

7 DOENÇA FIBROPOLIQUISTICA HEPATORRENAL: CASUÍSTICA DE UMA UNIDADE DE GASTRENTEROLOGIA E HEPÁTICA PEDIÁTRICA

Campos AP, Nobrega S, Oliveira L, Santos F, Afonsol, Flores H, Cabral J

A doença fibropoliquistica hepatorenal caracteriza-se por anomalias do desenvolvimento portobiliar e degeneração fibroquistica renal, manifestando-se por fibrose hepática congénita, doença de Caroli e doença poliquistica hepática isoladas ou em associação a doença autossómica recessiva (AR) ou dominante (AD) poliquistica renal. A disfunção ciliar está na génese das alterações encontradas. Foi caracterizada a população seguida numa Unidade de Gastreenterologia Pediátrica e avaliada a apresentação e evolução clínica, realizando-se estudo retrospectivo observacional por consulta de processos clínicos dos doentes em seguimento na Unidade com análise das variáveis demográficas, clínicas, imagiológicas laboratoriais. Foram identificados 10 casos de doença fibro-poliquistica (5 M /5F). A idade média dos doentes é de 7.9 anos (1-17). Cinco apresentam mutação genética identificada, 2 têm o estudo em curso. Três doentes apresentam fibrose hepática congénita isolada. Sete apresentam doenças poliquisticas renais (6 AR, 1 AD), todos com manifestações hepáticas, dos quais 1 com doença fibroquistica hepática, 2 com variante de Caroli. A maioria (8/10) apresentam hepatoesplenomeglia e hipertensão portal, tendo todos realizado endoscopia digestiva, 5 dos quais apresentado varizes. Nenhum teve hemorragia digestiva. Todos têm função hepática mantida. Um doente apresentou colangites de repetição. Um doente colocou TIPS(trans hepatic portossystemic shunt). Dos doentes com manifestações hepatorreais, 4 apresentavam alterações renais prenatais e, no período neonatal, 4 apresentavam nefromegalia, 4 HTA e 2 insuficiência renal, apenas 1 hepatomegalia e, actualmente, 6 apresentam HTA e 5 insuficiência renal, nenhum fazendo terapêutica de substituição renal. Na nossa casuística predomina a doença poliquistica hepatorenal AR. A apresentação tende a ser precoce e com atingimento renal. No seguimento surgem manifestações hepáticas da doença, traduzidas em hipertensão portal (com ou sem varizes) e complicações infecciosas, cujo controlo permite, do ponto de vista hepático, melhoria prognóstica.

Unidade de Gastreenterologia e Hepatologia Pediátrica Hospital de Dona Estefânia Centro Hospitalar de Lisboa Central