínseca foi o mecanismo patogénico mais comum (79% vs 21% LRA pré-renal e 4% pós-renal). A maioria (79%, n=37) apresentava LRA severa (estádios 2 e 3). À admissão, a creatinina mediana (AIQ de 1.51) foi de 1.40 (0.26-8.7) mg/dL e 43% (n=20) apresentaram oligoanúria. Durante o internamento, 19% (n=9) apresentaram hiponatremia, 21% (n=10) hipercalemia, 26% (n=12) acidose metabólica, 64% (n=30) proteinúria, 43% (n=20) hematúria e 38% (n=18) HTA. O valor máximo de creatinina foi 15.82 mg/dL e de ureia de 529 mg/dL. Foi realizada biópsia renal em 11 doentes (23%). Foi necessária terapia de substituição renal (dialise peritoneal ou hemodiálise) em 10 casos (21%). Nos primeiros 6 meses de seguimento, 36% dos doentes apresentaram sequelas, sendo a mais comum a persistência de proteinúria (60%).

Discussão

Os autores destacam a patologia intrínseca como principal etiologia de internamento por LRA e realçam a importância de manter seguimento dado a presença de sequelas numa percentagem significativa de doentes.

- 1 - Serviço de Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada
- 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria
- 3 - Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho
- 4 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa
- 5 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães
- 6 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto

Correspondência: carolina.figueiredo@edu-ulisboa.pt

POSTER 16

ADESÃO TERAPÊUTICA EM ADOLESCENTES TRANSPLANTADOS RENAI

Ana Barbosa Rodrigues¹, Ana Raquel Claro¹, Ana Sofia Vilardouro¹, Sara Costa¹, Ana Zagalo¹, Filipa Durão^{1,2},
Patrícia Costa Reis^{1,2}, Ana Rita Sandes^{1,2}, José Eduardo Esteves da Silva^{1,2}, Rosário Stone^{1,2}

Introdução

A não adesão à terapêutica condiciona o prognóstico dos doentes transplantados, uma vez que pode levar a maior morbidade e mortalidade pelo risco de rejeição e perda de enxerto renal.

Objetivos

Avaliar a adesão terapêutica em adolescentes transplantados renais.

Métodos

Foi realizada uma colheita de dados demográficos e clínicos de todos os adolescentes transplantados renais, com idade ≥ 12 anos, seguidos atualmente num centro de Transplantação Renal Pediátrica e foi aplicado o questionário MAT (Medida de Adesão aos Tratamentos), entre junho e agosto de 2022.

Resultados

Eram seguidos 28 adolescentes transplantados renais, 13 (46%) do sexo masculino. As anomalias congénitas do rim e das vias urinárias (36%; n=10) e as glomerulopatias (29%; n=8) foram as causas mais frequentes de doença renal crónica estadio 5. A idade mediana ao transplante foi de 9 anos [4;15], com maioria de dador cadáver (86%; n=24) e não pre-emptive (71%; n=20). O tempo mediano de transplante à data do estudo foi de 80 meses [5;159]. A imunossupressão em 27 doentes (96%) consistia em tacrolimus, micofenolato de mofetil e prednisolona.

Obtivemos 28 respostas ao questionário (100% dos doentes): 9 (32%) revelaram já se terem esquecido de tomar os medicamentos; 16 (57%) já alguma vez terem sido descuidados com as horas da toma dos medicamentos; 1 (4%) já ter deixado de tomar os medicamentos para a sua doença por se sentir melhor; 1 (4%) ter interrompido a terapêutica por ter deixado acabar os medicamentos; e 11 (38%) referiram cumprir sempre a terapêutica.

Dos doentes que responderam já se terem esquecido de tomar os medicamentos, verificou-se que 6/9 (67%) apresentavam níveis de Tacrolimus infra terapêutico; 3/9 (33%) apresentaram disfunção aguda do enxerto, com necessidade de realização de biópsia renal em 1/9 (11%). Dos doentes que responderam cumprir sempre a terapêutica, verificou-se que apenas 1 (5%) apresentava níveis de Tacrolimus infra terapêutico, sem critérios de disfunção aguda do enxerto.

