PD-193 - (21SPP-11856) - OUTCOMES RENAI NUMA COORTE PEDIÁTRICA DE DOENÇA RENAL POLIQUÍSTICA AUTOSSÓMICA DOMINANTE: DESDE QUANDO O SEGUIMENTO?

Rute Baptista¹; Diogo Rodrigues¹; Catarina Borges¹; Marisa Cruz²; Telma Francisco¹; Raquel Santos¹; Joana Serrão¹; Gisela Neto¹; Margarida Abranches¹; Joana Simões¹

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

Introdução e Objectivos

A doença renal poliquística autossómica dominante (DRPAD) manifesta-se tipicamente na idade adulta. No entanto, em 2-5% dos casos as primeiras manifestações surgem em idade pediátrica. A história natural e prognóstico da DRPAD em idade pediátrica são ainda pouco conhecidos.

Metodologia

Estudo longitudinal retrospectivo entre 2009-2020. Análise de regressão logística para identificar fatores preditivos do surgimento de marcadores de lesão renal.

Resultados

Foram incluídos 59 doentes. Dos 37 com estudo genético completo, 32 tinham mutações em genes associados a DRPAD: 70,3% PKD1; 5,4% PKD2; 5,4% PKD1/TSC e 5,4% GANA β . Em 61% dos casos foi identificado pelo menos um marcador de lesão renal: redução da taxa de filtração glomerular (TFG) – 37%; hipertensão (HTA) – 22%; hematuria – 22%; albuminúria – 17%; hiperuricemia – 8,5%. Deste grupo, 17% tinha excesso de peso ou obesidade. A mediana de idade de surgimento destes outcomes renais foi: 12,0 anos para HTA; 12,5 para albuminúria; 13,0 para hematuria; 14,5 para redução da TFG e 15,0 para hiperuricemia. A obesidade/excesso de peso foi fator preditivo para HTA ($p=0,03$), mas não para redução da TFG ($p=0,94$), albuminúria ($p=0,48$) ou para o outcome renal composto ($p=0,24$).

Conclusões

Mais de metade da coorte atingiu o outcome renal composto por volta dos 12 anos. Cerca de 1/5 era obesa ou tinha excesso de peso e este foi o único fator preditivo encontrado para HTA, mas não para os outros outcomes renais. Este estudo sugere benefício em diagnosticar e seguir estes doentes pelo menos desde a segunda década de vida.

Palavras-chave : doença renal poliquística autossómica dominante, doença renal quística, doença renal crónica