

# Reunião da Sociedade Portuguesa de Nefrologia Pediátrica

Livro de Resumos  
2 e 3 de outubro de 2025



SPNP  
Sociedade Portuguesa  
de Nefrologia Pediátrica

# PORTO REUNIÃO ANUAL

## 2 E 3 SOCIEDADE PORTUGUESA

### OUT DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA

#### MUSEU NACIONAL SOARES DOS REIS

## 2 DE OUTUBRO

### 14:00 | ABERTURA DO CONGRESSO

### 14:15 | MESA-REDONDA

#### IMUNO-NEFROLOGIA

Moderação: Conceição Mota,  
Josefina Santos e Clara Gomes

#### Nefropatia IGA: Novas terapêuticas

Telma Francisco

#### Vasculite ANCA: Eficácia e segurança de novas modalidades terapêuticas

Patrícia Costa Reis

### 15:15 | CONFERÊNCIA PLENÁRIA

#### New Insights in Treating Children with Nephrotic Syndrome

Moderação: Ana Teixeira e Patrícia Costa Reis

Palestrante: Jun Oh

### 16:00 | COMUNICAÇÕES ORAIS

Moderação: Célia Madalena e Carolina Cordinhã

### 16:30 | COFFEE BREAK

### 17:00 | MESA-REDONDA

#### HIPERTENSÃO E DOENÇA CARDIOVASCULAR

Moderação: Maria Sameiro Faria e Luísa Lobato

#### Hipertensão arterial em idade pediátrica: desafios clínicos e oportunidades

Liane Correia-Costa

#### Terapêuticas modificadoras de prognóstico no contínuo reno-cardiovascular

Pedro Von Hafe

### 18:00 | ASSEMBLEIA GERAL SPNP

Moderação: Conceição Mota

### 20:30 | JANTAR E ENTREGA DE PRÉMIOS

## 3 DE OUTUBRO

### 08:30 | CONFERÊNCIA PLENÁRIA

#### O Essencial das Guidelines de Nefrologia Pediátrica 2024 /5

Moderação: Carmen do Carmo e José Eduardo Esteves  
Palestrantes: Catarina Neves e Luís Salazar

### 09:15 | MESA-REDONDA

#### LITÍASE

Moderação: Teresa Costa, Armando Reis e Ana Teixeira

#### A perspectiva do Nefrologista

João Luis Barreira

#### A perspectiva do Urologista

André Marques Pinto

### 10:15 | COFFEE BREAK

### 10:45 | SIMPÓSIO ALEXION

#### A minha experiência com Ravulizumab na SHUa em idade pediátrica

Moderação: Josefina Santos

Palestrante: Alvaro Madrid

### 11:30 | GRUPOS DE TRABALHO DA SPNP

Moderação: Gisela Neto, Paula Matos e Helena Pinto.

#### Lesão Renal Aguda Pediátrica: Novas fronteiras no diagnóstico e prognóstico

Sara Mosca

#### Infeção do trato urinário na criança

#### Controvérsias e consensos

Célia Madalena

#### Nefrologia Pediátrica na comunidade

Carolina Cordinhã

### 12:30 | REGISTOS DA SPNP

Moderação: Maria Sameiro Faria, Margarida Abranches e João Luis Barreira

#### Registo das Biópsias Renais

Carmen do Carmo

#### Registo da Doença Renal Crónica

Gisela Neto

#### Registo do Tratamento Substitutivo da Função Renal

Liliana Rocha

### 13:00 | ALMOÇO

### 14:00 | MINI-ORAIS & POSTERS

Moderação: Catarina Neves, Liane Costa, Maria João Borges e Paula Nunes

### 15:30 | SESSÃO YPNN

#### Young Pediatric Nephrology Network

Moderação: Telma Francisco e Liliana Rocha

Palestrante: Rute Baeta Baptista

### 15:50 | ENCERRAMENTO



# PORTO REUNIÃO ANUAL 2 E 3 SOCIEDADE PORTUGUESA OUT DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA MUSEU NACIONAL SOARES DOS REIS

## SPONSORS

---



## CIENTIFIC SPONSORS

---



# Oradores

Álvaro Madrid

Hospital Materno Infantil Sant Joan de Déu, Barcelona

André Marques Pinto

ULS Santo António, Porto

Carmen do Carmo

ULS Coimbra

Carolina Cordinhã

ULS Coimbra

Catarina Neves

ULS Coimbra

Célia Madalena

ULS Póvoa de Varzim/Vila do Conde

Gisela Neto

ULS São José, Lisboa

João Luis Barreira

ULS São João, Porto

Jun Oh

University Medical Centre Hamburg-Eppendorf (UKE), Germany

Liane Correia-Costa

ULS Santo António, Porto

Liliana Rocha

ULS Santo António, Porto

Luis Salazar

ULS Santo António, Porto

Patricia Costa Reis

ULS Santa Maria, Lisboa | Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa | Gulbenkian Institute for Molecular Medicine

Pedro Von Hafe

ULS São João, Porto

Rute Baeta Baptista

ULS São José, Lisboa | Nova Medical School Universidade Nova de Lisboa

Sara Mosca

ULS Santo António, Porto

Telma Francisco

ULS São José, Lisboa | Centro Clínico Académico de Lisboa

# Moderadores

Ana Teixeira

ULS Santo António, Porto

Armando Reis

ULS Santo António, Porto

Clara Gomes

ULS Coimbra

Conceição Mota

ULS Santo António, Porto

Helena Pinto

ULS São João, Porto

José Eduardo Esteves

ULS Saúde de Santa Maria, Lisboa

Josefina Santos

ULS Santo António, Porto | ICBAS Universidade do Porto

Luísa Lobato

ULS Santo António, Porto | Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto; Unidade Multidisciplinar de Investigação Biomédicas/ICBAS, Universidade do Porto

Margarida Abranches

ULS São José, Lisboa

Maria João Borges

Serviço de Saúde da RAM, EPERAM, Hospital Dr. Nélio Mendonça

Maria Sameiro Faria

ULS Santo António, Porto

Paula Matos

ULS Santo António, Porto

Paula Nunes

ULS Lisboa Ocidental

Teresa Costa

ULS Santo António, Porto



## Índice

CO01 - NEFROTOXICIDADE EM PEDIATRIA: O QUE REALMENTE SABEMOS.....	7
CO02 - LÚPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO JUVENIL: PREDITORES DE NEFRITE LÚPICA.....	8
CO03 - SÍNDROME DE GENES CONTÍGUOS: EXPRESSÃO RENAL EM IDADE PEDIÁTRICA.....	9
CO04 - FATORES PREDITIVOS DE LESÃO RENAL AGUDA NEONATAL EM RECÉM-NASCIDOS <32 SEMANAS – UMA DÉCADA DE EXPERIÊNCIA ..	10
MO01 - ANIMAIS DE ESTIMAÇÃO E O SEU IMPACTO EMOCIONAL E NO COMPORTAMENTO EM TRANSPLANTADOS RENAI PEDIÁTRICOS – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA .....	12
MO02 - SÍNDROME DE GITELMAN EM IDADE PEDIÁTRICA: UM PERCURSO DIAGNÓSTICO DESAFIANTE.....	13
MO03 - ESTUDO COMPARATIVO EM RECETORES PEDIÁTRICOS DE TRANSPLANTE RENAL: IMPACTO DA MODALIDADE DE DIÁLISE PRÉ-TRANSPLANTE E DA DOENÇA RENAL PRIMÁRIA NOS DESFECHOS RENAI E METABÓLICOS PÓS-TRANSPLANTE .....	14
MO04 - A SUSPEITA CLÍNICA COMO PILAR: FENOTIPAGEM DETALHADA E REAVALIAÇÃO GENÉTICA.....	15
MO05 - WT1 E SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO: PROGRESSÃO RÁPIDA PARA DOENÇA RENAL TERMINAL .....	16
MO06 - FREQUÊNCIA DE VARIANTES GENÉTICAS ASSOCIADAS À SÍNDROME DE ALPORT EM CRIANÇAS A ADOLESCENTES COM HEMATÚRIA MICROSCÓPICA PERSISTENTE - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO .....	17
MO07 - SÍNDROME NEFRÓTICA CORTICORRESISTENTE – O VERDADEIRO DESAFIO TERAPÊUTICO.....	18
MO08 - SÍNDROME HEMOLÍTICA-URÊMICA EM IDADE PEDIÁTRICA: RELATO DE CASO E DESAFIOS NA ABORDAGEM .....	19
MO09 - ACESSO À TERAPÊUTICA DE SUBSTITUIÇÃO RENAL PEDIÁTRICA EM ANGOLA: BARREIRAS, OPORTUNIDADES E CAMINHOS PARA O FUTURO.....	20
MO10 - SÍNDROME DE ALPORT: O VALOR DA REAVALIAÇÃO DIAGNÓSTICA .....	21
MO11 - PIONEFROSE EM LACTENTE COM INSERÇÃO ECTÓPICA DO URETER: DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO .....	22
MO12 - (2079) - NEFROCALCINOSE NEONATAL E LITÍASE RENAL: ASSOCIAÇÃO DE DUAS ETIOLOGIAS RARAS (CASO CLÍNICO) .....	23
PO01 - ESTADO NUTRICIONAL EM CRIANÇAS COM DOENÇA RENAL CRÓNICA NO HOSPITAL PEDIÁTRICO DAVID BERNARDINO .....	25
PO02 - NEFRITE LÚPICA CLASSE IV COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DO LÚPUS ERITEMATOSO SISTÉMICO JUVENIL .....	26
PO03 - INFEÇÃO DO TRATO URINÁRIO POR RAOULTELLA PLANTICOLA: UM AGENTE RARO EM IDADE PEDIÁTRICA.....	27
PO04 - LITÍASE URINÁRIA EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA CASUÍSTICA DOS ÚLTIMOS 10 ANOS .....	28
PO05 - EMERGÊNCIA HIPERTENSIVA EM IDADE PEDIÁTRICA: A IMPORTÂNCIA DA AVALIAÇÃO DA PRESSÃO ARTERIAL .....	29
PO06 - (2070) - GLOMERULOESCLEROSE FOCAL SEGMENTAR VARIANTE COLAPSANTE: UMA EVOLUÇÃO INESPERADA FACE À HISTOLOGIA... 30	
PO07 - (2071) - INFEÇÕES DO TRATO URINÁRIO POR AGENTES NÃO ESCHERICHIA COLI EM IDADE PEDIÁTRICA .....	31
PO08 - (2072) - DÉFICE VISUAL EM CRIANÇA COM SÍNDROME NEFRÓTICA: QUAL A RELAÇÃO? .....	32
PO09 - MIELITE AGUDA COM APRESENTAÇÃO ATÍPICA - RELATO DE CASO .....	33
PO10 - LITÍASE CORALIFORME DIREITA EM LACTENTE DE 5 MESES: UM CASO CLÍNICO RARO .....	34
PO11 - INCONTINÊNCIA URINÁRIA DIURNA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE 15 ANOS .....	35
PO12 - (2080) - HIPERTENSÃO ARTERIAL DE DIFÍCIL CONTROLO EM IDADE PEDIÁTRICA: DO NASCIMENTO À ADOLESCÊNCIA.....	36
PO13 - CRESCE - CAMPO DE FÉRIAS EDUCATIVO. EXPERIÊNCIA 2014-2025.....	37

**PORTO REUNIÃO ANUAL**  
**2 E 3** SOCIEDADE PORTUGUESA  
**OUT** DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA  
MUSEU NACIONAL SOARES DOS REIS



# COMUNICAÇÕES

## ORAIS



## CO01 - NEFROTOXICIDADE EM PEDIATRIA: O QUE REALMENTE SABEMOS

Madalena Carvalho<sup>1</sup>; Beatriz Henriques<sup>1</sup>; Margarida Simão<sup>2</sup>; Maria Costa<sup>3</sup>; Madalena Borges<sup>3</sup>; Rute Baeta Baptista<sup>3</sup>; Telma Francisco<sup>3</sup>; Gisela Neto<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca, ULS Amadora-Sintra; 2 - Hospital Dona Estefânia, ULS São-José; 3 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, ULS São-José

### Introdução e Objetivos

A nefrotoxicidade induzida por fármacos constitui uma causa frequente de lesão renal aguda (LRA). A LRA pode ter impacto a longo prazo, aumentando o risco de doença renal crónica e hipertensão arterial.

