

XI Curso Básico de Doenças Hereditárias do Metabolismo

Hospital Pediátrico Carmona da Mota – CHUC-EPE

23 a 25 de setembro de 2013

Caso clínico

Marta Nascimento

Antecedentes familiares

T.S.M., ♂, 37 dias

- Pais jovens, saudáveis, não consanguíneos
- Meia-irmã materna, 7 anos, saudável
- Sem doenças heredofamiliares conhecidas

Antecedentes pessoais

- IV Gesta (FIV), vigiada, II Para
- Do atual companheiro: 2 abortos espontâneos 1ºT
- **Dilatação pielocalicial bilateral** (RE 12 mm/RD 11 mm) diagn. 34s
- Parto fórceps às 39s
- I.A: 9/10 (1'/5')
- Peso - 3300 g (P15-50)/ Comp - 51 (P50-85)/ PC - 33 cm (P15)
- Alta em D3: TMP profilático → C. de Uropatias (MDM)

História da doença atual

D10 (C.S) → 2860 g (< 13% PN) → MPP → HP-SU

- EO: candidíase perineal, sem outras alterações
- Tira-teste urina com lavagem asséptica: **leuc ++**
- Sumária de urina (PV): **25 leuc/uL, 10 erit/uL**

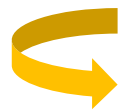
Hb 16,7 g/dL
Leuc (19.100/uL)
 ↑ **Plaq (779.000/uL)**
 PCR negativa

Na (142 mmol/L)
K (3.7 mmol/L)
 ↑ **Cl** (111 mmol/L)
 ↑ **Ca** (2,71 mmol/L)
 ↑ **P** (2,18 mmol/L)

Glicose
 Ureia
 Creatinina

Sem
 alterações

Urocultura (PV)
 e hemocultura...



**Pielonefrite
 aguda?**



Ampicilina + gentamicina



CIPE

Evolução no internamento

■ D11

- Náuseas, desinteresse nas mamadas, hipotonia ligeira... ➔ SNG
- **Ecografia transfontanelar:** normal

■ D12

- Progressão ponderal oscilante
- Alimentação quase total por SNG
- Dejeções N
- Apirético
- Diurese N

Evolução no internamento

Urocultura NEGATIVA
Hemocultura negativa...



SU: pH 6, dens 1006,
250 leuc/uL,
prot 30 mg/dL



Prot_U/Creat_U (amostra ocasional) = **3.8** (mg/mg)



Proteinúria nefrótica



SU (cateterismo): pH 6.0,
dens 1005, **leuc 75/uL,**
prot 30 mg/dL,
ø CC, ø glicose



Urina 12h

Evolução no internamento

■ D14

- Perda ponderal, vômitos biliosos, ↑ dejeções (± diarreicas)

Hb 15.4 g/dL

Leuc (16.600/uL)

(3.499 neut/uL)

↑ Plaq (771.000/uL)

PCT negativa

Na (143 mmol/L)

K (3.45 mmol/L)

↑ Cl (114 mmol/L)

Ca (2.52 mmol/L)

↓ Mg (0.67 mmol/L)

↑ P (2,17 mmol/L)

Ureia

Creatinina

Glicose

Lactato

Sem alterações

Gasimetria venosa:

↓ pH 7.22

pCO₂ 28 mmHg

↓ HCO₃ 13.5 mmol/L

↓ BE -14.6 mmol/L

- RN de termo, com 14 dias de vida
- **Diagnóstico pré-natal de dilatação pielocalicial**, sem asfixia perinatal, sem dismorfismos e somatometria normal ao nascimento
- Sem consanguinidade parental, mas **2 abortos espontâneos no 1º trimestre**
- **Perda ponderal importante, dificuldades alimentares, vômitos, diarreia, sem febre, com leucocitúria e proteinúria**
- Medicado para **pielonefrite aguda/sépsis, com culturas negativas e... acidose metabólica...**



Hipóteses de diagnóstico?



Pielonefrite aguda/Sépsis
Doença metabólica

Exames complementares ?



Discussão diagnóstica e investigação

GSV: pH 7.22, pCO₂ 28 mmHg, HCO₃ 13.5 mmol/L, BE -14.6 mmol/L
Na 137 mmol/L, K 3.6 mmol/L

Cl 114 mmol/L



Hiato aniónico = 9.5 (normal)

Amónia normal (18 µmol/L)

Teste DNPH urina: negativo

Diagnóstico precoce normal

Discussão diagnóstica

Acidose metabólica com hiato aniônico normal / hiperclorêmica → Perda de bicarbonato...

