

PD_13

SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÉMICO – RELATO DE CASO

Clara Preto¹, Liliana Rocha¹, Paula Matos¹, Sameiro Faria¹,
Teresa Costa¹, Conceição Mota¹

¹ Serviço de Nefrologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte

Introdução: O Síndrome hemolítico-urémico (SHU) caracteriza-se por anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia e lesão renal aguda. Apesar do SHU típico resultar da infeção por *Escherichia coli*, produtora de toxina Shiga, existem outras causas, que têm diferentes formas de apresentação, tratamento e prognóstico.

Caso Clínico: Criança de 3 anos transferida do hospital da área de residência por insuficiência renal oligúrica.

História de febre alta, rinorreia, tosse, vômitos esporádicos e recusa alimentar com 48 horas de evolução. Sem diarreia. Contexto epidemiológico de rinfaringite. Noção de oligúria desde a admissão no hospital de área de residência.

Ao exame objetivo apresentava-se febril, hemodinamicamente estável, com palidez cutânea, icterícia ligeira e petéquias nos membros e região perineal. Detetada hematúria macroscópica.

Analiticamente apresentava anemia hemolítica (10,8g/dl, BT 2,14mg/dl, DHL 1779U/L, prova de Coombs negativa, esquizócitos no esfregaço de sangue periférico), trombocitopenia (13.000/uL) e insuficiência renal (ureia 99mg/dl; creatinina 1,14mg/dl). Proteína C reativa 65,6mg/l. Exame sumário de urina com hematúria e proteinúria (relação proteínas/creatinina em amostra ocasional 0,96mg/mg).

Internada para investigação e tratamento. Realizou coprocultura, com pesquisa de *E.coli* O157, que se revelou negativa. ADAMTS normal. Isolado vírus sincicial respiratório no lavado nasofaríngeo.

Investigadas causas de SHU atípico: Serologias para VIH negativas, C3 diminuído (68mg/dl) com C4 normal, fator H normal. Efetuado estudo molecular do complemento que detetou deleção CFHR3/CFRH1 em homozigotia.

Realizou 5 sessões de plasmaferese e tratamento de suporte.

Melhoria progressiva com resolução da insuficiência renal em D3 de internamento, da trombocitopenia em D6 e da anemia cerca de 15 dias depois.

Comentários: O SHU mediado por complemento, apesar de raro, constitui a etiologia mais frequente de SHU atípico. A sua principal etiologia são mutações genéticas nos fatores de complemento, sendo a presença de auto-anticorpos contra proteínas do complemento responsável por 6-10% dos casos. A deleção CFHR3/CFRH1 em homozigotia, presente neste caso, está associada ao desenvolvimento de auto-anticorpos anti-fator H, responsável por deficiência funcional do fator H. A infeção por VSR atuou, provavelmente, neste caso, como trigger, num indivíduo suscetível, provocando uma ativação contínua, não inibida, da via alternativa do complemento.

PD_14

QUANDO FOGEM DE MIM NA ESCOLA...

Cristina Madureira¹, Susana Lopes¹, Abel Mesquita², Sara Barros³, Sara Figueiredo¹

¹ Serviço de Pediatria Médica, Centro Hospitalar do Médio Ave

² Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto

³ Psicóloga Clínica, Centro Hospitalar do Médio Ave

Introdução: A Displasia Craniofrontonasal (CFND) é uma doença rara ligada ao X, caracterizada por malformações craniofaciais graves, paradoxalmente associada a fenótipos mais exuberantes no sexo feminino.

Caso Clínico: sexo feminino, pais jovens não consanguíneos e sem antecedentes familiares relevantes, orientada para a consulta de Pediatria por malformações craniofaciais. Apresentava craniossinostose coronal com assimetria craniofacial e braquitricefalia, fronte alta, larga e proeminente, hipertelorismo acentuado, ponta nasal bífida e baixa implantação dos pavilhões auriculares. Evidência de clinodactilia do 5º dedo e hálucos largos. O estudo genético identificou uma mutação frameshift no gene *EFTB1* no cromossoma X, confirmando o diagnóstico de CFND. O estudo genético dos pais foi normal (mutação de novo). Foi orientada para a consulta de Genética Médica e de Cirurgia Plástica (rinoplastia e várias cirurgias de correção de hipertelorismo). O desenvolvimento psicomotor foi adequado e após ingresso no 1º ciclo verificaram-se dificuldades na adaptação escolar e relação com os pares, com aproveitamento satisfatório. A avaliação psicológica revelou baixa autoestima, ansiedade face à exposição social e dificuldade em lidar com a frustração. Atualmente apresenta dismorfias faciais com correção parcial, escoliose ligeira e miopia/astigmatismo, mantendo seguimento multidisciplinar.

Comentários: Os autores pretendem alertar para a existência desta síndrome genética, assim como realçar a necessidade de uma abordagem multidisciplinar destes casos. A par do tratamento cirúrgico, é fundamental o aconselhamento genético e o acompanhamento psicológico destas doentes, pela baixa autoestima e pelo risco de exclusão social associados a esta síndrome.