### Métodos

Com o objetivo de avaliar o nível de conhecimento sobre este tema, realizou-se um estudo observacional, transversal, baseado na aplicação de um questionário dirigido a Médicos Pediatras e a Internos de Formação Específica em Pediatria.

### Resultados

Foram obtidas 136 respostas: 112 (82%) profissionais do sexo feminino e 24 (18%) do sexo masculino. As faixas etárias mais frequentes foram 31-40 anos (35%) e 41-50 anos (27%). Quanto ao local de prática, 69 (51%) trabalha num Hospital nível II, 61 (45%) num Hospital nível III e 6 (4%) em Consultório/Clínica. Relativamente ao país onde exercem: 103 (76%) em Portugal, 28 (21%) nos PALOP e 5 (4%) no Brasil. No que respeita à área de atuação, a maioria dedica-se à Pediatria Geral (56,6%), seguida pelos Cuidados Intensivos Pediátricos e/ou Neonatais (10%) e pela Nefrologia Pediátrica (10%).

De salientar que 86 (63%) dos médicos nunca receberam formação específica sobre nefrotoxicidade. Ainda assim, a maioria, 120 (88%), reconhece que se trata de uma condição frequentemente subvalorizada e subdiagnosticada na prática clínica. O questionário incluía 8 perguntas teóricas. Nas perguntas sobre fatores de risco para nefrotoxicidade, medidas para evitar LRA induzida por fármacos e reconhecimento de fármacos nefrotóxicos, a maioria das respostas foi correta (> 80%). Nas questões relacionadas com a monitorização de fármacos nefrotóxicos, menos de 50% dos profissionais respondeu corretamente às perguntas referentes ao momento recomendado para dosear fármacos nefrotóxicos (vancomicina e gentamicina), objetivo de monitorização de um fármaco em pico e prescrição de aminoglicosídeos em doentes com alteração da função renal (conceito de prescrição por intervalo alargado ou dose intermitente).

### Conclusões

O estudo evidenciou que, embora seja reconhecida a importância e risco da nefrotoxicidade, existem lacunas na formação dos profissionais sobre o tema, essencialmente, na abordagem prática, na prescrição e monitorização de fármacos nefrotóxicos. Consideramos relevante alargar o inquérito a outros profissionais da área da Pediatria e, sobretudo, um maior investimento na formação sobre este tema com o objetivo de prevenir a LRA.

**Palavras-chave:** nefrotoxicidade, lesão renal aguda



## **CO02 - LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO JUVENIL: PREDITORES DE NEFRITE LÚPICA**

Adriano Pereira<sup>1</sup>; Susete Vieira<sup>2</sup>; Joana Lima<sup>2</sup>; Sara Mosca<sup>4</sup>; Sérgio Alves<sup>5</sup>; Liane Correia-Costa<sup>4</sup>; Liliana Rocha<sup>4</sup>; Ana Teixeira<sup>4</sup>; Teresa Costa<sup>4</sup>; Maria Sameiro Faria<sup>4</sup>; Carla Zilhão<sup>5</sup>; Paula Matos<sup>4</sup>; Margarida Guedes<sup>5</sup>; Luís Salazar<sup>4</sup>; Ana Catarina Monteiro<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Médio Ave; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde Santo António (CMIN-ULSSA); 3 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde Santo António (CMIN-ULSSA); 4 - Serviço de Nefrologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde Santo António (CMIN-ULSSA); 5 - Unidade de Reumatologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde Santo António (CMIN-ULSSA)

### **Introdução e Objetivos**

O lúpus eritematoso sistémico juvenil (LESj) tem habitualmente um curso mais severo que em adultos, com cerca de 20-75% dos doentes a desenvolverem nefrite lúpica (NL), sobretudo no 1.º ano após o diagnóstico. A forma de apresentação é variável, não refletindo diretamente a gravidade nem o prognóstico da doença. O diagnóstico precoce é fundamental para reduzir a morbimortalidade associada. Pretendeu-se identificar potenciais fatores determinantes do desenvolvimento de NL, em doentes com diagnóstico de LESj.

### **Métodos**

Análise retrospectiva de doentes com LESj diagnosticado nos últimos 10 anos, em seguimento num centro terciário. Foram considerados diversos fatores sociodemográficos, clínicos e analíticos, para analisar a sua associação com o desenvolvimento de NL. O diagnóstico de NL foi confirmado por biópsia renal ou presumida se proteinúria (>0,5 g/24 horas ou rácio proteínas/creatinina >0,5 g/g), +- hematuria (>= 5 eritrócitos/CGA), cilindros eritrocitários ou alteração da função renal (sem outra causa). A análise estatística foi realizada com recurso a SPSS v28.

### **Resultados**

Foram incluídos 30 doentes, 27 do sexo feminino, com 13 (10-16) anos de idade mediana (percentil 25-75) ao diagnóstico de LESj. As manifestações clínicas mais frequentes foram sintomas constitucionais (63%), artralgias (58%) e eritema malar (53%). Dos 14 (48%) doentes que desenvolveram NL, todos se apresentaram no 1.º mês após o diagnóstico (12 confirmados por biópsia renal, 9 (75%) com doença proliferativa, estadio 3 ou superior). Os doentes com NL apresentavam maior prevalência de úlceras orais, alopecia, valores analíticos superiores de rácio plaquetas/linfócitos, velocidade de sedimentação e Atc anti-dsDNA e valores inferiores de hemoglobina, TFG, C3 e C4. Em modelo multivariado final, ajustado para sexo e idade, apenas os níveis de C3 mantiveram associação independente com NL (OR = 0,940; p = 0,004).

### **Conclusões**

A NL continua a ser uma complicação relevante de LESj. O consumo de C3 destacou-se como marcador independente associado ao risco de envolvimento renal, reforçando o seu valor como biomarcador acessível inicial, em concordância com estudos prévios. No entanto, são necessários estudos longitudinais e multicêntricos, que permitam incluir amostras de maior dimensão, para validação destes resultados.

**Palavras-chave:** Lúpus eritematoso sistémico juvenil, Nefrite lúpica



### **CO03 - SÍNDROME DE GENES CONTÍGUOS: EXPRESSÃO RENAL EM IDADE PEDIÁTRICA.**

Catarina Boto<sup>1</sup>; João Ferreira Simões<sup>1</sup>; Rute Baeta Baptista<sup>1,2</sup>; Telma Francisco<sup>1,2,3</sup>; Mafalda Rebelo<sup>3,4</sup>; Rosário Perry Da Câmara<sup>3</sup>; Ana Isabel Cordeiro<sup>3</sup>; Rita Silva<sup>4</sup>; Gisela Neto<sup>1</sup>

1 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José. Centro Clínico Académico de Lisboa, Lisboa, Portugal.; 2 - NOVA Medical School, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Nova de Lisboa.; 3 - Consulta Multidisciplinar de Doenças Neurocutâneas, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José. Centro Clínico Académico de Lisboa, Lisboa, Portugal.; 4 - Unidade de Neurologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José. Centro Clínico Académico de Lisboa, Lisboa, Portugal.

#### **Introdução e Objetivos**

A Síndrome de Genes Contíguos TSC2/PKD1 (SGC) compreende os casos dos doentes com manifestações simultâneas de Esclerose Tuberosa (ET) e Doença Renal Poliquística Autossómica Dominante (DRPAD), devido a deleções com afeção simultânea dos genes TSC2 e PKD1. Estes doentes apresentam pior prognóstico, com envolvimento renal de início precoce e progressão acelerada. Dada a raridade de casos, a sua evolução natural é ainda pouco conhecida e descrita. O objetivo deste estudo foi descrever a história natural de doentes com SGC em idade pediátrica.

#### **Métodos**

Estudo de série de casos de doentes seguidos em consulta multidisciplinar de doenças neurocutâneas num hospital de nível III por SGC (2014-2025). Foram analisadas as variáveis clínicas e laboratoriais desde o início do seguimento até à transição para consulta de Nefrologia (adultos) ou última consulta de seguimento registada. Analisaram-se especificamente os outcomes renais, nomeadamente hipertensão arterial (HTA), proteinúria, hematuria, dimensão renal, angiomiolipomas (AML) e quistos renais. A evolução do estágio de Doença Renal Crónica (DRC) KDIGO foi avaliada anualmente desde o início do seguimento até ao último registo ou transição.

#### **Resultados**

Incluídos 5 doentes, 4 (80%) do sexo feminino. Idade mediana à data de início de seguimento 5,8 anos (AIQ 7 meses - 7,3 anos) e duração de seguimento mediana 4,4 anos (AIQ 1,9 - 10,0 anos). Todos os doentes iniciaram seguimento por suspeita de ET, tendo tido posteriormente confirmação genética de SGC. Três doentes foram tratados com inibidor do mTOR (2 por AML, 1 por astrocitoma de células gigantes subependimário), por um tempo mediano de 4,4 anos (AIQ 1,9 - 7,5 anos). Dos 2 doentes com AML, após início do inibidor do mTOR, um (20%) apresentou redução das dimensões  $\geq 50\%$  e um aumento das mesmas. Durante o seguimento, um doente (20%) teve 1 episódio de hematuria e um (20%) desenvolveu proteinúria. Dois (40%) desenvolveram HTA, controlada com enalapril. Todos os doentes apresentavam quistos renais bilaterais e revelaram dimensão renal  $> P95$  para a idade ao longo do seguimento (baseado no eixo longitudinal renal). Os 5 doentes apresentaram estágio de DRC 1 em todas as avaliações anuais, tendo um (20%) doente progredido para o estágio G1A2.

#### **Conclusões**

O início de manifestações renais na SGC em idade pediátrica é um fator de mau prognóstico para doença renal a longo prazo. Na presente série de casos, uma percentagem relevante de doentes desenvolveu HTA, proteinúria, hematuria, tendo todos aumento significativo das dimensões renais. São necessários estudos multicêntricos para melhor caracterização da desta entidade rara.

**Palavras-chave: síndrome de genes contíguos, esclerose tuberosa, doença renal poliquística autossómica dominante**



## **CO04 - FATORES PREDITIVOS DE LESÃO RENAL AGUDA NEONATAL EM RECÉM-NASCIDOS <32 SEMANAS – UMA DÉCADA DE EXPERIÊNCIA**

Joana Carvalho Queirós<sup>1</sup>; Sara Coutinho<sup>1</sup>; Luísa Neiva Araújo<sup>2</sup>; Líliliana Teixeira<sup>2</sup>; Alexandra Almeida<sup>2</sup>; Luís Salazar<sup>3</sup>; Sara Mosca<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 2 - Serviço de Neonatologia, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3 - Serviço de Nefrologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António

### **Introdução e Objetivos**

A Lesão Renal Aguda (LRA) é uma complicação frequente e grave, associada a elevada morbimortalidade em recém-nascidos (RN) pré-termo. A identificação precoce de fatores de risco é essencial para estratégias preventivas.

**Objetivo:** Este estudo visou identificar fatores associados à LRA em RN com idade gestacional (IG) <32 semanas, internados numa unidade de cuidados intensivos neonatais de nível III, entre 2014-2024.

### **Métodos**

Estudo retrospectivo, recorrendo à análise dos processos clínicos e à base de dados local do Registo Nacional de RN de Muito Baixo Peso. Foram incluídos os RN com IG <32 semanas que sobreviveram para além das 72h de vida. A LRA foi definida pelos critérios neonatais modificados da KDIGO. A análise estatística foi realizada com SPSS v27, com testes não paramétricos, qui-quadrado e regressão logística. As variáveis contínuas foram descritas como mediana/P25/P75. Foi considerada significância estatística se  $p < 0,05$ .

