

*Abstract Nº PO-SAB-50*

**ESCLEROSE TUBEROSA: UMA CAUSA RARA DE DOENÇA RENAL TERMINAL**

Rita Abrantes ( 1 ); Paulo Santos ( 1 ); Patrícia Barreto ( 1 ); Ana Vila Lobos ( 1 );

( 1 ) - Centro Hospitalar Médio Tejo, Serviço de Nefrologia, Torres Novas, Portugal;

A Esclerose Tuberosa (TSC) é uma doença autossómica dominante resultante de mutações nos genes TSC1 ou TSC2 que codificam as proteínas tuberina e hemartina. A mutação impede a formação do complexo tuberina-hemartina responsável pela inibição do mammalian target of rapamycin (mTOR), um dos principais reguladores do crescimento e proliferação celulares. Consequentemente ocorre diferenciação celular anómala em múltiplos órgãos como sistema nervoso central, pele, coração e rins.

Os autores descrevem o caso clínico de uma doente de 47 anos, leucodérmica, com antecedentes conhecidos de TSC variante c.481 5G>A (com alteração do local de splicing) no intrão 5 do gene TSC2, em heterozigotia, com 5 critérios major e 1 minor; epilepsia e hipertensão arterial. Filho de 15 anos com a mesma mutação identificada. Sem seguimento prévio ou medicação habitual. Admitida em Novembro/2018 por quadro de dispneia com 6 dias de evolução associado a palidez cutânea e polipneia. Analiticamente apresentava hemoglobina de 3,8 g/dL e hematócrito de 11,8%, leucocitose 16,70x10<sup>9</sup>/L e PCR 10,03 mg/dL, creatinina sérica 19,9 mg/dL, ureia sérica 363 mg/dL, hipercaliémia de 6,0 mmol/L, hiponatrémia de 133 mmol/L e acidémia metabólica grave. Exame de urina com macrohematúria. Ecografia renal com múltiplos quistos corticais e faixa líquida subcapsular direita. O estudo tomográfico confirmou a presença de extensas áreas líquidas subcapsulares com compressão do parênquima renal, sugestivas de corresponderem a hematomas subcapsulares. Assumiu-se choque hemorrágico secundário a hemorragia de angiomiolipomas renais. Iniciou técnica contínua de substituição da função renal, suporte aminérgico e transfusional com recuperação da estabilidade hemodinâmica e resolução do quadro de anemia e distúrbios hidro-electrolíticos. Apesar da evolução favorável a doente manteve-se dependente de hemodiálise, encontrando-se atualmente em programa regular, sem novas intercorrências.

O presente caso descreve uma entidade rara de doença renal que se caracteriza pelo desenvolvimento de diferentes lesões como angiomiolipomas, quistos renais e, menos frequente, carcinoma de células renais. É fundamental a identificação e monitorização da progressão das lesões renais na TSC uma vez que atingimento renal ocorre em 50-60% dos casos e pode evoluir para doença renal terminal, que representa a 2º principal causa de morte na TSC.