Conclusão

A não adesão à terapêutica é frequente, pelo que é crucial serem desenvolvidas estratégias focadas nos adolescentes para melhorar a compreensão da doença e sensibilizar para a importância do cumprimento da terapêutica.

1 - Unidade de Nefrologia e Transplantação Renal Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte
2 - Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Correspondência: acatbrodrigues@gmail.com

POSTER 17

LESÃO RENAL AGUDA— EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA

Carolina Figueiredo¹, Inês Pedrosa², Joana Pires Borges³, Mafalda Moreira⁴, Patrícia Sousa⁵, Sara Mosca⁶,
Liane Correia-Costa⁶, Liliana Rocha⁶, Ana Teixeira⁶, Teresa Costa⁶, Maria Sameiro Faria⁶, Paula Matos⁶, Conceição Mota⁶

Introdução

A Lesão Renal Aguda (LRA) caracteriza-se por uma diminuição abrupta da função renal, que pode ter diversas etiologias e que resulta frequentemente de insultos múltiplos. Em idade pediátrica, a LRA tem um impacto importante na morbimortalidade, especialmente em crianças gravemente doentes ou com outras patologias associadas.

Objetivos

Pretendeu-se caracterizar a apresentação, a etiologia e evolução de todos os casos de LRA admitidos em internamento numa unidade terciária de Nefrologia Pediátrica.

Metodologia

Estudo retrospectivo dos casos pediátricos de LRA, admitidos em internamento, de janeiro de 2012 a dezembro de 2021, num centro terciário. Foram excluídos casos de LRA no período neonatal ou agudizações de doença renal crónica já conhecida.

Resultados

Foram incluídos 47 doentes, 51% do sexo masculino, com uma mediana (AIQ de 11.8) de idade de 12.6 (0.3-18) anos. Aproximadamente metade dos doentes (47%, n=22) não tinha qualquer fator de risco (FR) conhecido para o desenvolvimento de LRA. Dentro dos que tinham algum FR, a presença de doença renal prévia foi o mais comum. A lesão renal intrínseca foi o mecanismo patogénico mais comum (79% vs 21% LRA pré-renal e 4% pós-renal). A maioria (79%, n=37) apresentava LRA severa (estádios 2 e 3). À admissão, a creatinina mediana (AIQ de 1.51) foi de 1.40 (0.26-8.7) mg/dL e 43% (n=20) apresentaram oligoanúria. Durante o internamento, 19% (n=9) apresentaram hiponatremia, 21% (n=10) hipercalemia, 26% (n=12) acidose metabólica, 64% (n=30) proteinúria, 43% (n=20) hematória e 38% (n=18) HTA. O valor máximo de creatinina foi 15.82 mg/dL e de ureia de 529 mg/dL. Foi realizada biópsia renal em 11 doentes (23%). Foi necessária terapia de substituição renal (dialise peritoneal ou hemodiálise) em 10 casos (21%). Nos primeiros 6 meses de seguimento, 36% dos doentes apresentaram sequelas, sendo a mais comum a persistência de proteinúria (60%).

Discussão

Os autores destacam a patologia intrínseca como principal etiologia de internamento por LRA e realçam a importância de manter seguimento dado a presença de sequelas numa percentagem significativa de doentes.

1 - Serviço de Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo de Ponta Delgada

2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Leiria

3 - Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

4 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

5 - Serviço de Pediatria, Hospital Senhora da Oliveira - Guimarães

6 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar Universitário do Porto - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

Correspondência: carolina.figueiredo@edu.ulisboa.pt

POSTER 18

HIPERTROFIA GENGIVAL COMO EFEITO SECUNDÁRIO DA AMLODIPINA

Maria Soto-Maior Costa¹, Madalena Almeida Borges¹, Telma Francisco², Margarida Abranches²

Introdução

Os bloqueadores de canais de cálcio são fármacos amplamente utilizados no tratamento da hipertensão arterial (HTA) em crianças. Entre os seus efeitos secundários, está bem descrita a hipertrofia gengival, por um mecanismo ainda não totalmente estabelecido, sendo uma das principais classes farmacológicas associadas a esta iatrogenia. Embora ocorra mais frequentemente com a nifedipina, está também bem estabelecida a sua associação com o uso de amlodipina.

