

Doença Renal Policística, Diagnóstico Pré-Natal: Relato de Caso

Larissa Yurie Rezende Tanimitsu¹; Sam'la Helou Aly Abreu¹; Ester Faustino Porfírio Nobre¹;
Lucas Vieira de Jesus Cláudio¹; Guilherme Antonio Caixeta Issa¹; Danilo Silva Almeida²

1. Discente do curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.
2. Docente curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

RESUMO: Os principais tipos de doenças císticas renais são Rim Displásico Multicístico, Rim Policístico Autossômico Dominante e Rim Policístico Autossômico Recessivo. As duas últimas afecções renais derivam de mutações genéticas enquanto a primeira não é desencadeada por heranças genéticas. Esses diferentes tipos de anomalias renais podem ser acompanhados de outros distúrbios no sistema urinário ou malformações nos demais tecidos e órgãos do organismo humano, especialmente o coração, fígado e pulmões. O presente relato de caso visou a analisar a evolução perinatal de feto portador de malformações do trato urinário. As informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário do paciente e revisão de literatura. As malformações do trato urinário são um dos tipos mais comuns de alterações estruturais encontradas durante o pré-natal. As uropatias obstrutivas aparecem com mais frequência que as malformações renais, no entanto, as anormalidades renais císticas sobrevivem em um a cada mil nascimentos. O diagnóstico das doenças renais císticas deve ser feito de maneira precoce e essas devem ser acompanhadas de perto devido às sérias complicações que costumam acompanhá-las. Constata-se que as alterações renais do trato urinário podem ser acompanhadas de outras malformações e distúrbios no desenvolvimento de outras estruturas e sistemas do organismo. Essas anomalias renais são identificadas primeiramente à ultrassonografia (USG) pré-natal e suas causas são multifatoriais, sendo de fácil involução. No entanto, necessitam de acompanhamento pré-natal rigoroso tendo em vista que podem levar à insuficiência crônica e à falência renal na infância.

Palavras-chave:

Rim Displásico Multicístico.
Alterações Renais Fetais.
Anormalidades Urogenitais.

INTRODUÇÃO

As doenças císticas renais caracterizam-se pela presença de um ou vários cistos, os quais consistem em lesões benignas presentes dentro de pequenas cavidades contendo líquido seroso (MELIT et al., 2019). As principais doenças policísticas renais neonatais são: o Rim Displásico Multicístico, o Rim Policístico Autossômico Dominante e o Rim Policístico Autossômico Recessivo. As duas últimas derivam de mutações genéticas, enquanto a primeira não apresenta sua etiologia vinculada à herança genética (KHARE et al., 2017).

As doenças policísticas renais neonatais de herança genética derivam de mutações de genes relacionados ao desenvolvimento dos cílios do epitélio tubular, resultando em degeneração cística difusa do mesmo e, conseqüentemente, em cistos múltiplos de diâmetros diversos (MELIT et al., 2019). Por sua vez, a doença do Rim Displásico Multicístico pode estar vinculada a falhas na diferenciação dos metanérfrons e das células epiteliais dos botões ureterais (JI; DONG, 2018). Essas falhas podem ser influenciadas por fatores como teratógenos, infecções intrauterinas ou obstrução ao fluxo urinário (KHARE et al., 2017).

Essas lesões dos rins são identificadas primeiramente na USG pré-natal, especialmente a doença do Rim Displásico Multicístico. Entretanto, há crescentes evidências acerca da acurácia diagnóstica no uso da ressonância magnética nesses casos, a qual permite diferenciar os tipos de anomalias renais entre si, fato que possibilita identificar suas alterações em condições que geralmente atrapalham a observação dessas variações da morfologia renal, como a obesidade materna, presença de oligoidrâmnio entre outras (JI; DONG, 2018).

Além disso, as doenças renais policísticas neonatais podem estar associadas a outros distúrbios no desenvolvimento do sistema urinário, como ectasia ureteral, estenose ureterovesical, ureteroceles, valvas ureterais, refluxo vesicoureteral, agenesia renal e hidronefrose (BALASUNDARAM et al., 2018; JI; DONG, 2018).