### **Resultados**

De um total de 717 RN, 69 apresentaram LRA (estadio 1: 50,7%, estadio 2: 49,3%, sem casos no estadio 3). As medianas (P25-P75) da IG e do peso ao nascimento foram, respetivamente, 28,6 (24,9–31,7) semanas e 1130 (850–1400) gramas. A prevalência de LRA foi de 9,6% e atingiu ambos os sexos de igual forma. Na análise univariada a mortalidade foi superior nos casos com LRA e esta entidade associou-se com significância estatística aos seguintes fatores: menor IG, menor peso ao nascimento, necessidade de reanimação ao nascimento e de ventilação invasiva, uso de nefrotóxicos, uso de anti-inflamatórios não esteroides, sépsis precoce, sépsis tardia, síndrome de dificuldade respiratória do RN, pneumotórax, persistência de canal arterial hemodinamicamente significativo, enterocolite necrotizante e perfuração intestinal focal. A gravidade da LRA (estadio 1 vs estadio 2) não mostrou diferença nas variáveis estudadas. A análise por regressão logística confirmou que os doentes com LRA tinham maior necessidade de reanimação ao nascimento (OR=3,95;  $p < 0,001$ ), sépsis tardia (OR=1,22;  $p = 0,001$ ), persistência do canal arterial (OR=1,24;  $p < 0,001$ ) e necessidade de ventilação invasiva (OR=7,42;  $p < 0,001$ ). As medianas (P25-P75) de creatinina e de ureia foram, respetivamente, 1,6 (0,8-3,59) mg/dl e 143 (36,5-362,7) mg/dL, atingindo valores máximos ao 7º dia de vida.

### **Conclusões**

O presente estudo confirmou que, na população estudada, os RN mais vulneráveis no início da sua vida (necessidade de reanimação ao nascer, persistência do canal arterial com significado hemodinâmico, infeção sistémica tardia e necessidade de ventilação invasiva) mostraram ser os mais suscetíveis à LRA. A deteção e o tratamento precoces desta entidade, aliados à prevenção dos fatores de risco associados, são fundamentais para melhorar o prognóstico destes doentes.

**Palavras-chave :** Lesão Renal Aguda, Recém-nascidos, Pré-termo



# Mini

# Comunicações

# Orais



## **MO01 - ANIMAIS DE ESTIMAÇÃO E O SEU IMPACTO EMOCIONAL E NO COMPORTAMENTO EM TRANSPLANTADOS RENAIIS PEDIÁTRICOS – EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO DE REFERÊNCIA**

Teresa Tavares<sup>1</sup>; María Simón<sup>2</sup>; Eduardo Fernández-Jiménez<sup>3</sup>; Ana Mendez Echevarria<sup>4</sup>; Paula Garcia Sanchez<sup>5</sup>; Maria Do Sameiro Faria<sup>6</sup>; Ana Teixeira<sup>6</sup>; Conceição Mota<sup>6</sup>; Teresa Costa<sup>6</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António, Porto, Portugal; 2 - Autonomous University of Madrid, Madrid, Spain; 3 - Department of Psychiatry, La Paz University Hospital, Madrid, Spain; 4 - Pediatric Infectious and Tropical Diseases Department, La Paz University Hospital; 5 - Pediatric Emergency Department, La Paz University Hospital; 6 - Serviço de Nefrologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António

### **Introdução e Objetivos**

O transplante renal (TR), em particular na idade pediátrica, constitui um procedimento complexo, podendo estar associado a hospitalizações frequentes, com consequentes problemas emocionais e comportamentais. Há poucos dados disponíveis acerca do potencial impacto do animal de estimação nesta população. Pretendemos avaliar o impacto emocional e no comportamento do contacto com animal de estimação em crianças e adolescentes submetidos a TR, bem como comparar os nossos resultados com os obtidos em estudo semelhante desenvolvido em 9 centros europeus de transplantação pediátrica.

### **Métodos**

Avaliação demográfica e enquadramento social de doentes pediátricos submetidos a TR. Foi aplicado o questionário de *Strengths and Difficulties* (SDQ) a pais e adolescentes (>11 anos) e avaliados parâmetros de gravidade clínica, atividade física e participação desportiva. Foram avaliadas as mesmas variáveis e usados os mesmos questionários do estudo multicêntrico referido, de que este centro fez parte.

### **Resultados**

Foram incluídos 31 doentes, 19 (61,3%) do sexo masculino, mediana(IIQ) de idade de 15,9 (9,5-17) anos. No estudo multicêntrico foram avaliados 418 doentes, 351 (84%) submetidos a transplante órgão sólido, 244 (58,4%) do sexo masculino, média de idade de 11,1±4,2 anos. 20 (64,5%) viviam com cão e/ou gato vs 182 (43%) no estudo multicêntrico. Verificou-se elevada taxa de pontuações alteradas em todas as sub-escalas do SDQ, sendo os problemas relacionais (29,8%) e emocionais (25,8%) os mais prevalentes no estudo europeu e no nosso centro, respetivamente. No estudo europeu, as crianças mais velhas apresentaram pontuações significativamente mais elevadas relativamente a problemas emocionais e relacionais ( $p<0.001$ ). A presença do animal de estimação associou-se a pontuações de comportamento pro-social mais altas ( $p<0.05$ , ajustado para a gravidade clínica), e, em doentes >12 anos, relacionou-se com menos problemas relacionais ( $p<0.05$ ). No nosso centro, ter animal de estimação associou-se a menor taxa de resultados alterados na categoria externalizante ( $p=0.02$ ). Nas restantes categorias, verificou-se uma tendência de as crianças com animal de estimação terem melhores resultados, não sendo estatisticamente significativa.

### **Conclusões**

O TR associou-se a elevado risco de dificuldades emocionais e de comportamento em ambos os estudos. O contacto com animal de estimação demonstrou benefícios psicológicos, refletidos nas diferentes categorias do SDQ, sendo, por isso, importantes mais estudos que analisem este efeito.

**Palavras-chave : Transplante Renal, Qualidade de Vida, Animal de Estimação**



## **MO02 - SÍNDROME DE GITELMAN EM IDADE PEDIÁTRICA: UM PERCURSO DIAGNÓSTICO DESAFIANTE**

João Simões<sup>1</sup>; Telma Francisco<sup>1</sup>; Gisela Neto<sup>1</sup>; Orlando Pimenta<sup>2</sup>; Sara Macedo<sup>1</sup>

1 - Unidade de Nefrologia, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José. Centro Académico de Lisboa, Lisboa, Portugal.; 2 - Unidade de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Unidade Local de Saúde de São José. Centro Académico de Lisboa, Lisboa, Portugal

### **Introdução**

A síndrome de Gitelman (GS) é uma tubulopatia hereditária autossómica recessiva rara, com prevalência estimada de 1:40.000. Resulta de mutações inativadoras bialélicas no gene *SLC12A3*, codificador do cotransportador de NaCl sensível às tiazidas no túbulo contornado distal, causando alcalose metabólica, hipocaliémia, hipomagnesemia e hipocalciúria. Manifesta-se frequentemente por hipocaliémia assintomática, podendo tornar-se sintomática e levar a crises hipocaliémicas graves

### **Descrição de Caso**

Rapaz de 7 anos, gémeo dizigótico, filho de pais consanguíneos. Seguido em consulta de endocrinologia desde o período neonatal por suspeita de pseudohipoadosteronismo após desidratação hiponatrémica, com potássio sérico no limite superior (máx. 6,7 mmol/L), aldosterona marcadamente elevada (4380 pg/mL; VR: 49–175) e DHEA-S aumentada. Iniciou hidrocortisona, fludrocortisona e suplementação de NaCl, mantendo níveis persistentemente elevados de renina e aldosterona, com necessidade de ajustes frequentes de fludrocortisona. Manteve pressão arterial normal e ionograma equilibrado. Aos 3 anos foi documentada hipocaliémia persistente com valores entre 3,0–3,5 mmol/L e dois doseamentos de potássio com mínimo de 1,8 mmol/L, apesar de assintomático. Manteve valores oscilantes de renina e aldosterona pelo que se efetuou desmame da terapêutica mineralcorticoide. O painel NGS para pseudo-hipoadosteronismo não identificou variantes causais. Foi refenciado à consulta de nefrologia e, por suspeita de tubulopatia perdedora de sal, repetiu estudo que confirmou hipocaliemia e hipomagnesémia por perda renal, hipocalciúria, alcalose metabólica e hiperaldosteronismo hiperreninémico. O estudo genético foi alargado, revelando variante patogénica do gene *SLC12A3* em homozigotia, confirmando o diagnóstico de SG.

Atualmente, mantém suplementação oral de potássio e magnésio. Há 8 meses, iniciou indometacina o que permitiu melhoria consistente da hipocaliémia (3–3,3 mmol/L) e da hipomagnesémia (1,62 mg/dL).

### **Conclusões**

O diagnóstico da síndrome de Gitelman é raro em idade pediátrica e pode apresentar-se de forma atípica, sobretudo nos primeiros meses ou anos de vida, mimetizando outras entidades clínicas. Este caso reforça a importância de considerar tubulopatia no diagnóstico diferencial de alterações eletrolíticas persistentes na infância. A caracterização laboratorial detalhada e o estudo genético são fundamentais para o diagnóstico e orientação terapêutica.

**Palavras-chave : Síndrome de Gitelman, Alterações eletrolíticas, Diagnóstico diferencial**



## **MO03 - ESTUDO COMPARATIVO EM RECETORES PEDIÁTRICOS DE TRANSPLANTE RENAL: IMPACTO DA MODALIDADE DE DIÁLISE PRÉ-TRANSPLANTE E DA DOENÇA RENAL PRIMÁRIA NOS DESFECHOS RENAI E METABÓLICOS PÓS-TRANSPLANTE**

Susete Vieira<sup>1</sup>; Adriano Pereira<sup>2</sup>; Luís Salazar<sup>1</sup>; Sara Mosca<sup>1</sup>; Liane Costa<sup>1</sup>; Liliana Rocha<sup>1</sup>; Paula Matos<sup>1</sup>; Ana. Teixeira<sup>1</sup>; Teresa Costa<sup>1</sup>; Maria Do Sameiro Faria<sup>1</sup>; Ana Catarina Monteiro<sup>1</sup>

1 - CMIN - ULSSA; 2 - ULMA

### **Introdução e Objetivos**

O transplante renal (TR) melhora significativamente o prognóstico das crianças com doença renal crónica terminal (DRCT). No entanto, fatores pré-transplante, como a modalidade de diálise (MD) e a etiologia da DRCT podem ter uma influência significativa a longo prazo na saúde nesta população. Os doentes pediátricos com TR enfrentam riscos únicos de complicações cardiovasculares e alterações metabólicas, tornando crucial a sua avaliação.

O objetivo primordial do estudo é avaliar o impacto da MD (hemodiálise [HD] vs diálise peritoneal [DP]) pré-transplante e da etiologia de DRCT na função renal a longo prazo de crianças transplantadas renais. Objetivos secundários incluem avaliar os níveis de proteinúria pós-transplante, o controlo de tensão arterial, o status de anemia pelo uso de agentes estimuladores de eritropoiese (AEE) e a prevalência de dislipidemia.

### **Métodos**

Estudo retrospectivo observacional de uma coorte pediátrica submetida a TR com pelo menos 24 meses de follow-up. Variáveis avaliadas: taxa de filtração glomerular estimada (TFGe), proteinúria, hipertensão arterial (HTA), necessidade de agentes estimuladores da eritropoiese (AEE), e perfil lipídico (colesterol total [CT], LDL, HDL, triglicéridos [TG]).

### **Resultados**

Avaliados 40 doentes, 57,5% do sexo masculino, com mediana (IIQ) de idade no momento do TR de 11,5 (7,7-15,7) anos. As doenças glomerulares foram a causa da DRCT em 9 doentes (22,5%) e 42,5% foram submetidos a HD previamente ao TR.

Não se observaram diferenças significativas na TFGe ou proteinúria entre os grupos de MD e etiologia da DRCT. A MD não influenciou significativamente o status de HTA, embora tenha havido variação temporal no grupo de DRCT não-glomerular (NG) ( $p=0,039$ ). O uso de AEE diminuiu significativamente ao longo do tempo em ambos os grupos de MD e no grupo de etiologia NG. Na DP, verificaram-se melhorias significativas ao longo do tempo nos níveis de CT ( $p=0,012$ ), LDL ( $p=0,080$ ) e TG ( $p=0,021$ ), não observadas na HD. A etiologia NG associou-se a melhor evolução de LDL ( $p=0,031$ ) e TG ( $p=0,070$ ). O HDL não apresentou variações significativas.

### **Conclusões**

Os dados deste estudo evidenciam a influência de variáveis pré-TR na função do enxerto e nos desfechos metabólicos. A DP associou-se a um perfil metabólico mais favorável nos níveis de CT, LDL e TG. Os doentes com DRCT NG apresentaram melhor controlo tensional e níveis lipídicos mais reduzidos (LDL e TG). Não se verificaram diferenças estatisticamente significativas na função do enxerto entre os grupos comparados.