Relato do Caso

Criança de 7 anos, sexo feminino, com vasculopatia complexa (síndrome da aorta média), caracterizada por artérias carótidas displásicas, hipoplasia vertebrobasilar, estenose bilateral das artérias renais, estenose da aorta, estenose/displasia da artéria mesentérica superior e tronco celíaco. Realizou mendelioma, sem identificação de causa genética. Aos 2 anos teve a primeira manifestação da doença, com AVC isquémico lacunar da protuberância, concomitante com crise hipertensiva, mantendo desde então HTA de difícil controlo medicada com 3 fármacos (propranolol, amlodipina e clonidina). Sob amlodipina desde o diagnóstico, 7.5mg (0.5mg/kg/dia), com necessidade de aumentar aos 4 anos para 10mg (0.57mg/kg/dia). Seis meses após aumento da dose inicia hipertrofia gengival de agravamento progressivo, exuberante, com interferência na mastigação e desenvolvimento dentário. Pela patologia de base com HTA muito resistente não foi possível suspender amlodipina, tendo-se optado pela redução da dose para 5mg (0.45mg/kg/dia), verificando-se apenas ligeira melhoria. Mantém seguimento regular na Estomatologia, aguardando atualmente a realização de recorte gengival.

Discussão

A hipertrofia gengival associada a amlodipina tem uma prevalência estimada de 1.7-3.3%, sendo mais comum no sexo masculino. Surge mais frequentemente associada a dose de 10mg/dia, tal como sucedeu com a nossa doente, que mesmo com redução da dose teve apenas uma melhoria frustrante do quadro. Com este caso pretendemos alertar para este possível efeito adverso, uma vez que a hipertrofia gengival pode resultar em hemorragia, infeção local, alteração do crescimento dos dentes, limitação funcional (mastigação, fala) e compromisso da higiene oral, além das inegáveis considerações estéticas. A abordagem passa por substituir a amlodipina por outro fármaco sempre que possível e medidas estomatológicas, tais como higiene oral e de controlo de placa bacteriana, até à intervenção cirúrgica nos casos refratários.

1 - Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa

2 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Área de Pediatria, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Central, Lisboa

Correspondência: mariajcosta@live.com.pt

ALTERAÇÃO NO METABOLISMO RENAL DO FÓSFORO — UMA CAUSA RARA DE DOR ÓSSEA

Catarina Pinto Silva¹, Inês Gameiro¹, Marta Machado¹, Carolina Cordinhã¹,
Carmen do Carmo¹, Clara Gomes¹, Sérgio Sousa²

Introdução

A dor óssea em Pediatria, constitui na maioria dos casos um sinal de patologia benigna. Contudo, é importante excluir causas graves/raras na presença de características atípicas. Alterações do metabolismo fosfocálcico constituem uma causa muito rara, porém potencialmente incapacitante.

Relato de caso

Rapariga de 11 anos, antecedentes pessoais e familiares irrelevantes, referenciada por crises de dor óssea recorrentes, na face anterior das pernas, face dorsal dos pés e mão direita, com duração de 1 mês e intervalo de 2-3 meses com 5 anos de evolução. Associa-se claudicação e despertar noturno. Alívio parcial com analgésicos. Sem história de traumatismo, febre ou outros sintomas. Exame objetivo normal. Da investigação realizada a destacar: avaliações analíticas seriadas com elevação da velocidade de sedimentação e da fosfatase alcalina, radiografia dos membros inferiores com alteração da estrutura do 1/3 médio da tibia, com aumento da densidade óssea e TAC dos membros inferiores com hiperostose periosteal e endosteal da tibia, de forma bilateral e simétrica, com redução do canal medular. No seguimento multidisciplinar prévio, foi considerado o diagnóstico de Doença de Englemann-Camurati. Aos 10 anos, no contexto de uma crise prolongada de dor, é avaliado pela primeira vez o metabolismo fosfocálcico, onde se deteta hiperfosfatemia mantida com doseamento de cálcio, vitamina D e paratormona normais; produto fosfocálcico 80 mg²/dL² e taxa de reabsorção renal de fósforo de 96%.