Quando essas anomalias acontecem em ambos os rins, elas podem associar-se ao desenvolvimento de oligoidrâmnio. Anomalias renais, especialmente Rim Displásico Multicístico, também podem ser acompanhadas de outras malformações e distúrbios do desenvolvimento de outras estruturas e sistemas do organismo, como fenda palatina, fenda labial, artéria umbilical única, deformações cardíacas, hipoplasia pulmonar, etc (JI; DONG, 2018). Em alguns fenótipos mais graves da doença do Rim Autossômico Recessivo, podem ser encontradas alterações hepáticas; além disso, os neonatos que sofrem dessa doença renal podem desenvolver hipertensão arterial logo no primeiro mês de vida e apresentam risco aumentado para hipertensão portal, devido à natureza de algumas alterações hepáticas (MELIT et al., 2019).

Caso sejam encontradas malformações em outros órgãos e sistemas acompanhando as alterações renais, o prognóstico é determinado pelo grau de comprometimento oferecido pelas demais alterações encontradas no organismo do feto ou do neonato (JI; DONG, 2018).

As doenças renais diferem quanto ao período em que geralmente ocorre seu diagnóstico e quanto ao seu prognóstico. O Rim Displásico Multicístico comumente é identificado durante o pré-natal, tendo seu diagnóstico sido intensificado ao longo dos últimos anos, em vista da adoção da USG de 2º trimestre de rotina (BALASUNDARAM et al., 2018). A doença do Rim Autossômico Recessivo é diagnosticada durante o pré-natal, ou mesmo pouco depois do nascimento. Por outro lado, o Rim Autossômico Dominante é, em geral, diagnosticado na idade adulta.

O Rim Autossômico Recessivo tem prognóstico muito grave, a ponto de apresentar taxa de mortalidade neonatal de 30% (MELIT et al., 2019). De outro modo, o Rim Autossômico Dominante e o Rim Displásico Multicístico são condições de maior benignidade em comparação com o distúrbio citado anteriormente (BALASUNDARAM et al., 2018; MELIT et al., 2019). Além do tipo de anomalia renal congênita que acomete o feto e o recém-nascido, outros fatores são determinantes quanto ao prognóstico, como a presença de malformações em outros órgãos e tecidos, ocorrência de oligodrâmnio ou anidrâmnio (BALASUNDARAM et al., 2018).

Desse modo, o objetivo desse relato foi relatar o caso de um lactente de que apresentou alterações ultrassonográficas em um dos rins durante o terceiro trimestre da gestação sugestivas de doença renal policística.

RELATO DO CASO

Anamnese

Paciente sexo feminino, com idade gestacional de 23 semanas e Data da Última Menstruação (DUM) 11/08/2019, durante consulta de pré-natal com obstetra, em janeiro de 2020, teve USG morfológico indicado. Até o momento não havia suspeitas, o exame foi indicado apenas como acompanhamento de rotina de pré-natal.

Exame de rotina

Foi solicitado pelo obstetra exame USG morfológico. O exame solicitado foi realizado em janeiro de 2020 e apresentou presença de hidronefrose moderada à esquerda medindo 1,1cm em lojas renais do feto do sexo masculino. Não foram observadas alterações no líquido amniótico do tipo oligoâmnio e na translucência nucal.

Hipótese diagnóstica

Foi concluído a partir do USG morfológico que a paciente está com gravidez tópica única de 23 semanas e 4 dias. A biometria e relações biométricas normais. Não há presença de alterações cromossômicas. Foi identificada presença de hidronefrose à esquerda no feto.

Exames subsidiários

Foi realizado segundo exame de USG obstétrico acima de 14 semanas, indicado como rotina para acompanhar o feto. O exame pedido pelo obstetra, foi realizado em março de 2020 e mostrou o rim esquerdo do feto aumentado de volume, apresentando múltiplas imagens anecóicas, medindo 2,3 x 2,4cm. Neste momento, a paciente estava com gravidez tópica, única, de 33 semanas e 4 dias e o feto com rim esquerdo multicístico.