**Palavras-chave : transplantação, transplante renal, hipertensão, proteinúria, doença renal crónica, diálise**



## **MO04 - A SUSPEITA CLÍNICA COMO PILAR: FENOTIPAGEM DETALHADA E REAVALIAÇÃO GENÉTICA**

Sara Mosca<sup>1</sup>; Adriano Pereira<sup>2</sup>; Susete Vieira<sup>3</sup>; Mariana Reis<sup>3</sup>; Luís Salazar<sup>1</sup>; Margarida Coelho<sup>4</sup>; Maria Sameiro Faria<sup>1</sup>; Cláudia Falcão Reis<sup>5</sup>; Anabela Bandeira<sup>4</sup>

1 - Serviço de Nefrologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde Santo António (CMIN-ULSSA); 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Médio Ave; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde Santo António; 4 - Unidade de Doenças Hereditárias do Metabolismo, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde Santo António; 5 - Centro de Genética Médica Jacinto Magalhães, Unidade Local de Saúde Santo António

### **Introdução**

A medicina moderna enfrenta grandes desafios no diagnóstico de doenças genéticas complexas pelo caráter dinâmico do conhecimento genético e limitações das metodologias atuais. Muitos casos permanecem anos sem esclarecimento, sendo elucidados através de seguimento longitudinal e reavaliação, frequentemente motivados pelo surgimento de novas manifestações clínicas.

### **Descrição de Caso**

Rapaz de 10 anos, com hipoacusia neurossensorial de progressão rápida desde os 5 anos e diagnóstico de síndrome nefrótica corticorresistente (SNCR) aos 6 anos. A biópsia renal foi sugestiva de glomerulosclerose segmentar e focal, com depósitos glomerulares de C3 e C4 (++) . Aos 7 anos foi avaliado por equipa de Doenças Hereditárias do Metabolismo e, por postura miopática e intolerância ao esforço, iniciou suplementação com coenzima Q10, com ligeira melhoria do envolvimento renal e muscular. Perante a suspeita de doença mitocondrial primária (DMP), realizaram-se estudos genéticos nucleares, mitocondriais e exoma completo (WES para genes de surdez), incluindo análise dirigida a defeitos da biossíntese da coenzima Q10, sem resultados conclusivos. Aos 9 anos, por forte suspeita de DMP, solicitada reanálise do Trio-WES, identificando-se duas variantes bialélicas de significado indeterminado no gene *RRM2B*, classicamente associado a fenótipo encefalomiopático autossómico recessivo com atingimento renal – tubulopatia ou doença renal crónica (DRC) progressiva. Adicionalmente, tinha participado num estudo metabólico urinário por <sup>1</sup>H-NMR, comparando DMP e DRC, revelando perfil metabólico urinário semelhante ao de doentes com DMP confirmada. A biópsia muscular revelou múltiplas fibras “ragged-red” e COX-negativas/SDH-positivas, confirmando o diagnóstico de DMP.

Apresentou evolução progressiva com miopatia generalizada e início de ventilação não invasiva no sono, SNCR refratário e progressão para DRC terminal, necessitando de terapêutica de substituição da função renal.

### **Conclusões**

Este doente surge como o primeiro caso de síndrome nefrótica descrito associado a provável alteração no gene *RRM2B*. Este trabalho pretende ilustrar a importância da suspeita clínica, fenotipagem detalhada, seguimento longitudinal e abordagem multidisciplinar no diagnóstico, uma vez que a emergência de novas manifestações clínicas pode influenciar a interpretação de variantes genéticas. O diagnóstico definitivo permite aconselhamento genético, suporte integral à família e otimização de estratégias terapêuticas e do acompanhamento multidisciplinar a longo prazo.

**Palavras-chave : Doença mitocondrial primária, Gene RRM2B, Síndrome Nefrótica, Surdez neurossensorial**



## **MO05 - WT1 E SÍNDROME NEFRÓTICO CONGÉNITO: PROGRESSÃO RÁPIDA PARA DOENÇA RENAL TERMINAL**

Susete Vieira<sup>1</sup>; Adriano Pereira<sup>2</sup>; Ana Rita Sandes<sup>4</sup>; Luís Salazar<sup>3</sup>; Liane Correia-Costa<sup>3</sup>; Paula Matos<sup>3</sup>; Sara Mosca<sup>3</sup>; Liliana Rocha<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria - CMIN - ULS Santo António; 2 - Serviço de Pediatria - ULS Médio Ave; 3 - Serviço de Nefrologia Pediátrica - CMIN - ULS Santo António; 4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica - ULS Santa Maria

### **Introdução**

As mutações do gene WT1 associam-se a nefropatias graves e a anomalias do desenvolvimento sexual. A evolução para doença renal crónica terminal precoce é frequente, mas casos com evolução fulminante e necessidade de terapêutica de substituição da função renal (TSFR) nos primeiros meses de vida são raros.

### **Descrição de Caso**

Criança de 13 meses, fenótipo feminino, sem antecedentes familiares relevantes. Diagnóstico pré-natal de dilatação piélica à direita de baixo risco (9mm). Parto sem intercorrências, com alta em D2 de vida. Aos 20 dias de vida foi observada por ganho ponderal inferior ao esperado. Analiticamente apresentava proteinúria, hiponatremia e disfunção renal (DRC estadio 4). A ecografia mostrava alterações sugestivas de nefropatia bilateral. Posteriormente obteve-se informação de estudo genético com mutação heterozigótica no gene WT1 (c.1421A>C, provavelmente patogénica) e cariótipo 46, XY (sem gónadas identificáveis ecograficamente). A evolução clínica foi marcada por deterioração muito rápida da função renal, atingindo valores de creatinina de 6,02 mg/dL aos 5 meses, associado a hipertensão arterial refratária e instalação de oligoanúria. Perante a gravidade, iniciou hemodiafiltração contínua, transitando posteriormente para diálise peritoneal crónica. Prevendo a dificuldade de ganho ponderal e a necessidade precoce de TSFR, foi realizada colocação de PEG atempadamente, permitindo um melhor suporte nutricional.

### **Conclusões**

Este caso evidencia uma forma particularmente agressiva de síndrome nefrótico congénito por mutação WT1, com progressão fulminante para doença renal terminal e instalação de anúria em apenas 5 meses, exigindo início de TSFR. Sublinha-se ainda a complexidade da escolha e adaptação das modalidades dialíticas em idades tão precoces. Realçamos a importância do diagnóstico precoce, da preparação atempada para TSFR e do acompanhamento multidisciplinar, incluindo aconselhamento genético, na abordagem destes doentes complexos, de evolução clínica imprevisível.

**Palavras-chave : síndrome nefrótico, doença renal crónica, técnicas de substituição de função renal**



## **MO06 - FREQUÊNCIA DE VARIANTES GENÉTICAS ASSOCIADAS À SÍNDROME DE ALPORT EM CRIANÇAS A ADOLESCENTES COM HEMATÚRIA MICROSCÓPICA PERSISTENTE - EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO**

Lara Torres<sup>1</sup>; Débora Silva<sup>1</sup>; João Luís Barreira<sup>1,2</sup>; Helena Guedes Pinto<sup>1,2</sup>

1 - Unidade de Nefrologia Pediátrica. Serviço de Pediatria. ULS S. João do Porto; 2 - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

### **Introdução e Objetivos**

A hematuria microscópica persistente (HMP) define-se como a presença de eritrócitos na urina, que persiste por mais de 6 meses. Apesar de ter sido considerada um achado benigno, é atualmente reconhecida como um fator de risco de progressão para doença renal crónica. As variantes nos genes COL4A3, COL4A4 e COL4A5, habitualmente associadas ao Síndrome de Alport, podem ser encontradas em mais de 50% dos doentes com HMP. O objetivo desta casuística foi determinar a frequência de variantes da Síndrome de Alport em crianças e adolescentes com HMP da consulta de Nefrologia Pediátrica de um Hospital nível III.

### **Métodos**

Estudo retrospectivo e descritivo com base na revisão dos processos clínicos das crianças e adolescentes com o diagnóstico de HMP, sem causa identificada, entre janeiro de 2020 a julho de 2025.

### **Resultados**

O painel de genes associados a nefropatias hematóricas familiares foi realizado em 14 doentes, 10 (71,4%) do sexo feminino e 7 (50%) com história familiar positiva de HMP. A idade média de apresentação de hematuria foi de  $8,5 \pm 3,7$  anos. A idade média de realização do estudo genético foi de  $10,1 \pm 4,4$  anos. Em oito doentes (57%) foi possível identificar variantes nos genes COL4A3-5: COL4A4 (50%), COL4A3 (37,5%) e COL4A5 (12,5%). Em quatro doentes (57%) com história familiar negativa, foram identificadas variantes dos genes COL4A3-5. Dois doentes (14%) apresentavam proteinúria e um doente tinha défice auditivo. Não se observou envolvimento oftalmológico nem doença renal crónica nesta amostra.

### **Conclusões**

Este trabalho confirma a importância do estudo genético na avaliação de crianças e jovens com HMP, sem causa identificada. Apenas 50% dos doentes em que se identificaram variantes nos genes COL4A3-5 tinha história familiar positiva. A ausência de história familiar ou de manifestações extrarrenais não exclui a presença de variantes nestes genes. O diagnóstico genético permite uma gestão personalizada destes doentes e a avaliação de familiares em risco.

**Palavras-chave : hematuria microscópica, Alport, estudo genético**



## **MO07 - SÍNDROME NEFRÓTICA CORTICORRESISTENTE – O VERDADEIRO DESAFIO TERAPÊUTICO**

Sara Coutinho<sup>1</sup>; Susete Vieira<sup>1</sup>; Adriano Pereira<sup>2</sup>; Luís Salazar<sup>3</sup>; Andrea Angeletti<sup>4</sup>; Alexandre Fernandes<sup>5</sup>; Sara Mosca<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN-ULSSA); 2 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Médio Ave; 3 - Serviço de Nefrologia Pediátrica, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN-ULSSA); 4 - Unidade de Nefrologia, Diálise e Transplantação, IRCCS Istituto Giannina Gaslini, Génova, Itália; 5 - Unidade de Infeciologia Pediátrica, Serviço de Pediatria, Centro Materno Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António (CMIN-ULSSA)

### **Introdução**

A síndrome nefrótica corticorresistente (SNCR) continua a ser um desafio, correspondendo a 10-30% dos casos inaugurais. Existem doentes refratários às terapêuticas convencionais, incluindo diferentes imunossuppressores, ficando em risco de complicações graves e evolução para doença renal crónica. Realçando a importância de novas estratégias terapêuticas. O recurso a anticorpos monoclonais inovadores surge como uma esperança para casos complexos e refratários, abrindo novas possibilidades no tratamento desta condição devastadora.

### **Descrição de Caso**

Rapaz, 6 anos, com diagnóstico de SNCR aos 2 anos. A biópsia renal foi sugestiva de doença de lesões mínimas (imunofluorescência negativa) e estudo genético (48 genes) não revelou alterações. Numa fase inicial, manteve proteinúria nefrótica e cumpriu 10 meses de Ciclosporina, de Tacrolimus (6 meses) e 1 administração de Rituximab (interrompida por provável reação alérgica imediata). Aos 5 anos, apresentou um agravamento clínico súbito, com anasarca dependente de perfusão de albumina (albumina mínima 1,6 g/dl), diminuição diurese e dislipidemia grave (CT 455 mg/dl e LDL 421 mg/dl). Pela provável etiologia imune, prosseguiu tratamento com 2 administrações de Ofatumumab, sem resposta, e Tacrolimus que interrompeu por agravamento da função renal, com recuperação após suspensão. Posteriormente, foram realizadas 2 sessões de Rituximab, não se confirmando a alergia, 7 sessões de plasmaferese, no entanto sem resposta clínica e/ou analítica. Na sequência destes tratamentos, e após revisão científica, optou-se pelo uso de Daratumumab (anti-CD38) associado a Micofenolato de mofetil. Atualmente, 4 meses após a 1ª administração, verifica-se uma franca melhoria clínica e analítica (albumina 3,18 g/dl, CT 182 mg/dl, LDL 114 mg/dl, rácio proteínas/creatinina 2,9 g/g).

