

DOENÇA RENAL POLICÍSTICA AUTOSSÔMICA RECESSIVA ASSOCIADA A FIBROSE HEPÁTICA CONGÊNITA

Gastrointestinal e Urorradiologia

DADOS DO CASO

Autores: Camila Batista Mascena Nogueira - Fund. Hospital. da agroindústria do açúcar e do álcool de Alagoas - AngioNeuro - Departamento de radiologia - Maceió – (AL) – E-mail: camilamascena@icloud.com

Beatriz Albuquerque Oliveira - Fund. Hospital. da agroindústria do açúcar e do álcool de Alagoas – AngioNeuro - Departamento de radiologia - Maceió – (AL)

Lucas Novais Bomfim - Fund. Hospital. da agroindústria do açúcar e do álcool de Alagoas – AngioNeuro - Departamento de radiologia - Maceió – (AL)

Vinicius Albuquerque Oliveira – Centro Universitário Cesmac, Medicina - Maceió – (AL)

Autor correspondente: Camila Batista Mascena Nogueira - Fund. Hospital. da agroindústria do açúcar e do álcool de Alagoas - AngioNeuro - Departamento de radiologia - Maceió – (AL) – E-mail: camilamascena@icloud.com

Palavras-Chave: Rim Policístico Autossômico, Recessivo, Ductos Biliares Intra-hepáticos e Hipertensão Portal não Cirrótica Idiopática.

URL: <https://brad.org.br/article/4450/pt-BR/doenca-renal-policistica-autossomica-recessiva-associada-a-fibrose-hepatica-congenita>

DOI: 10.5935/2965-1980.2024v3e20240054

RESUMO

A doença renal policística autossômica recessiva (DRPAR) é o tipo mais comum de doença cística transmitida geneticamente, sendo uma importante causa de doença renal crônica em crianças. Este estudo apresenta características imaginológicas de um caso de fibrose hepática congênita associada à DRPAR, visando auxiliar no diagnóstico e tratamento precoce.

HISTÓRICO CLÍNICO:

Paciente do sexo masculino, 15 anos, em investigação etiológica de hepatopatia parenquimatosa crônica, com varizes do esôfago e queixando-se de dor abdominal.

ACHADOS RADIOLÓGICOS:

Na tomografia computadorizada (TC) (Figura 1), observou-se hepatoesplenomegalia, leve dilatação das vias biliares intra-hepáticas e áreas focais irregulares de hipocaptação

pelo contraste endovenoso esparsas no parênquima renal bilateralmente. Na ressonância magnética (RM) de abdome superior com colangiopressão, sem contraste endovenoso (Figuras 2 e 3), evidenciam-se sinais de hepatopatia parenquimatosa crônica, caracterizada por redistribuição volumétrica com hipertrofia do lobo esquerdo, bem como acentuada irregularidade das vias biliares intra e extra-hepáticas, moderada dilatação das vias biliares intra-hepáticas, além de rins de dimensões aumentadas, com parênquima heterogêneo, devido a presença de múltiplas diminutas imagens císticas. Observou-se, ainda, esplenomegalia e circulação colateral periesplênica, que pode estar relacionado a hipertensão portal.

DISCURSÃO:

A DRPAR tem incidência estimada em 1/20.000 nascidos vivos e é uma importante causa de DRC em crianças [1]. Está

associada a variantes patogênicas no gene PKHD1, que codifica uma proteína transmembrana conhecida como fibrocistina, expressa nos rins e com expressão transcrita mais baixa no pâncreas e ductos biliares [2]. Clinicamente, a DRPAR varia desde formas graves com início durante a gravidez até casos clinicamente silenciosos na vida adulta, com predominância de sintomas relacionados ao fígado em casos de início tardio [3]. Embora os sinais de envolvimento hepático geralmente não sejam detectáveis durante a gravidez, há relatos na literatura sobre a síndrome de Caroli diagnosticada no pré-natal [4]. A maioria dos casos com manifestações renais são identificados no final da gravidez ou no nascimento [5]. O diagnóstico pré-natal é possível durante a ultrassonografia (USG) do segundo ou terceiro trimestre. A aparência clássica da DRPAR na USG são rins aumentados bilateralmente, com ecogenicidade parenquimatosa heterogênea, apresentando padrão sal e pimenta devido a múltiplos cistos minúsculos. Na RM, observam-se rins aumentados com hipersinal em T2 [1]. As manifestações hepáticas estão invariavelmente presentes em todos os pacientes. A disgenesia biliar (com fibrose periportal associada) resulta em fibrose hepática congênita (ICC) ou dilatação dos ductos biliares intra-hepáticos [4]. Os sinais clínicos e radiológicos de envolvimento hepático dependem do

tempo, manifestando-se mais tarde na vida. A fibrose hepática é progressiva, levando ao desenvolvimento de hipertensão portal e suas consequências em até 70% dos casos [3]. O reconhecimento precoce das características imaginológicas da DRPAR e da fibrose hepática congênita, assim como sua associação pelos radiologistas, é de fundamental importância, impactando significativamente o prognóstico e permitindo um tratamento multiespecializado centrado no controle das complicações sistêmicas [2].

