

## Genética | Caso Clínico

### EP-054 - (21SPP-11521) - UM DIAGNÓSTICO RARO DE TUBULOPATIA PROXIMAL

Ana Losa<sup>1</sup>; Sara Mosca<sup>1</sup>; Célia Soares<sup>2</sup>; Céu Mota<sup>3</sup>; Teresa Costa<sup>4</sup>; Liane Correia-Costa<sup>4</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte - Centro Hospitalar Universitário do Porto (CMIN-CHUPorto); 2 - Unidade de Genética Médica, Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, CHUPorto; 3 - Unidade de Neonatologia, Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, CMIN-CHUPorto; 4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, CMIN-CHUPorto

#### Introdução / Descrição do Caso

A Doença de *Dent* é uma tubulopatia proximal rara, ligada ao cromossoma X, caracterizada por proteinúria de baixo peso molecular, hipercalciúria, nefrolitíase e doença renal progressiva. As mutações dos genes *CLCN5* e *OCRL1* associam-se à doença de *Dent* tipo 1 e 2, respetivamente.

Recém-nascido, sexo masculino, com restrição de crescimento fetal e baixo peso ao nascimento, orientado para seguimento hospitalar multidisciplinar por síndrome polimalformativo (dismorfia craniofacial, cardiopatia estrutural, sindactilia do 2º e 3º dedos do pé, criptorquidia bilateral, micropénis e alargamento da fontanela anterior) associado a atraso do desenvolvimento psicomotor. Mãe saudável, com antecedentes de 3 abortamentos espontâneos prévios. Em consulta de Genética, análise de cariótipo e *array* sem alterações e painel genético para atraso do desenvolvimento em curso. Aos 12 meses, por suspeita de tubulopatia em 2 primos, foi realizado estudo genético a vários elementos da família, tendo sido identificada variante patogénica do g. *CLCN5* em heterozigotia, associada a Doença de *Dent* 1. A mesma variante foi identificada no lactente que foi orientado para consulta de Nefrologia Pediátrica. Atualmente, aos 20 meses, mantém-se assintomático e o estudo analítico, urinário e ecografia reno-pélvica não apresentaram alterações.

#### Comentários / Conclusões

A doença de *Dent* tipo 1 raramente apresenta manifestações extra-renais e apresenta um prognóstico favorável. No entanto a necessidade de prevenir complicações e protelar a evolução para doença renal, tornam o diagnóstico precoce, que foi possível neste caso, de extrema importância. A terapêutica é de suporte, baseando-se no tratamento da hipercalciúria e prevenção de nefrolitíase.

**Palavras-chave :** Doença de *Dent*, Tubulopatia proximal, *CLCN5*