### **Conclusões**

À luz do nosso conhecimento, este é o primeiro caso pediátrico português da utilização do Daratumumab na abordagem da síndrome nefrótica. Os estudos mais recentes, demonstram o efeito deste anticorpo monoclonal de forma isolada ou em combinação com o Rituximab em situações de SN multirresistente e recidiva pós transplante renal. Evidenciam que a sua utilização está associada a remissões mais prolongadas quando comparado às terapêuticas ditas convencionais, configurando-se, assim, como um potencial aliado de elevado valor no tratamento do SNCR.

**Palavras-chave : Síndrome nefrótica corticorresistente, Anticorpo monoclonal, Daratumumab**



## MO08 - SÍNDROME HEMOLÍTICA-URÉMICA EM IDADE PEDIÁTRICA: RELATO DE CASO E DESAFIOS NA ABORDAGEM

Margarida Caldeira<sup>1</sup>; Fiona Caldeira<sup>2</sup>; Inês Pereira Soares<sup>3</sup>; Cláudia Rocha<sup>4</sup>; Maria Soto-Maior Costa<sup>5</sup>; Madalena Almeida<sup>5</sup>; Rute Baeta Baptista<sup>5</sup>; Telma Francisco<sup>5</sup>; Gisela Neto<sup>5</sup>

1 - Unidade Local de Saúde da Lezíria- Hospital Distrital de Santarém; 2 - SESARAM - Hospital Central do Funchal; 3 - Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo - Hospital de Vila Franca de Xira; 4 - Unidade Local de Saúde de São José - Hospital de Santa Marta; 5 - Unidade Local de Saúde de São José - Hospital Dona Estefânia

### Introdução

A síndrome hemolítica-urémica (SHU), em pediatria, é frequentemente associada a infeções, nomeadamente por *E.coli* produtora de toxina Shiga (STEC-HUS) e/ou a disfunção da via alterna do complemento (aHUS) devido a mutações genéticas ou autoanticorpos. A utilização de eculizumab (ECZ) revolucionou o prognóstico da aHUS permitindo, não só, a recuperação hematológica e renal como a prevenção de recaídas. Contudo, o seu papel na STEC-HUS permanece controverso.

### Descrição de Caso

Rapaz de 3 anos, saudável, apresentou-se com febre, anorexia, dor abdominal e diarreia sanguinolenta com 4 dias de evolução. Foi objetivada hipertensão arterial (HTA) e anúria, sem edema. Analiticamente: anemia, trombocitopenia, LDH elevada, esquizócitos no sangue periférico e lesão renal aguda. Pela suspeita de SHU foi transferido para hospital terciário. Foram excluídas púrpura trombocitopénica trombótica, coagulação intravascular disseminada, alterações do complemento e infeções, nomeadamente do trato urinário, pneumonia e/ou bacteriemia. Por anúria e HTA refratárias iniciou hemodiafiltração em D2. Em D4, por hemiparesia esquerda, iniciou ECZ. Em D5 apresentou 4 convulsões focais, iniciando fenitoína e plasmaferese (PLEX), 2 sessões seguidas de ECZ. Também em D5, teve-se conhecimento da identificação em amostra de fezes de *E. coli* enteropatogénica **não produtora de toxina Shiga e portadora do gene eae+**. O EEG em D8 revelou encefalopatia difusa sem atividade epileptiforme. Evoluiu com recuperação hematológica, renal e neurológica, tendo alta em D18 com enalapril, levetiracetam (LEV), ECZ quinzenal e amoxicilina profilática. Evolução: EEG normal em 1 mês, RM-CE aos 3 meses com achados inespecíficos de natureza microvascular crónica, défice motor resolvido em 2 meses e suspensão da medicação anti-hipertensora em 6 meses. Estudo genético do complemento com alterações de significado patológico incerto. Mantém, atualmente, LEV e ECZ em esquema de redução progressiva.

### Conclusões

Na STEC-HUS não há evidência de que o ECZ tenha benefício claro, mas séries de casos com envolvimento neurológico relatam melhoria rápida após a sua utilização. Em relação à PLEX, apesar de não demonstrar vantagem na STEC-HUS, na aHUS permite a recuperação hematológica inicial não prevenindo, contudo, a evolução para doença renal crónica. Neste doente, pela gravidade das manifestações neurológicas e sem confirmação etiológica atempada, optou-se por iniciar ECZ e PLEX com evolução favorável.

**Palavras-chave :** Síndrome hemolítico-urémica (SHU), *E. coli* produtora de toxina shiga, Eculizumab, Plasmaferese, Manifestações neurológicas, Doença Renal, Complemento



## **MO09 - ACESSO À TERAPÊUTICA DE SUBSTITUIÇÃO RENAL PEDIÁTRICA EM ANGOLA: BARREIRAS, OPORTUNIDADES E CAMINHOS PARA O FUTURO**

Ângela Zacarias<sup>1</sup>; Betinho Talay<sup>1</sup>; Edvina Miguel<sup>1</sup>; Caiaia Xinganeca<sup>2</sup>

1 - Hospital Pediátrico David Bernardino Luanda/Angola; 2 - Clínica Multiperfil

### **Introdução e Objetivos**

A diálise pediátrica em Angola, com cerca de uma década de implementação, enfrenta graves desafios devido à escassez de recursos materiais, infraestruturas inadequadas e falta de profissionais especializados. A inexistência de um programa nacional de transplante renal agrava o cenário, tornando a hemodiálise — adaptada da experiência adulta — a principal opção para crianças com doença renal. **Objetivos:** relatar a experiência e as limitações da terapia de substituição renal (TSR) pediátrica em Angola, identificando barreiras e possíveis estratégias de melhoria.

### **Métodos**

Trata-se de um estudo descritivo baseado em dados do Serviço de Nefrologia do Hospital Pediátrico David Bernardino, em Luanda, coletados entre janeiro e junho de 2025. Foram analisadas atividades assistenciais, recursos humanos e técnicos, patologias atendidas, número de tratamentos realizados e desfechos clínicos. Adicionalmente, foram identificadas barreiras estruturais e operacionais, e oportunidades de intervenção.

### **Resultados**

A equipa inclui 6 enfermeiros, 14 técnicos, um pediatra e um nefrologista. A unidade dispõe de sete monitores de hemodiálise e uma sub-unidade de diálise peritoneal com três leitos, sem cicladoras. No período, registaram-se 451 consultas, 84 admissões e 93 internamentos, sendo a lesão renal aguda por malária a principal patologia (78 casos). Foram realizadas 1 710 sessões de hemodiálise (1 110 crónicas e 600 agudas) e 121 sessões semestral de diálise peritoneal. Ocorreram 20 óbitos, 12 por lesão renal aguda/malária. E no mesmo semestre tivemos 14 infeções associadas ao cateter. As principais barreiras foram escassez de equipamentos e profissionais, custos elevados, diagnóstico tardio e ausência de transplante renal pediátrico. As oportunidades incluem investimento em infraestrutura, formação, modelos de financiamento sustentáveis, diálise peritoneal domiciliar e parcerias internacionais.

### **Conclusões**

O acesso à TSR pediátrica em Angola permanece severamente limitado. Os dados confirmam a necessidade de investimentos estratégicos, políticas públicas específicas e cooperação internacional. Priorizar a saúde renal pediátrica é um imperativo ético e social, essencial para garantir tratamentos que salvam vidas e assegurar um futuro mais saudável para as crianças angolanas.

**Palavras-chave :** I- Acesso, II- Terapêutica de substituição renal, III- Pediátrica



## **MO10 - SÍNDROME DE ALPORT: O VALOR DA REAVALIAÇÃO DIAGNÓSTICA**

Marta Valério<sup>2</sup>; Rita Carvalho<sup>3</sup>; Maria Soto-Maior Costa<sup>4</sup>; Madalena Almeida Borges<sup>4</sup>; Rute Baeta Baptista<sup>4</sup>; Cristina Henriques<sup>5</sup>; Marta Mendonça<sup>6</sup>; Telma Francisco<sup>4</sup>; Gisela Neto<sup>4</sup>; Joana Vasconcelos<sup>1</sup>

1 - Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa; 2 - Pediatria Médica, Hospital Distrital de Santarém, ULS da Lezíria, Santarém; 3 - Pediatria Médica, Hospital de São Bernardo, ULS Arrábida, Setúbal; 4 - Unidade de Nefrologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa; 5 - Unidade de Reumatologia Pediátrica, Hospital Dona Estefânia, ULS São José, Lisboa; 6 - Serviço de Pediatria, Hospital do Divino Espírito Santo, Ponta Delgada

### **Introdução**

A síndrome de Alport (SA) é a segunda causa de nefropatia hereditária, caracterizada por hematuria, proteinúria e progressão para doença renal crónica. Está frequentemente associada a surdez neurosensorial e anomalias oculares. As manifestações clínicas variáveis, por vezes atípicas e comuns a outras patologias, dificultam o diagnóstico diferencial, condicionando o subdiagnóstico da SA.

### **Descrição de Caso**

Rapariga de 16 anos, com antecedentes de dislipidemia. Apresentava proteinúria significativa não nefrótica com dois anos de evolução, hipoalbuminemia transitória, microhematuria intermitente e redução progressiva da função renal nos meses anteriores (TFGe 85 mL/min/1.73m<sup>2</sup>). Medicada com enalapril 10 mg/dia. Associadamente apresentava história de fadiga, artralgia das grandes articulações (sem artrite), dor abdominal e fotossensibilidade (sem uveíte), com 6 meses de evolução. Internada na unidade de nefrologia pediátrica para investigação etiológica. Ao exame objetivo: fenótipo longilíneo, sopro sistólico e hiper mobilidade dos cotovelos, sem cumprir os critérios de Beighton para hiper mobilidade articular. Investigação inicial: elevação da VS e do fator reumatoide, anticorpos antinucleares positivos (padrão pontilhado fino, com título 1:80); anti-dsDNA positivo apenas em uma determinação (65 UI/mL, VR <40); ENAs, incluindo anti-Sm, negativos; sem consumo de complemento. Sedimento urinário com lipidúria marcada e ligeira hematuria dismórfica. Biópsia renal cuja análise preliminar por microscopia ótica e imunofluorescência foi compatível com nefrite lúpica classe III. Iniciou terapêutica imunossupressora com prednisolona e micofenolato de mofetil. Por manutenção de proteinúria, apesar da imunossupressão e IECA, iniciou dapagliflozina. Pelo fenótipo longilíneo, queixas articulares e antecedentes paternos relevantes, colheu painel NGS para doenças do tecido conjuntivo, que identificou duas variantes *missense* provavelmente patogénicas, em heterozigotia composta, no gene COL4A3. Após este resultado, a doente referiu ter dificuldade auditiva desde sempre e a avaliação audiométrica confirmou surdez neurosensorial. Foi solicitada reavaliação da amostra da biópsia renal, tendo sido apenas identificados discretos depósitos de IgM e C3 a nível glomerular, inespecíficos, e foi realizada microscopia eletrónica, compatível com SA.

### **Conclusões**

Este caso sublinha a complexidade do diagnóstico diferencial entre doenças glomerulares autoimunes e genéticas, especialmente quando há manifestações clínicas sobrepostas, como hematuria, proteinúria, sintomas sistémicos e autoanticorpos positivos. Embora não se possa excluir de forma definitiva uma sobreposição entre a SA e uma doença autoimune sistémica, este caso realça a importância de rever o diagnóstico inicial sempre que surjam novos dados clínicos ou moleculares.

**Palavras-chave : Síndrome de Alport, Proteinúria**



## **MO11 - PIONEFROSE EM LACTENTE COM INSERÇÃO ECTÓPICA DO URETER: DESCRIÇÃO DE UM CASO CLÍNICO**

Nuno Henrique Afonso<sup>1</sup>; Inês Lemos Martins<sup>1</sup>; Maria Inês Fernandes<sup>1</sup>; Rúben Lamas-Pinheiro<sup>2</sup>; Cláudia Tavares<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde Alto Ave; 2 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Unidade Local de Saúde Braga

### **Introdução**

A Pionefrose consiste numa infeção renal grave, em que há acumulação de pús no sistema excretor renal, decorrente de uma infeção bacteriana associada a obstrução do trato urinário. Na idade pediátrica, as anomalias congénitas são a principal causa da obstrução: refluxo vesico-uretérico, obstrução da junção vesicoureteral e pieloureteral, rim poliquístico, entre outros.

