



ENCONTRO
RENAL

22 - 24 MARÇO 2018

CENTRO DE CONGRESSOS DE VILAMOURA
ALGARVE | PORTUGAL

Ciliopatias: experiência de uma Unidade de Nefrologia Pediátrica de um Hospital Terciário

Patrícia Maio¹, Sara Rocha², Lia Mano³, Telma Francisco⁴, Raquel Santos⁴, Ana Paula Serrão⁴, Margarida Abranches⁴

1 – Interna de Pediatria Médica do Hospital de Espírito Santo, Évora, 2 – Interna de Pediatria Médica do Hospital de Santarém, 3 – Interna de Pediatria Médica do Hospital Dona Estefânia, CHLC – Lisboa

4 – Unidade de Nefrologia Pediátrica do Hospital Dona Estefânia, CHLC – Lisboa

E-mail do autor correspondente: patriciaspmaio@gmail.com



Hospital de Espírito Santo E.P.E.



INTRODUÇÃO e OBJETIVO

As ciliopatias constituem um grupo de doenças associadas a mutações genéticas que condicionam alterações na estrutura e função dos cílios. A disfunção ciliar pode manifestar-se com doença renal, degeneração retiniana e anomalias cerebrais. Outras manifestações menos frequentes são a doença fibroquística congénita do fígado, diabetes, obesidade e displasia óssea.

O objetivo deste trabalho é caracterizar os casos de ciliopatias seguidos na Unidade de Nefrologia Pediátrica de um Hospital Terciário, nos últimos 10 anos.

RESULTADOS

Unidade de Nefrologia
Pediátrica HDE

Janeiro de 2008 a
Dezembro de 2017

8 doentes com ciliopatias

	Sexo	Nacionalidade	Diagnóstico específico/ estudo genético	Estadio DRC ao diagnóstico	Evolução	Atingimento de outros órgãos /Comorbilidades	Biopsia Renal
Caso 1	F	Portuguesa	∅	V	Diálise peritoneal → transplante renal	-	Nefrite intersticial, nefronoptosis
Caso 2	F	Portuguesa	∅	V	Diálise peritoneal → transplante renal	Doença mitocondrial, distrofia retiniana bilateral, ADPM e má evolução estaturó- ponderal	Nefrite intersticial, nefronoptosis
Caso 3	M	Paquistanesa	∅	V	Hemodiálise → transplante renal	-	Nefrite intersticial, nefronoptosis
Caso 4	M	Portuguesa	Gene NPHP1 sem deleções/duplicações; Aguarda painel NGS	V	Diálise peritoneal → em consulta de transplante renal	Panhipopituitarismo	Nefrite intersticial, nefronoptosis
Caso 5	F	Portuguesa	Aguarda painel NGS	III	Diálise peritoneal → transplante renal	Pai com DRC	Nefrite intersticial, nefronoptosis
Caso 6	F	Portuguesa	Síndrome de Senior-Loken Microarray: perda bialélica em 2q13 de 482 Kbp envolvendo 14 genes, entre os quais o gene NPHP1	IV	Terapêutica conservadora	Pais oligofrénicos, ADPM, défice visual, displasia minor cerebelosa	-
Caso 7	F	Portuguesa	Síndrome de Alström	Função renal normal	Vigilância	Cegueira, surdez NS, obesidade, DM2, epilepsia	-
Caso 8	M	Portuguesa	Síndrome de Joubert	Função renal normal	Vigilância	ADPM severo, apraxia OM, descoordenação motora	-

CONCLUSÃO

As ciliopatias constituem um grupo heterogéneo de doenças, com atingimento renal variável e com possível progressão para insuficiência renal crónica. Muitos casos apenas são diagnosticados em estadios avançados de doença renal, pela indolência da progressão da patologia. Salienta-se a necessidade de um elevado grau de suspeição, nomeadamente quando existe atingimento multissistémico (ocular, neurológico, esquelético ou endocrinológico). Nos casos com atingimento primordial renal, é muito frequente a anemia grave e a poliúria/polidipsia severas, que poderão também constituir orientações para o diagnóstico. Quando há envolvimento renal ligeiro, torna-se essencial manter a vigilância clínica e laboratorial, pelo potencial de evolução para DRC.