Também foi realizado terceiro exame de USG obstétrico acima de 14 semanas em maio de 2020 (figura 1), não foram apresentadas modificações em relação ao segundo exame, a gestante apresentava gravidez tópica, única, de 37 semanas e 4 dias. Após o nascimento do feto, ocorrido no dia 09/05/2020, ao completar 1 mês de vida, foi realizado USG do aparelho urinário masculino, neste exame, foi verificado ainda a presença do rim esquerdo multicístico com múltiplas imagens anecóicas medindo 3cm no terço inferior. Além do USG do aparelho urinário masculino, foi pedido exame de urina, em que foi percebido ureia 18mg/dl (VR: 15-38mg/dl), creatinina 0,33mg/dl (VR: 0,70-1,30mg/dl), Transaminase oxalacética-TGO 47 U/L (VR: 15-37 U/L) e Transaminase pirúvica TGP 56 U/L (VR: 14-59 U/L).



Figura 1: exame de ultrassonografia obstétrica acima de 14 semanas – maio de 2020

Prognóstico e acompanhamento

Durante toda a gestação, o rim esquerdo multicístico do feto se manteve sem alterações e não trouxe repercussões importantes que afetassem a saúde da mãe ou do próprio feto. O acompanhamento psicológico da mãe foi fundamental para que a gestação seguisse em seus padrões normais. Atualmente, o bebê está sendo acompanhado e monitorado pela pediatra.

DISCUSSÃO

As anomalias congênitas do trato urinário superior implicam modificações morfofuncionais com espectro clínico variável, desde manifestações assintomáticas até falência renal e incompatibilidade com a vida. As malformações do trato urinário fetal correspondem a aproximadamente um terço do total das anomalias estruturais diagnosticáveis durante o pré-natal. Dentre elas, as uropatias obstrutivas são as mais frequentes, enquanto as malformações renais císticas correspondem a 1 a cada 1.000 nascimentos (PERALTA, et al., 2009).

Entre as malformações renais císticas congênitas, o rim displásico multicístico é a mais comum em crianças, sendo diagnosticado ainda intraútero por meio da USG fetal (SUAREZ et al., 2019). No caso relatado, o paciente se encaixa nesse perfil, visto que a hipótese diagnóstica da patogenia foi obtida com 33 semanas de gestação.

As malformações do trato urinário representam uma parte significativa das alterações renais fetais, e um exemplo concreto desse fato é o caso do setor de Medicina Fetal da Faculdade de Medicina de Botucatu (UNESP), em que 16% das alterações fetais eram relacionadas a malformações. Nesse sentido, com o desenvolvimento da USG obstétrica e de estudos experimentais que elucidaram os achados ultrassonográficos, as disfunções renais fetais são de fácil involução. Entretanto, tais anomalias devem receber uma atenção especial, tendo em vista que são responsáveis por grande parte das alterações que levam à insuficiência crônica e à falência renal na infância (MACEDO et al., 2003).

Na maioria dos casos a doença renal policística é um acometimento genético autossômico dominante com presença de cistos renais. Nesta doença, pode haver algumas complicações como: perda da função renal, cistos hepáticos, aneurisma cerebral e doenças cardiovasculares (AYUB et al., 2017). Diante da gravidade das possíveis complicações, associada a alta incidência de uropatias no sexo masculino (67%), o acompanhamento do paciente foi redobrado desde a primeira USG (MACEDO et al., 2003).

O rim displásico multicístico (RMD) é a segunda causa mais comum de massa abdominal no neonato após a hidronefrose. No caso observado, a primeira hipótese diagnóstica foi a hidronefrose moderada à esquerda, detectada na USG morfológica quando o paciente apresentava 23 semanas gestacionais. No entanto, na USG obstétrica, feita com 33 e com 37 semanas de gestação, a hipótese diagnóstica foi rim esquerdo multicístico. E essa hipótese foi confirmada quando o paciente nasceu e fez um exame ecográfico com 1 mês de vida. Observa-se que a forma unilateral do RMD acomete principalmente o rim esquerdo e apresenta maior incidência no sexo masculino, como foi o caso do paciente, enquanto a forma bilateral é incompatível com vida e tem maior incidência no sexo feminino (MELLO, 2015).