### **Descrição de Caso**

Lactente de 5 meses, sexo feminino, com antecedentes de quisto renal, dilatação pielocalicial de 9.5mm à direita e ITU febril a E.Coli aos 4 meses, recorre ao serviço de urgência por febre. Fez análise sumária de urina, que não mostrou alterações, e teve alta com urocultura em curso. Regressou 3 dias depois por manter febre e por “possível isolamento de bacilos gram negativo” na urocultura e foi medicada com cefuroxima para ambulatório. Após 3 dias de antibiótico e por manutenção da febre, fez ecografia renal que mostrou “tumefação no terço superior do rim direito, com dilatação do pielão superior, e conteúdo heterogéneo nos cálices, sugestivo de pionefrose”. Decidiu-se internamento para realização de antibiótico endovenoso (EV). Fez Cefuroxima EV 1 dia e 13 dias de Cefotaxime EV com boa evolução clínica (apirexia desde o segundo dia de internamento). A primeira urocultura foi negativa, e, no internamento, colheu mais duas uroculturas por algaliação, também negativas. A ecografia de controlo mostrou resolução do quadro de pionefrose, mas evidenciou “duplicidade do sistema coletor à direita, com normal inserção inferior do ureter não dilatado, e possível inserção ectópica retropúbica do ureter dilatado”. Teve alta do internamento orientada para consulta de Cirurgia Pediátrica. Fez RMN abdomino-pélvica que mostrou “ureterohidronefrose na metade superior à direita, com tortuosidade do ureter a jusante, ectasiado até à vertente mais distal, com inserção anómala na vertente lateral da vagina”. Foi submetida a heminefrectomia superior direita, com excisão de ureter ectópico por via laparoscópica.

### **Conclusões**

A duplicidade ureteral é uma anomalia congénita frequente na Pediatria. Porém, a inserção ectópica do ureter é uma entidade rara, com incidência estimada inferior a 0,05%. No sexo feminino, os locais de inserção mais comuns são o colo vesical e a uretra proximal; a inserção na vagina é menos comum, ocorrendo em 25% dos casos. Este caso relata uma anomalia rara do trato urinário, cuja apresentação clínica pode variar, desde assintomático, a ITU de repetição ou infeção grave, como a pionefrose.

**Palavras-chave : Pionefrose, Anomalia congénita, Duplicidade ureteral**



## **MO12 - NEFROCALCINOSE NEONATAL E LITÍASE RENAL: ASSOCIAÇÃO DE DUAS ETIOLOGIAS RARAS (CASO CLÍNICO)**

Alice Martins<sup>1</sup>; Ana Matos<sup>2</sup>; Débora Silva<sup>1</sup>; Renata Oliveira<sup>1</sup>; Carlos Mariz<sup>1</sup>; André Pinto<sup>3</sup>; Vitor Cavadas<sup>3</sup>; João Luís Barreira<sup>1</sup>; Helena Pinto<sup>1</sup>

1 - ULS São João; 2 - ULS Viseu Dão-Lafões; 3 - ULS Santo António

### **Introdução**

A nefrocalcinose é caracterizada pela deposição de sais de cálcio no parênquima renal. A etiologia inclui as tubulopatias hereditárias e as causas metabólicas, sendo a mais frequente a hipercalcúria. A nefrocalcinose é um fator de risco para litíase, estando frequentemente associadas à mesma causa, mas em casos raros, possuindo etiologias diferentes.

### **Descrição de Caso**

Criança de 4 anos, sexo feminino, seguida em consulta de Nefrologia pediátrica desde os 9 meses por diagnóstico pré-natal de hiperecogenicidade renal. A história familiar revelou litíase renal no pai e avô paterno. O estudo etiológico inicial não revelou alterações. Os índices urinários foram repetidos anualmente, tendo sido detetada transitoriamente hipercalcúria aos 2 anos de idade, que não se confirmou em análise posterior. Os parâmetros de função renal mantiveram-se sem alterações e o estudo imagiológico revelava nefrocalcinose grau III, sobreponível desde o diagnóstico. Aos 4 anos de idade, aparecimento de episódios recorrentes de hematuria macroscópica e dor lombar, por vezes associados a febre, tendo sido isolado repetidamente *Proteus mirabilis* no exame bacteriológico de urina. A ecografia renal nesta altura revelou aparecimento de novo de cálculos coraliformes não obstrutivos bilateralmente, confirmados pela TAC renal. Analiticamente apresentava função renal normal, cálcio e fósforo séricos normais; vitamina D elevada (sem suplementação) e hipercalcúria persistente. Foi submetida a nefrolitotomia percutânea bilateral, em procedimento único, com ecografia de controlo 2 meses depois sem vestígios de cálculos renais. O estudo genético identificou duas variantes em heterozigotia do gene SLC34A1, estabelecendo o diagnóstico de Hipofosfatemia com nefrolitíase ou osteoporose tipo 1, habitualmente de carácter autossómico dominante e cuja associação justifica a evolução mais precoce e mais grave. Iniciou tratamento com hidroclorotiazida, apresentando atualmente relação cálcio/creatinina normal. O estudo dos cálculos revelou serem constituídos por apatita (sais de fosfato de cálcio, justificados pela hipercalcúria) e estruvite (sais de fosfato de magnésio e amónia, justificados pela infeção recorrente a bactéria produtora de urease).

### **Conclusões**

Os autores destacam a importância da realização do estudo genético nos casos de nefrocalcinose de início precoce, permitindo estabelecer o diagnóstico, o plano de tratamento/abordagem e a orientação de outros familiares afetados. Por outro lado, salienta-se o facto de infeções urinárias recorrentes por bactérias produtoras de urease poderem complicar-se com litíase renal, que deverá ser suspeitada, investigada e tratada atempadamente.

**Palavras-chave : Nefrocalcinose, Litíase renal, Hipercalcúria, SLC34A1**

**PORTO REUNIÃO ANUAL**  
**2 E 3** SOCIEDADE PORTUGUESA  
**OUT** DE NEFROLOGIA PEDIÁTRICA  
MUSEU NACIONAL SOARES DOS REIS



# Posters



## **PO01 - ESTADO NUTRICIONAL EM CRIANÇAS COM DOENÇA RENAL CRÓNICA NO HOSPITAL PEDIÁTRICO DAVID BERNARDINO**

Ângela Zacarias<sup>1</sup>; Edvina Miguel<sup>1</sup>; Betinho Talay<sup>1</sup>

1 - Hospital Pediátrico David Bernardino Luanda/Angola

### **Introdução e Objetivos**

Segundo o artigo publicado pelo jornal economia e mercado, Angola tem, actualmente, pouco mais de 1800 pessoas registadas com insuficiência renal, entre 2018 à 2020, 300 pessoas perderam a vida devido a doença. É frequente a identificação de novos casos incluído crianças em fase desenvolvimento psicomotor e social, este sonho é interrompido pelo facto a lei do transplante não estar em vigor e as sessões de hemodiálises é a única garantia de estar vivo e proporcionar certa qualidade de vida. **Objetivo:** avaliar o estado nutricional em crianças com doença renal crónica em tratamento dialítico no centro de hemodiálise do hospital pediátrico David Bernardino.

### **Métodos**

Estudo descritivo e quantitativo, realizado no Centro de Hemodiálise do Hospital pediátrico David Bernardino Luanda/Angola, entre janeiro e junho de 2025, com 16 crianças em tratamentos dialítico. foram recolhidos dados clínicos, nutricionais e socioeconómicos, bem como informações sobre procedimentos dialíticos e suas implicações nutricionais.

### **Resultados**

Quanto a faixa etária, mais de 80% das crianças tem idades compreendidas entre 10 à 14 anos, em relação ao estado nutricional, mais de 60% da amostra apresenta magreza grave. Relativamente ao poder social e económico dos pais e encarregados de educação, mais 90% a condição é muito precária.

### **Conclusões**

São vários factores que com correm para o aumento exponencial das doenças renais, a nossa realidade mostrou que afecta todas as faixas e estratos sociais, mas, as camadas desfavorecidas são as que mas sofre dada a sua condição social e económica que impacta diretamente na condição nutricional e conseqüentemente na alteração do quadro clínico das crianças com doenças renas crónicas em tratamento dialítico no HPDB.

**Palavras-chave :** I- estado nutricional, II- crianças, III- doença renal crónica



## **PO02 - NEFRITE LÚPICA CLASSE IV COMO APRESENTAÇÃO INICIAL DO LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO JUVENIL**

Margarida Rei<sup>1</sup>; Mariana Jardim<sup>1</sup>; Margarida Faria<sup>2</sup>; Ana Vida<sup>3</sup>; Maria Borges<sup>1</sup>; Carolina Gouveia<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria do Hospital Central do Funchal; 2 - Serviço de Reumatologia do Hospital Central do Funchal; 3 - Serviço de Nefrologia do Hospital Central do Funchal

### **Introdução**

A nefrite lúpica (NL), complicação frequente e grave presente em 50-80% dos casos de Lúpus Eritematoso Sistémico (LES) juvenil, é um fator determinante de prognóstico, associado a doença renal crónica e elevada mortalidade a longo prazo.

### **Descrição de Caso**

Doente do sexo feminino, 17 anos, caucasiana, com antecedentes familiares de LES e doença renal. Saudável até 1 mês antes da admissão, quando iniciou quadro de fadiga, anorexia, dor abdominal, ganho ponderal de 3-4kg, associado a edema simétrico dos membros inferiores, mialgias e poli-artralgias de ritmo inflamatório. Referência a urina espumosa acastanhada e edema palpebral nos 5 dias prévios. Sem febre, exantema, fenómeno de Raynaud ou fotossensibilidade. À admissão apresentava hipertensão e edema bilateral dos membros inferiores. Analiticamente com anemia normocítica normocrómica, leucopenia, disfunção renal, hipoalbuminémia e elevação da velocidade de sedimentação. Apresentava hematúria macroscópica, com eritrócitos dismórficos e proteinúria na faixa nefrótica. A imunologia revelou ANA, anti-dsDNA e anti-histonas positivos e hipocomplementémia isolada (C3), com perfil antifosfolípido negativo. Foi assumido o diagnóstico de LES juvenil com envolvimento constitucional, renal, articular e hematológico. Iniciou tratamento com enalapril, prednisolona e hidroxicloquina. Após a alta, verificou-se ausência de adesão à terapêutica, situação reforçada em consulta subsequente. A biópsia renal confirmou nefrite lúpica proliferativa difusa (classe IV, índice de atividade 5, cronicidade 0), pelo que iniciou esquema de indução com prednisolona em alta dose (com desmame progressivo), micofenolato de mofetil e tacrolimus. Atualmente mantém seguimento multidisciplinar em consulta de nefrologia e reumatologia pediátrica.

### **Conclusões**

O presente caso salienta que o diagnóstico precoce, a abordagem multidisciplinar e a adesão à terapêutica são determinantes para melhorar o prognóstico, preservar a função renal e reduzir a morbi-mortalidade associada à NL.

**Palavras-chave : nefrite lúpica, pediatria**



## **PO03 - INFEÇÃO DO TRATO URINÁRIO POR RAOUTELLA PLANTICOLA: UM AGENTE RARO EM IDADE PEDIÁTRICA**

Sara Silva Rodrigues<sup>1</sup>; Patrícia Terroso<sup>2</sup>; Alexandra M. Lopes Santos<sup>2</sup>; Ângela Machado<sup>2</sup>

1 - Unidade Local de Saúde de Braga; 2 - Unidade Local de Saúde do Médio Ave

### **Introdução**

A infeção do trato urinário (ITU) é uma das infeções mais comuns em idade pediátrica, sendo a *Escherichia coli* a responsável pela maioria dos casos. A *Raoultella planticola* é um bacilo gram negativo, considerado principalmente de origem ambiental, com grande prevalência no solo e na água. Em idade pediátrica, a ITU por *Raoultella planticola* é rara, estando descritos muito poucos casos até então. Dos casos descritos, de salientar a associação com anomalias congénitas do rim e do trato urinário (CAKUT). Ainda, a estadia prolongada em unidades hospitalares, nomeadamente em unidades de cuidados intensivos, é outro fator de risco que parece estar associado a infeções por este agente.