Foi então colocada a hipótese de Síndrome Hiperostose-hiperfosfatemia confirmado pela deteção de uma variante patogénica NM_004482.3:c.1677_1680dup; p.(Cys561Ilefs*71), no exão 10 do gene GALNT3, em homozigotia, confirmada por estudos de segregação. Iniciou restrição de fósforo e foi medicada com sevelamer, com um período inicial grande sem dor, mas nova recorrência.

Discussão

A síndrome de hiperostose-hiperfosfatemia é uma entidade muito rara autossómica recessiva caracterizada por espessamento cortical dos ossos longos, alterações dentárias e inflamação sistémica. O objetivo do tratamento é a redução dos níveis de fosfato séricos e do produto fosfocálcico. Está descrita remissão completa apenas com medidas dietéticas, mas outros doentes apresentam necessidade de quelantes de fosfato, com resposta variável. Apresentamos este caso pela raridade e para salientar a importância do estudo do metabolismo fosfocálcico nos casos de dor óssea.

POSTER 20

RAQUITISMO HIPOFOSFATÉMICO LIGADO AO X: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Nélia Santos Gaspar^{1,2} ; Inês Coelho^{1,3} ; Joana Jardim^{1,5}; Maria Sucesso^{4,5} ; Helena Pinto^{1,5}
Diana Almeida¹, Marta Machado², Carolina Cordinhã², Carmen Carmo², Sérgio Sousa³, Clara Gomes²

Introdução

A hipofosfatémia ligada ao X (XLH) é uma entidade rara e de amplo espectro clínico. O diagnóstico atempado e início precoce de tratamento são essenciais para evitar as complicações.

Relato de caso

Lactente, 8 semanas, com antecedentes familiares de XHL (mãe e avô materno). Assintomático e exame objetivo normal. Analiticamente: hipofosfatémia (1,2mmol/L), taxa de reabsorção de fosfato (TRP) 95%, reabsorção máxima de fosfato para taxa de filtração glomerular (TmP/GFR) 1,14mmol/L, fosfatase alcalina (FA), cálcio e paratormona (PTH) normais.

Manteve hipofosfatémia com TRP e FA normais. Iniciou terapêutica com fósforo aos 7 meses e calcitriol aos 12 meses por PTH elevada. Pelos 12 meses observou-se descida da TRP e TmP/GFR e aumento da FA. Calcémia, 25-dihidroxitamina-D e FGF23 sem alterações. Com o início da marcha surgiu genu-m-varum progressivo, marcha “bamboleante” e cruzamento do percentil de comprimento (de P50-85 para P3-15).

O estudo genético revelou uma mutação no gene PHEX nunca descrita previamente, mas presente na mãe e avô materno, assumida como patogénica. Iniciou burosumab, com significativa melhoria clínica e analítica. Passados 20 meses está assintomático, sem deformidades ósseas, crescimento regular (P15-50) e marcha normal. Fosfatémia/TRP/FA/calcémia/PTH/25-dihidroxitamina-D normais.

Discussão

A XLH é causada por mutações do gene PHEX, resultando em secreção aumentada de FGF23, perda renal de fosfato e diminuição de 1,25-hidroxitamina-D. A clínica de raquitismo, nomeadamente baixa estatura desenvolve-se usualmente após início da marcha.

Analiticamente confirma-se hipofosfatémia com fosfatúria, FA elevada e FGF23 aumentado. O diagnóstico nos primeiros meses pode ser difícil, como neste caso, porque a fosfatúria e fosfatase alcalina assim como o FGF23 podem ser normais, sendo o estudo genético muito útil.

