

Nefrologia | Caso Clínico

EP-258 - (1JDP-10037) - DIABETES INSIPIDUS NEFROGÉNICA: DA CLÍNICA AO GENE

Ana Raquel Claro¹; Inês Silva^{1,2}; João Alves³; Bárbara Matos Aguas¹; Carla Simão¹

1 - Unidade de Pediatria Geral, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE, Lisboa, Portugal; 2 - Serviço de Imunoalergologia, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal; 3 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria-Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte, Lisboa, Portugal

Introdução / Descrição do Caso

A poliúria nas crianças é uma produção de urina $> 2\text{L}/\text{m}^2/\text{dia}$. Pode ser causada por uma diurese osmótica (Diabetes *mellitus*) ou diurese não osmótica (Diabetes *insipidus* central, Diabetes *insipidus* nefrogénica (DIN) e polidipsia primária).

Caso Clínico: Criança de nove anos, sexo feminino, natural de São Tomé, referenciada aos 2 anos por poliúria ($>5\text{ml}/\text{kg}/\text{h}$), polidipsia, vômitos e má progressão ponderal associada a hipostenúria. Restante avaliação analítica sem alterações. Ecografia renal, vesical e suprarrenal e TC-CE normal. Fez prova de restrição hídrica e administração de desmopressina (DP) e regressou a São Tomé antes de avaliar o resultado. Regressou em 2019 sem melhoria com a toma irregular de DP apresentando volume urinário de 7 L/dia, decidindo-se internamento para investigação. Em internamento repetiu prova de restrição hídrica sem melhoria da poliúria e sem alteração da densidade urinária. Realizou posteriormente prova terapêutica com DP até 20mcg/dia sem resposta. Colocou-se hipótese de DIN e pediu-se estudo genético: Foi detetada a variante provavelmente patogénica c.707_720dup p.(Glu241Cysfs*2) em aparente homozigotia no gene AQP2. Teve alta medicada com hidroclorotiazida e amiloride e com boa resposta diurética e estabilidade eletrolítica.

Comentários / Conclusões

Perante um quadro de poliúria confirmado, tendo em conta a diversidade de patologias que podem estar envolvidas, com tratamentos tão distintos, é importante a orientação diagnóstica sistematizada. A DIN caracteriza-se por incapacidade de concentração urinária na presença de hormona anti-diurética (ADH) com valores séricos normais e/ou ausência de resposta à introdução da ADH. A terapêutica farmacológica baseia-se na utilização de AINEs e/ou diuréticos tiazídicos.

Palavras-chave : Diabetes insipidus, Poliúria, ADH