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- Doença Renal Policística Autossômica Dominante;
- Síndrome de Beckwith-Wiedemann.

O QUE APRENDI COM ESSE CASO

A DRPAR é um desafio diagnóstico que, através desse caso, permitiu a identificação dos achados imagiológicos por meio de TC e RM, relacionados às consequências de hepatopatia parenquimatosa, hipertensão portal e doença policística. O reconhecimento precoce das características imaginológicas tem fundamental importância, impactando significativamente o prognóstico e permitindo um tratamento multiespecializado centrado no controle das complicações sistêmicas.

REFERÊNCIAS

1. Wicher D, Obrycki L, Jankowska I. Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease: The Clinical Aspects and Diagnostic Challenges. *J Pediatr Genet*. 2021; 10:1–8.
2. Bergmann C. ARPKD and early manifestations of ADPKD: the original polycystic kidney disease and phenocopies. *Pediatr Nephrol*. 2015;30(1):15–30.
3. Scarioti V, Oliveira L, Mattiello A, Gomes N. A teenage patient with autosomal recessive polycystic kidney disease, a splenorenal shunt, and congenital hepatic fibrosis: a case report. *Brazilian Journal of Nephrology*. 2019;41(2):300–3.
4. Masyuk AI, Masyuk TV, LaRusso NF. Cholangiocyte primary cilia in liver health and disease. *Dev Dyn*. 2008;237(8):2007–12.
5. Veland IR, Awan A, Pedersen LB, Yoder BK, Christensen ST. Primary cilia and signaling pathways in mammalian development, health and disease. *Nephron Physiol*. 2009;111(3):39–53.