O tratamento precoce com fósforo e calcitriol previne os sinais de raquitismo, melhora o crescimento, mas tem limitações de eficácia, não normaliza a fosfatémia, e é de difícil cumprimento. O burosumab (anticorpo monoclonal neutralizador do FGF23), mostrou eficácia na normalização da fosfatémia, TmP/GFR e FA, com melhoria das manifestações clínicas.

No pequeno lactente, em que os achados bioquímicos podem ser duvidosos, o estudo genético é muito útil no diagnóstico precoce. O burosumab parece ser uma opção promissora com melhor prognóstico.

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Distrital da Figueira da Foz

2 - Unidade de Nefrologia, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

3 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Correspondência: dianarmalmeida@gmail.com

POSTER 21

HIPOMAGNESÉMIA TIPO I – UMA CAUSA RARA DE HIPOMAGNESÉMIA

Inês Gameiro¹, Catarina Pinto Silva¹, Marta Machado¹, Carolina Cordinhã¹, Carmen do Carmo¹, Clara Gomes¹

Introdução

A Hipomagnesémia tipo I (HOMG1) é uma doença rara autossómica recessiva, que se caracteriza por hipomagnesémia grave, frequentemente acompanhada de hipocalcémia. A HOMG1 é causada por mutações no gene TRPM6 (codifica o respetivo canal), levando a uma redução da absorção intestinal do magnésio e excreção renal aumentada por defeito da reabsorção no túbulo contornado distal. Habitualmente manifesta-se nos primeiros meses de vida, com sintomas de hiperexcitabilidade neuromuscular e convulsões, refratárias a terapêutica antiepilética. O tratamento consiste na administração de elevadas doses de magnésio ao longo da vida.

Relato de caso

Lactente de 5 meses admitida num hospital terciário por convulsões generalizadas refratárias aos antiepiléticos. Antecedentes perinatais irrelevantes, filha de pais consanguíneos e história de macrocefalia familiar. Da investigação realizada, detetada apenas hipomagnesémia (min.0,25mmol/L) com EFMg normal a diminuída. Fez correção inicial com magnésio endovenoso com resolução das convulsões. Passou posteriormente a formulação intramuscular e oral. Hipomagnesémia difícil de corrigir. Aquando valor de magnésémia normal apresentou EFMg aumentada (8,9%). Estudo genético inicial e familiar negativos.

Manteve níveis de magnésio ligeiramente diminuídos, apesar do ajuste frequente do aporte (máx.55mg/Kg/dia). Não repetiu convulsões. Desenvolvimento psicomotor adequado. Aos 10 anos, detetada pela primeira vez ligeira hipocalcémia transitória com PTH diminuída e hipomagnesémia de 0,28mmol/L em contexto de incumprimento terapêutico. Realizou novo estudo molecular sendo identificada a variante c.3031C>T(p.Arg1011*), em homozigotia no gene TRPM6, provavelmente patogénica, confirmando o diagnóstico HOMG1.

Aos 15 anos mantém-se assintomática com desenvolvimento e crescimento adequados, com hipomagnesiémia apesar de suplementação oral de magnésio.

Discussão

Nos pequenos lactentes com convulsões é essencial valorizar alterações iónicas incluindo hipomagnesiémia isolada.

HOMG1 é uma doença rara e o diagnóstico e tratamento precoces são essenciais para prevenir morte e alterações do neurodesenvolvimento a longo prazo. Tal como neste caso, a hipomagnesémia é de difícil controlo, nem sempre é acompanhada de hipocalcémia, o que pode atrasar o diagnóstico. Contudo, quando presente, a normocalcémia e a resolução dos sintomas devem constituir o objetivo do tratamento. O defeito a nível renal só é detetável quando a magnésémia atinge níveis adequados, após correção endovenosa, pelo que a EFMg deve ser avaliada após esta correção.

1- Serviço de Nefrologia Pediátrica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal

Correspondência: inescsgameiro@gmail.com

