

PD-195 - (21SPP-11929) - DOENÇA RENAL POLIQUÍSTICA AUTOSSOMICA DOMINANTE – 22 ANOS DE EXPERIÊNCIA

Denise Banganho^{1,2}; Catarina Marques Duarte^{1,3}; Filipa Durão^{1,3,4}; Patrícia Costa Reis^{1,3,4}; José Eduardo Esteves Da Silva^{1,3,4}; Rosário Stone^{1,3,4}

1 - Unidade de Nefrologia e Transplantação Renal Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de São Bernardo, Centro Hospitalar de Setúbal; 3 - Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 4 - Clínica Universitária Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Introdução e Objectivos

A doença renal poliquística autossómica dominante (DRPAD) pode detetar-se em idade pediátrica pela presença de quistos renais. A hipertensão arterial (HTA) pode ser a manifestação inicial desta doença. A progressão para doença renal crónica torna importante a caracterização desta patologia em idade pediátrica para instituição precoce de terapêutica. Foram desenvolvidos novos fármacos recentemente, incluindo o tolvaptan, que controlam a sua progressão. Objectivos: Caracterização da DRPAD numa população pediátrica, quanto a manifestações clínicas renais e extra-renais, complicações e terapêutica.

Metodologia

Estudo retrospectivo, descritivo, dos doentes com DRPAD diagnosticados em idade pediátrica, por critérios clínicos e ecográficos, em seguimento num hospital terciário nos últimos 22 anos.

Resultados

Foram incluídos 25 doentes (60% género masculino; tempo médio de seguimento $7,1 \pm 4,1$ anos). História familiar em 88%. Idade média ao diagnóstico, na ausência de história familiar, de $2 \pm 3,5$ anos. Quatro com mutações em *PKD1*, os restantes sem estudo genético. Cinco doentes (20%) com alterações ecográficas neonatais (5/25 quistos renais; 3/25 aumento dimensões; 2/25 hiperecogenicidade renal). Sete doentes com manifestações clínicas ao diagnóstico (infecção do trato urinário 1/25; HTA 5/25, litíase renal 1/25). No seguimento, mais 7 doentes desenvolveram HTA, 1 proteinúria, 2 anomalias cardíacas, 1 aneurisma intracraniano, 1 quisto hepático e 2 doença renal crónica (estádios II e IV). Nenhum foi submetido a nefrectomia.

Conclusões

Mais de metade dos doentes com DRPAD (84%) têm manifestações clínicas, algumas assintomáticas, o que traduz a importância da monitorização, imagiológica e analítica, regular, com o intuito último de atrasar a progressão de DRC.

Palavras-chave : Doença renal poliquística autossómica dominante