→ Urinária? (dilatação pielocalicial, proteinúria...)

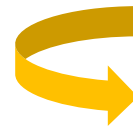
→ Intestinal? (diarreia, mas recente e ligeira...)

Causa renal ...

Hipóteses de diagnóstico?

Hipóteses de diagnóstico

- RN com dilatação pielocalicial moderada pré-natal
- Suspeita de pielonefrite aguda/sépsis
- Acidose metabólica hiperclorémica
- pH urinário > 5.5



Causas?

Hipóteses de diagnóstico

ACIDOSE TUBULAR RENAL DISTAL

PRIMÁRIA

Esporádica

Hereditária

- Doenças renais hereditárias
 - AD
 - AR
 - AR com surdez de início precoce
 - AR com surdez de início tardio
- Síndromas hereditários associados a ATR tipo I
 - Síndrome Marfan
 - Síndrome Wilson
 - Síndrome Ehlers-Danlos
 - Hipercalciúria familiar

SECUNDÁRIA

Renal intrínseca

- Nefrite intersticial
- Pielonefrite
- Rejeição transplante
- Nefropatia da drepanocitose
- Nefrite lúpica
- Nefrocalcinose
- Rim esponja medular

Urológica

- Uropatia obstrutiva
- Refluxo vesico-ureteral
- Cirrose hepática

Tóxicos ou fármacos

- Anfotericina B, lítio, tolueno, cisplatina

■ Ecografia renal

“**RD globoso**, 6.6x4.6x3.1cm; no 1/3 superior do seio renal **volumosa formação anecogénica** com cerca de **6,1 cm** (...) provocando bosselamento renal (...) **ectasia pielocalicial bilateral**, associada a **dilatação de ambos os ureteres**, medindo cerca de 7 / 8 mm de maior diâmetro.

(...) **espessura do parênquima reduzida no 1/3 superior**, mantida inferiormente (...) **bexiga pouco preenchida**, não sendo de excluir **ligeiro espessamento e irregularidade das paredes**”

■ CUMS

(...) **refluxo vesico ureteral passivo bilateral, mais precoce à direita, de grau IV** constatando-se **dilatação ureteral com tortuosidade, dilatação piélica e perda de impressão papilar dos cálices.**

(...) opacificação de estrutura da morfologia ovalar, regular, a nível da face anteroexterna do rim direito, que exerce compressão sobre a restante árvore pielocalicial, admitindo-se como mais provável a hipótese de se tratar de um **divertículo calicial (gigante)**.

Sem aparente redução do calibre da uretra posterior ou defeito de repleção que sugira presença de válvulas.

Renograma com MAG3

- **Redução da captação do radiofármaco por ambos os rins,**
+ à direita (...) eliminação lenta bilateral; resposta ao diurético,
sem obstrução.

Função renal diferencial: RE 74% ; RD 27%

ACIDOSE TUBULAR RENAL DISTAL

PRIMÁRIA

Esporádica

Hereditária

- Doenças renais hereditárias
 - AD
 - AR
 - AR com surdez de início precoce
 - AR com surdez de início tardio
- Síndromas hereditários associados a ATR tipo I
 - Síndrome Marfan
 - Síndrome Wilson
 - Síndrome Ehlers-Danlos
 - Hipercalciúria familiar

SECUNDÁRIA

Renal intrínseca

- Nefrite intersticial
- **Pielonefrite**
- Rejeição transplante
- Nefropatia da drepanocitose
- Nefrite lúpica
- Nefrocalcinose
- Rim esponja medular

Urológica

- Uropatia obstrutiva +
- **Refluxo vesico-ureteral**
- Cirrose hepática

Malformação
nefro-urológica

Tóxicos ou fármacos

- Anfotericina B, lítio, tolueno, cisplatina

- Uma história clínica detalhada com valorização dos antecedentes pessoais e familiares pode fornecer elementos chave para o diagnóstico
- Em todo o RN doente deve ser realizado o diagnóstico precoce
- Quando se requisita uma gasometria venosa devem sempre obter-se os valores de Na, K e Cl
- Em caso de acidose metabólica, o cálculo do hiato aniônico permite o diagnóstico diferencial entre as causas de depleção de bicarbonato