### **Descrição de Caso**

Lactente de 5 meses, sexo masculino, com antecedentes de prematuridade de 29 semanas e 5 dias (idade corrigida de 3 meses e 7 dias), internado em Unidade de Cuidados Intensivos de Neonatologia durante 65 dias. Trazido ao Serviço de Urgência (SU) por noção materna de urina com odor mais intenso, cor mais concentrada, assim como vestígios de sangue na fralda. Sem febre, vómitos ou outros sintomas. Ao exame objetivo, genitais sem alterações, nomeadamente fimose ou aderências balanoprepuciais. Colheu urina por algaliação, com 14 leucócitos/campo no sedimento urinário, medicado com amoxicilina e ácido clavulânico por suspeita de ITU afebril.

Urocultura com crescimento posterior de *Raoultella planticola* > 10<sup>5</sup> UFC/ml, sensível à antibioterapia prescrita. Boa evolução clínica. Posteriormente, realizou ecografia renovesical, sem alterações.

### **Conclusões**

Neste doente, a estadia prolongada em Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais pode ser tida como um fator de risco a ter em conta. Torna-se pertinente excluir malformações do trato urinário, como foi realizado neste doente, após a infeção.

Até à data, estão descritos poucos casos de ITU por *Raoultella planticola* em idade pediátrica, daí a pertinência deste caso, contribuindo para reconhecermos este agente como um agente etiológico e possivelmente emergente, reforçando a importância de manter uma vigilância microbiológica cuidadosa.

**Palavras-chave : Infeção do trato urinário; Raoultella planticola**



## **PO04 - LITÍASE URINÁRIA EM IDADE PEDIÁTRICA: UMA CASUÍSTICA DOS ÚLTIMOS 10 ANOS**

Maria Inês Fernandes<sup>1</sup>; Nuno Henrique Afonso<sup>1</sup>; Ana Mafalda Gonçalo<sup>2</sup>; Patrícia Sousa<sup>1</sup>; Cláudia Tavares<sup>1</sup>

1 - ULS Alto Ave; 2 - ULS São João

### **Introdução e Objetivos**

A litíase urinária em idade pediátrica é uma entidade pouco frequente mas de relevância clínica crescente, pela associação a dor intensa, risco de complicações infecciosas e potenciais repercussões na função renal. Pretendemos caracterizar os casos de litíase urinária diagnosticados em idade pediátrica num hospital de nível II desde 2015, descrevendo formas de apresentação, estudo etiológico, abordagem terapêutica e evolução clínica.

### **Métodos**

Estudo retrospectivo dos casos de litíase urinária diagnosticados em idade pediátrica nos últimos 10 anos, através da revisão de processos clínicos.

### **Resultados**

Foram identificados 15 casos (8 do sexo feminino; 7 masculino), 2 com diagnóstico antes dos 10 anos de idade. A forma de apresentação mais frequente foi cólica renal em 12 doentes, associada a vômitos em 33% e a hematúria macroscópica em 25% dos casos. Foram ainda registados: 1 caso como achado ecográfico, 1 no contexto de infeções urinárias recorrentes e 1 com retenção urinária. Nove doentes apresentavam litíase bilateral. O diâmetro médio dos cálculos responsáveis por sintomas foi de 5,64 mm. Havia antecedentes familiares de litíase em 10 doentes. Eritrocitúria esteve presente em 11 dos 12 casos de cólica renal. Em 8 casos verificou-se hidronefrose, moderada em 2. Onze doentes realizaram estudo com perfil metabólico urinário. Foi obtido cálculo para análise em 3 doentes, todos com composição em oxalato de cálcio. A abordagem terapêutica inicial foi conservadora em todos os casos; 5 doentes realizaram terapêutica expulsiva com tansulosina. Complicações ocorreram em 3 doentes (2 pielonefrites litíasicas, 1 obstrução refratária a analgesia). Procedimentos cirúrgicos foram necessários em 4 crianças: 1 litotricia bilateral associada a nefrolitotomia percutânea unilateral e 3 ureteroscopias. No estudo etiológico, identificaram-se 2 casos de hiperossalúria primária tipo 1 e 1 de nefrocalcinose.

### **Conclusões**

A litíase urinária em idade pediátrica apresenta-se maioritariamente sob a forma de cólica renal, frequentemente com sintomas associados e complicações. A elevada taxa de bilateralidade e a forte associação com antecedentes familiares reforçam a importância do estudo etiológico, incluindo perfil metabólico. Apesar da abordagem conservadora ser eficaz na maioria dos casos, uma proporção significativa de doentes necessita de intervenção cirúrgica. O reconhecimento precoce e a caracterização etiológica são fundamentais para prevenir recorrências e preservar a função renal.

**Palavras-chave:** Litíase urinária, Cólica renal



## **PO05 - EMERGÊNCIA HIPERTENSIVA EM IDADE PEDIÁTRICA: A IMPORTÂNCIA DA AVALIAÇÃO DA PRESSÃO ARTERIAL**

Fiona Caldeira<sup>1</sup>; Margarida Caldeira<sup>2</sup>; Cláudia Rocha<sup>3</sup>; Inês Pereira Soares<sup>4</sup>; Maria Soto-Maior Costa<sup>5</sup>; Madalena Almeida Borges<sup>5</sup>; Marta Vidal<sup>6</sup>; Miguel Pereira<sup>5</sup>; Telma Francisco<sup>5</sup>; Gisela Neto<sup>5</sup>

1 - SESARAM - Hospital Central do Funchal; 2 - Unidade Local de Saúde da Lezíria - Hospital Distrital de Santarém; 3 - Unidade Local de Saúde de São José - Hospital de Santa Marta; 4 - Unidade Local de Saúde do Estuário do Tejo - Hospital de Vila Franca de Xira; 5 - Unidade Local de Saúde de São José - Hospital Dona Estefânia; 6 - Unidade Local de Saúde do Alto Alentejo - Hospital Dr. José Maria Grande

### **Introdução**

A emergência hipertensiva em pediatria, embora rara, constitui uma situação clínica de extrema gravidade, com risco de vida. Define-se pela presença de hipertensão (HTA) estágio 2 ou 3 (130/90 mmHg >P95 se <13 anos, acompanhada de sintomas. A apresentação clínica pode ser insidiosa e inespecífica, atrasando o diagnóstico.

### **Descrição de Caso**

Rapaz 7 anos, sem antecedentes relevantes e sem registos anteriores de avaliação da Pressão Arterial (PA). Quadro com um mês de evolução de cefaleia frontal e dor ocular inicialmente vespertinas, evoluindo para persistência diurna e noturna, com despertar noturno, fotofobia, fonofobia e vômitos, motivo pelo qual recorreu quatro vezes ao SU. No SU realizou TC-CE e avaliação oftalmológica, ambos sem alterações e foi medicado com antibiótico por suspeita de sinusite aguda. Na última avaliação em SU, ficou internado para vigilância clínica e, pela primeira vez, avaliou-se a PA que revelou PAS 180-220 mmHg e PAD 150-170 mmHg. Fez uma toma de clonidina e foi transferido para Unidade de Cuidados Intensivos. Inicialmente controlo tensional difícil, sob labetalol, nitroprussiato de sódio, clonidina e espirolactona, mas com estabilização progressiva e transferência para a unidade de nefrologia pediátrica em D7. Durante o internamento teve duas infeções urinárias (uma febril) por *Escherichia coli*. Estudo etiológico: ureia 135mg/dL, creatinina 1,17mg/dL (TFGe 56.41 mL/min/1,73m<sup>2</sup>), proteinúria/creatinúria 5,7 mg/mg. Angio-TC abdominal: rim direito (RD) de pequenas dimensões, com reduções focais da espessura parenquimatosa e caliectasias, artéria renal direita de pequeno calibre, mas sem estenose focal. Rim esquerdo (RE) vicariante com parênquima heterogéneo. Cintigrafia renal: função renal diferencial RE 86% e RD 14%. RD com extensas cicatrizes corticais. Sonocistografia: refluxo vesico-ureteral passivo e ativo grau II bilateral. Estudo endocrinológico sem alterações. Foi ainda avaliado por cardiologia: sem causa cardíaca para HTA e com hipertrofia ventricular sugestiva de HTA não aguda. Alta em D31, sob amlodipina, enalapril e profilaxia com trimetoprim/sulfametoxazol.

### **Conclusões**

As emergências hipertensivas são potencialmente fatais. Este caso reforça a importância da medição da PA, nas consultas de rotina, em todas as crianças a partir dos 3 anos e na presença de cefaleias persistentes ou sintomas neurológicos, mesmo que inespecíficos. O reconhecimento precoce e abordagem imediata podem evitar lesão renal irreversível e complicações multissistémicas.

**Palavras-chave: emergência hipertensiva, nefropatia cicatricial, hipertensão arterial secundária, hipertrofia ventricular esquerda**



## **PO06 - GLOMERULOESCLEROSE FOCAL SEGMENTAR VARIANTE COLAPSANTE: UMA EVOLUÇÃO INESPERADA FACE À HISTOLOGIA**

Joana Sousa<sup>1</sup>; Raquel Palha Martins<sup>1</sup>; Marta Machado<sup>2</sup>; Catarina Neves<sup>2</sup>; Carolina Cordinhã<sup>2</sup>; Carmen Carmo<sup>2</sup>

1 - Hospital Pediátrico da ULS-Coimbra; 2 - Unidade de Nefrologia Pediátrica do Hospital Pediátrico da ULS-Coimbra

### **Introdução**

A glomeruloesclerose focal segmentar (GEFS) variante colapsante é uma forma grave de GEFS que se manifesta geralmente por síndrome nefrótico corticorresistente, com compromisso da função renal e progressão rápida para doença renal terminal. A biópsia renal é fundamental para o diagnóstico. Apresenta baixas taxas de remissão à terapêutica imunossupressora, sendo o prognóstico reservado.

### **Descrição de Caso**

Rapaz angolano de 12 anos, sem antecedentes familiares de relevo, transferido para o nosso Hospital por lesão renal aguda estadio 3, com necessidade de técnica substitutiva da função renal (TSFR).

Apresentava quadro de edema periorbitário e pré-tibial intermitente com 5 meses de evolução a que se associou astenia, anorexia, dor abdominal difusa e vômitos esporádicos nos últimos 2 meses. Foi observado em Angola e com diagnóstico de síndrome nefrítico-nefrótico (edema, oligúria, hipertensão arterial, retenção azotada, hipoalbuminemia, proteinúria nefrótica, hematuria) iniciou pulsos de metilprednisolona e hemodiálise por sobrecarga hídrica com oligúria. Por manter o quadro foi transferido. À admissão, em anasarca e hipertenso. Analiticamente, apresentava creatinina 4,03 mg/dl, azoto ureico 70,9 mg/dl, albumina 2.8 g/dl e relação proteína/creatinina urinária de 9539 mg/mmol. Reiniciou TSFR, manteve corticoterapia e prosseguiu estudo etiológico. A biópsia renal foi compatível com GEFS variante colapsante (20% de glomérulos com esclerose global e restantes com esclerose segmentar). O estudo complementar excluiu causas infecciosas e autoimunes e aguarda estudo genético.

Apresentou melhoria progressiva da diurese e retenção azotada. Por estabilidade clínica e laboratorial, suspendeu hemodiálise após 1 mês de internamento. Associou então micofenolato de mofetil ao corticoide. Na evolução apresentou anasarca e hipertensão arterial de difícil controlo, com necessidade de múltiplas medicações (furosemida, metolazona, ramipril, bisoprolol, amlodipina e minoxidil), e fez trombose da veia jugular interna associada ao cateter. Atualmente, 4 meses após a admissão, tem hipertensão arterial controlada e função renal estável: creatinina 1,64 mg/dl, albumina 3,5 g/dl e relação proteína/creatinina urinária 28 mg/mmol.

### **Conclusões**

Neste caso, apesar de fatores iniciais de mau prognóstico como a biópsia renal e a necessidade de hemodiálise precoce, houve uma resposta favorável e até inesperada à terapêutica imunossupressora. No entanto mantem risco de evolução a curto-médio prazo para doença renal crónica terminal e necessidade de vigilância regular.