IMAGENS

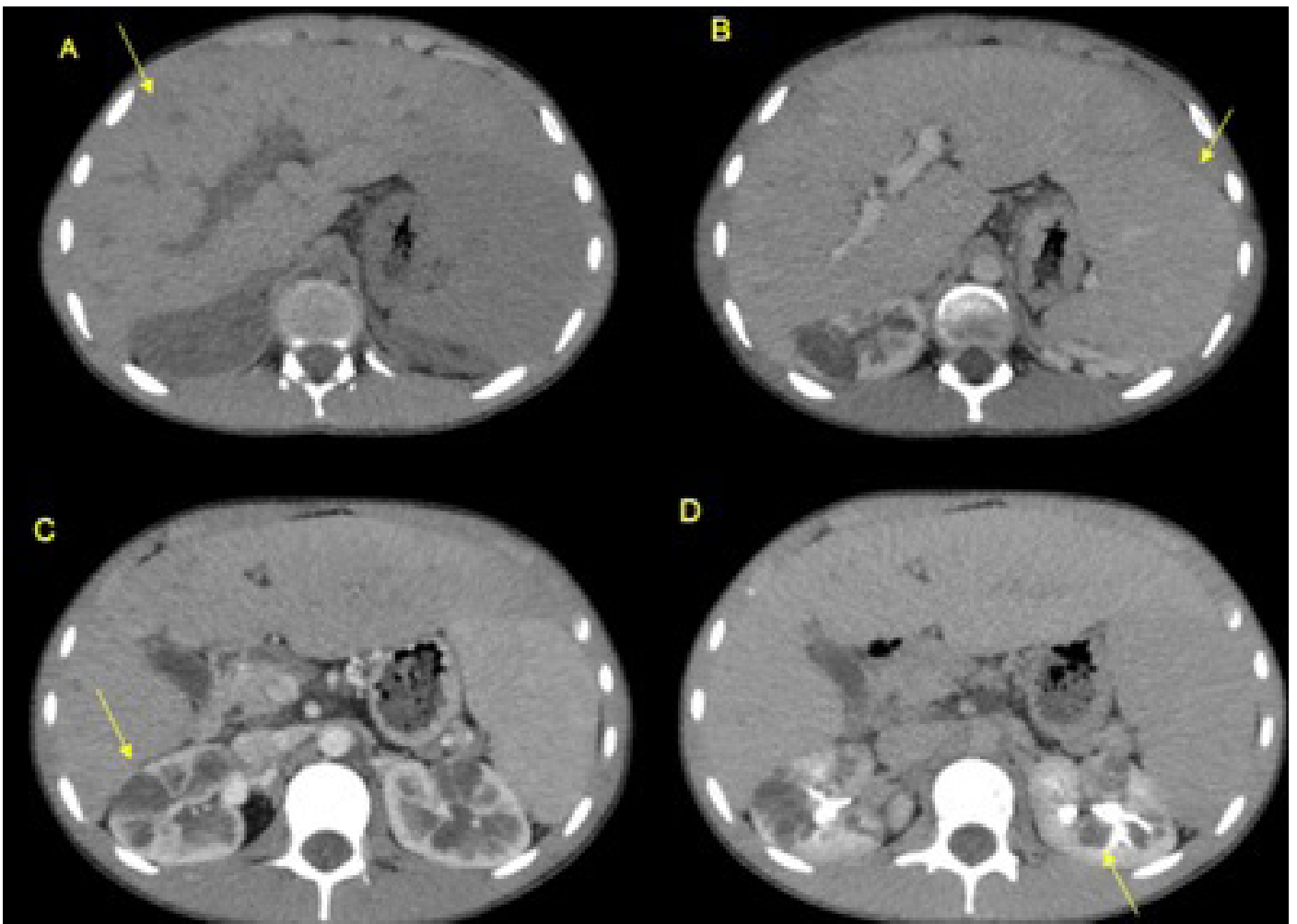


Figura 1: TC de abdome no corte axial sem contraste em (A) e com contraste endovenoso nas fases portal (B e C) e tardia (D) mostrando a leve dilatação das vias biliares intra-hepáticas (seta em A), a hepatoesplenomegalia (seta em B) e as áreas irregulares hipocaptantes esparsas no parênquima renal bilateralmente (setas em C e D).

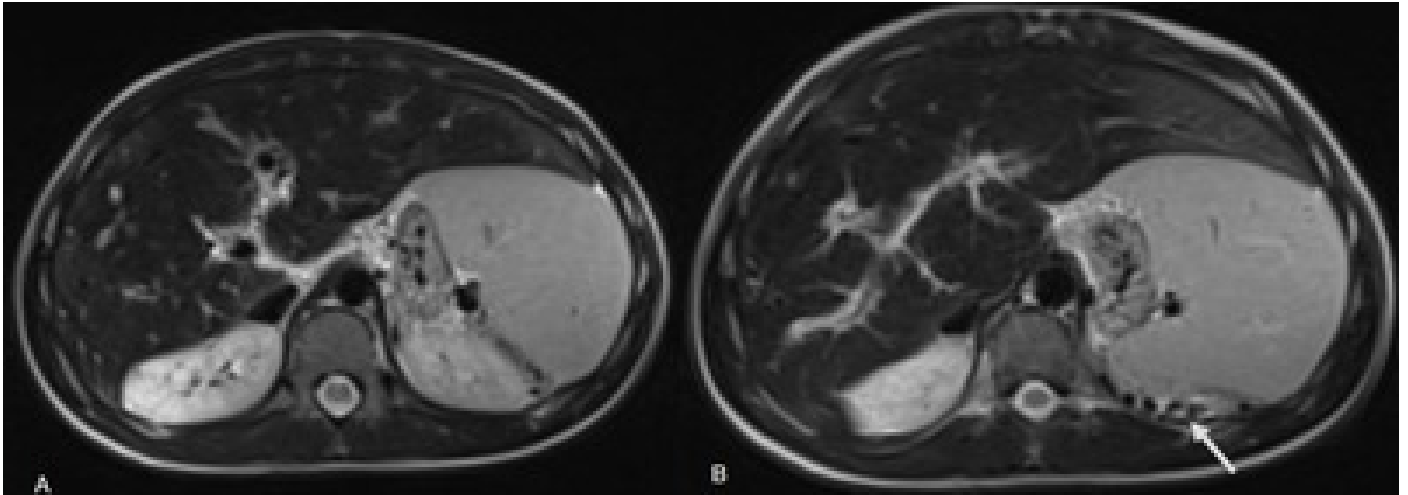


Figura 2: RM do abdome superior no plano axial, seqüências ponderadas em T2 (A e B) evidenciando sinais de hepatopatia parenquimatosa, hepatoesplenomegalia e moderada dilatação das vias biliares intra-hepáticas, bem como circulação colateral peri-esplênica (seta).



Figura 3: Colangio-RM (A) e RM do abdome superior (B e C), no plano coronal, seqüências ponderadas em T2, evidenciando a irregularidade das vias biliares intra e extra-hepáticas, com indefinição do ducto hepático comum (seta em A), bem como rins de dimensões aumentadas, com parênquima heterogêneo, devido a presença de múltiplas diminutas imagens císticas e esplenomegalia.