Tendo em vista que o RMD é uma condição derivada de mutações genéticas, deve-se observar se há outras manifestações de mutações genéticas. Para isso, foi realizada uma observação da translucência nucal do paciente durante o USG morfológico, a fim de descartar a possibilidade de outros tipos

de mutações, como a Trissomia do Cromossomo 21, do Cromossomo 13 ou do Cromossomo 18, nas quais há mutações cromossômicas que podem ser identificadas na USG, principalmente a Trissomia do Cromossomo 21 (Síndrome de Down) que é a mais prevalente dentre essas três (EMER et. al., 2015).

Nesse sentido, constatou-se que o paciente não apresentava outras alterações e que poderia, inclusive, nascer de parto normal. Dessa forma, a mãe do paciente optou por esse tipo de parto, o qual ocorreu sem complicações. O paciente continuou sendo acompanhado pela pediatra para um possível tratamento, embora o tratamento para essa patologia rara ainda não seja tão evidente e sejam necessários mais estudos para abordar esse tipo de doença. No entanto, o diagnóstico precoce é fundamental para evitar evoluções mais graves, como a falência renal, por exemplo (SARAIVA et. al., 2016).

CONCLUSÃO

Sabendo das repercussões graves de algumas doenças renais, é fundamental realizar investigações clínicas a fim de identificar a etiologia das alterações morfológicas ultrassonográficas, como foi demonstrado nesse caso. Ademais, o caso permite reforçar a importância do acompanhamento pré-natal para a identificação dessas patologias renais e outras condições determinantes de risco durante a gestação, permitindo o acompanhamento precoce e a prevenção de complicações mais graves que, poderiam ocasionar condições de morbidade ou até de mortalidade. Também deve-se destacar a importância do apoio psicológico profissional que a paciente recebeu no hospital, após o diagnóstico das alterações renais fetais. Esse suporte ajudou a paciente a aceitar melhor a situação e a estimulou a seguir com o acompanhamento pré-natal regularmente. O caso relatado se destaca pelo desfecho bem sucedido da gravidez e sem complicações graves durante a gestação, permitindo o parto normal de um recém-nascido a termo, ao contrário de outros casos de RMD, que podem apresentar evolução e resultados mais graves. No entanto, é válido inferir que a pesquisa científica sobre o assunto deve ser ampliada, com a promoção de mais estudos e investigações para expandir o entendimento acerca das afecções renais fetais. O presente estudo foi submetido ao comitê de ética em pesquisa CEP/UniEVANGÉLICA, seguindo a carta circular 166/2018).

REFERÊNCIAS

AYUB, N.E.C. et al. Rim em ferradura em paciente com doença renal policística: relato de caso. **Arquivo em Ciências de Saúde**, v. 24, n. 2, p. 06-08, 2017.

BALASUNDARAM, M. et al. Predictors of poor neonatal outcomes in prenatally diagnosed multicystic dysplastic kidney disease. **Journal of Perinatology**, v. 38, n. 6, p. 658-664, 2018.

JI, H.; DONG, S.Z. Magnetic resonance imaging for evaluation of foetal multicystic dysplastic kidney. **European Journal of Radiology**, v. 108, p. 128-132, 2018.

KHARE, A. et al. Neonatal renal cystic diseases. **The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine**, v. 31, n. 21, p. 2923-2929, 2018.

MACEDO, M.L.S. et al. Resultado Perinatal de Fetos Com Malformações do Trato Urinário. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 25, n.10, p. 725-730, 2003.

MELIT, L.E. et al. Neonatal polycystic kidney disease, a potential life-threatening condition at this age: A case report. **Medicine**, v. 98, n. 44, p. 01-05, 2019.

PERALTA, C.F.A. et al. Uropatias obstrutivas bilaterais fetais: sinais ultrassonográficos durante a gravidez e evolução pós-natal. **Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia**, v. 31, n. 11, p. 540-546, 2009.

SARAIVA LM, et al., Doença renal policística: relato de caso e revisão de literatura. **Residência Pediátrica**, v. 6, n. 3, p. 152-154, 2016.

SUAREZ, M.L.G. et al. Renal Disorders in Pregnancy: Core Curriculum 2019. **American Journal of Kidney Diseases**, v. 73, n. 1, p. 119-130, 2019.