**Palavras-chave: glomeruloesclerose focal segmentar**



## **PO07 - INFEÇÕES DO TRATO URINÁRIO POR AGENTES NÃO ESCHERICHIA COLI EM IDADE PEDIÁTRICA**

Sofia Gonçalves Macedo<sup>1</sup>; Maria Inês Sousa<sup>2</sup>; Catarina Belo<sup>2</sup>; Ana Luísa Santos<sup>1</sup>; Célia Madalena<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, Unidade Local de Saúde Póvoa de Varzim/Vila do Conde, Porto, Portugal; 2 - Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e Criança, Unidade Local de Saúde São João, Porto, Portugal

### **Introdução e Objetivos**

As infeções do trato urinário (ITU) são comuns em idade pediátrica. O agente causal mais comum é a *Escherichia coli* (*E. coli*). As ITU causadas por agentes não *E. coli* estão associadas a patologia nefro-urológica e maior risco de lesão renal, o que reforça a importância do seu seguimento adequado.

### **Métodos**

Estudo observacional retrospectivo, incluindo crianças com diagnóstico de ITU por agente não *E. coli*, seguidas em consulta externa de Pediatria Patologia Renal entre janeiro de 2020 e dezembro de 2024 num hospital de nível II. Foram analisadas variáveis demográficas, clínica, estudo realizado, nomeadamente uroculturas e antibiogramas, e evolução.

### **Resultados**

Foram incluídas 35 crianças (54% sexo feminino), com idade mediana de 11 meses na primeira consulta. Quatro crianças (11%) tiveram mais de um episódio de ITU por agente não *E. coli*, analisando-se no total 41 episódios. Quatro crianças (11%) apresentavam diagnóstico pré-natal de dilatação do trato urinário, das quais uma com diagnóstico de megaureter congénito. Em seis crianças (17%) verificou-se antecedente de ITU de repetição. Nos episódios de ITU analisados, tinha sido realizada antibioterapia no mês anterior em 13 (32%): sete (54%) por profilaxia de ITU e seis (46%) por doença aguda. O sintoma mais frequente foi febre (71%), seguido de recusa alimentar (24%), disúria (17%), vómitos (15%) e irritabilidade (12%). Os agentes identificados na urocultura foram: *Klebsiella pneumoniae* em 15 casos (37%), *Proteus mirabilis* em 13 (32%), *Pseudomonas aeruginosa* em sete (17%), *Serratia marcescens* em dois (5%) e *Enterobacter cloacae* num caso (2%). A hemocultura foi positiva numa criança. Em 51% das ITU foi instituído tratamento endovenoso inicial, em regime de internamento. Não se registaram complicações. O estudo por ecografia renovesical revelou alterações em 11 crianças (31%). Foi diagnosticado refluxo-vesico-ureteral em 4 crianças (11%). Das 19 crianças (54%) que realizaram cintigrafia renal com DMSA, esta revelou alterações em sete (37%).

### **Conclusões**

Neste estudo constatamos 5 (14%) crianças com diagnóstico de malformação do rim e trato urinário e 7 com lesão renal (20% do total), o que salienta a importância do seguimento adequado destas crianças.

**Palavras-chave : Infeção do Trato Urinário, Agente Não *E. coli***



## **PO08 - DÉFICE VISUAL EM CRIANÇA COM SÍNDROME NEFRÓTICA: QUAL A RELAÇÃO?**

Raquel Palha Martins<sup>1</sup>; Joana Sousa<sup>1</sup>; Marta Machado<sup>2</sup>; Catarina Neves<sup>2</sup>; Carolina Cordinhã<sup>2</sup>; Carmen Carmo<sup>2</sup>; Clara Gomes<sup>2</sup>

1 - Hospital Pediátrico da ULS-Coimbra; 2 - Unidade de Nefrologia Pediátrica do Hospital Pediátrico da ULS-Coimbra

### **Introdução**

A síndrome nefrótica no primeiro ano de vida com comprometimento ocular ou neurológico pode estar associada a mutação no gene LAMB2. A proteína laminina beta 2 codificada por este gene expressa-se na membrana basal glomerular, nas junções neuromusculares, músculos intraoculares, cristalino e retina.

### **Descrição de Caso**

Lactente do sexo feminino, 7 meses, admitida por edema palpebral bilateral matinal com 2 meses de evolução. Nistagmo horizontal desde os 3 meses de idade e déficit visual grave bilateral (-20.0 dioptrias). Sem antecedentes familiares de relevo. À observação com edema palpebral bilateral, nistagmo horizontal, auscultação cardiopulmonar normal, abdómen sem alterações e pressão arterial 81/40 mmHg. Realizado estudo analítico com azoto ureico <0,5 mmol/L, creatinina 19,45 umol/L, fosfato 1,42 mmol/L, cálcio corrigido 9,8 mg/dl, albumina 10 g/dL, colesterol total 188 mg/dl, triglicérides 328 mg/dl, pCr 0,86 mg/dL, TSH 7,9 uUI/mL e T4L 0,69 ng/dL; sedimento urinário com 8 eritrócitos; proteinúria 276 mg/m<sup>2</sup>/H. Estudo do complemento, autoimunidade e causas infecciosas sem alterações. Ecografia renovesical normal. Iniciou terapêutica com captopril, levotiroxina e necessitou de múltiplas administrações de albumina. Foi implementada correção e treino visual. O exoma em trio detetou a variante patogénica c.172C>T p.(Arg58\*) e outra provavelmente patogénica c.4573+5G>A, em heterozigotia composta no gene LAMB2. Estabilização clínica sob captopril em dose crescente permitindo espaçamento da administração de albumina e passar a regime de ambulatório. Atualmente, com um ano de evolução, apresenta evolução para doença renal crónica (DRC) estadio 3 e mantém dislipidemia mista com hipertrigliceridemia severa, hipoalbuminemia, proteinúria nefrótica e hipotiroidismo controlado. Foi observada pela Neuropediatria por possibilidade de associação com hipotonia e clínica de síndrome miasténico congénito, que não se confirmou. Como o gene LAMB2 está também associado ao diagnóstico de síndrome de Pierson, mantém vigilância em consulta de Neurodesenvolvimento.

### **Conclusões**

Na síndrome nefrótica no primeiro ano de vida é fundamental a realização de estudo genético. Neste caso, a deteção de variantes patogénicas no gene LAMB2, por se associar a alterações oculares e do sistema nervoso central exige um acompanhamento multidisciplinar. O tratamento da síndrome nefrótica é de suporte com IECA e controle das complicações retardando a evolução da DRC.

**Palavras-chave : Síndrome nefrótica congénita, Déficit visual, LAMB2**



## **PO09 - MIELITE AGUDA COM APRESENTAÇÃO ATÍPICA - RELATO DE CASO**

Joana Santos Silva<sup>1</sup>; Maria Inês Pereira<sup>1</sup>; Vanessa Gorito<sup>1</sup>; António Trindade<sup>1</sup>; Aida Sá<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria e Neonatologia, ULS Trás-os-Montes e Alto Douro

### **Introdução**

A mielite aguda (MA) é uma doença inflamatória rara da medula espinhal, caracterizada por défices motores, sensitivos e/ou autonómicos. Em idade pediátrica, a apresentação exclusivamente autonómica é pouco frequente, podendo atrasar o diagnóstico. O reconhecimento precoce é fundamental para prevenir sequelas permanentes.

### **Descrição de Caso**

Adolescente de 16 anos, previamente saudável, recorreu ao serviço de urgência por instalação súbita de incontinência urinária, sem perceção de enchimento vesical, associada a obstipação com dois dias de evolução. Negava febre e não apresentava défices motores ou sensitivos. Ao exame objetivo apresentava uma bexiga palpável, reflexos osteotendinosos preservados, sem nível sensitivo ou défices motores. Ficou internado para investigação. A RM cervico-dorso-lombar mostrou captação leptomeníngea de gadolínio no cone medular e cauda equina, sugestiva de mielite; RM abdomino-pélvica normal. O LCR não revelou pleocitose, com normoglicorraquia e proteinorraquia normais, bandas oligoclonais negativa; estudo microbiológico e imunológico negativos. Houve melhoria parcial espontânea durante o internamento, mas manteve-se ausência de perceção vesical e resíduo pós-miccional aumentado. Foi realizado estudo urodinâmico, que revelou bexiga algo hipossensível mas com enchimento e esvaziamento normais para a idade, sugerindo eventual disfunção miccional de coordenação. Repetiu RM dorso-lombar com achados estáveis. Face à persistência clínica e imagem compatível, iniciou metilprednisolona, seguida de azatioprina e reabilitação uropélvica. Evoluiu favoravelmente, mantendo apenas ausência de perceção vesical. A RM de controlo do neuroeixo, realizada posteriormente, não revelou alterações patológicas, evidenciando resolução imagiológica face aos achados prévios e confirmando a estabilidade evolutiva do caso.

### **Conclusões**

A MA deve ser considerada no diagnóstico diferencial de disfunção vesical aguda em adolescentes, mesmo na ausência de défices motores ou sensitivos. A RM do neuroeixo é essencial para confirmar inflamação e orientar a terapêutica. A corticoterapia e imunossupressão precoces podem melhorar o prognóstico, embora défices autonómicos residuais possam persistir. Este caso ilustra uma forma atípica de MA com apresentação exclusivamente urológica, reforçando a importância da suspeição clínica e do acompanhamento especializado.

**Palavras-chave : Mielite transversa, Disfunção vesical, Adolescente**



## **PO10 - LITÍASE CORALIFORME DIREITA EM LACTENTE DE 5 MESES: UM CASO CLÍNICO RARO**

Maria Inês Pereira<sup>1</sup>; Joana Silva<sup>1</sup>; Aida Sá<sup>1</sup>; António Trindade<sup>1</sup>

1 - ULSTMAD

### **Introdução**

A litíase coraliforme é uma forma rara e grave de urolitíase, caracterizada por cálculos volumosos que ocupam a pelve e os cálices renais. Está geralmente associada a infeções urinárias por bactérias urease-positivas, como *Proteus mirabilis*, que favorecem a formação de cálculos de estruvite. A sua ocorrência em idade pediátrica é incomum e torna-se excecional em lactentes. A identificação precoce é essencial, dado o risco aumentado de dano renal, infeções recorrentes e necessidade de intervenção cirúrgica complexa.

### **Descrição de Caso**

Apresenta-se o caso de um lactente de 5 meses, sexo masculino, seguido em consulta de patologia renal - pediatria por dilatação pielocalicial (DPC) bilateral (8,8mm) detetada em ecografia pré-natal realizada às 30 semanas. A primeira ecografia renal pós natal revelou DPC bilateral (6 mm à esquerda, 8 mm à direita). Aos 5 meses, realizou uma nova ecografia que revelou “caliectasias centrais e periféricas e mantinha a ligeira proeminência pélvica de 7mm” e um achado incidental “distribuídos por todos os grupos caliciais, múltiplos cálculos com morfologia coraliforme, os maiores atingindo 15 mm”. No decurso da investigação, foi identificada urocultura positiva para *Proteus mirabilis*, sem febre ou sinais clínicos de infeção.

Realizou Cistourografia miccional seriada (CUMS), que se revelou sem alterações.

A situação clínica foi discutida com a equipa de Urologia Pediátrica, que recomendou a realização de TAC renal aos 9 meses, com o objetivo de uma melhor caracterização dos cálculos renais. Sugeriu-se, ainda, orientação posterior em consulta para eventual tratamento por cirurgia endoscópica intrarrenal combinada (ECIRS). O doente mantém-se clinicamente estável, sem novos episódios de infeções do trato urinário (ITU).

### **Conclusões**

A litíase coraliforme em lactentes constitui uma condição rara, representando um desafio significativo ao nível diagnóstico e terapêutico. O presente caso evidencia-se pela precocidade da apresentação clínica e do diagnóstico imagiológico. A intervenção precoce, aliada a uma abordagem multidisciplinar, assume um papel crucial na preservação da função renal e na prevenção de potenciais complicações. Este caso reforça, igualmente, a relevância de um seguimento rigoroso das dilatações pielocaliciais identificadas desde o período neonatal.

**Palavras-chave : Cálculos coraliformes; Litíase renal;**



## **PO11 - INCONTINÊNCIA URINÁRIA DIURNA EM IDADE PEDIÁTRICA: EXPERIÊNCIA DE 15 ANOS**

Maria Inês Sousa<sup>1</sup>; Sofia Gonçalves Macedo<sup>3</sup>; Catarina Belo<sup>1</sup>; Mariana Monteiro<sup>2</sup>; Ana Luísa Santos<sup>3</sup>; Célia Madalena<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e da Criança, Unidade Local de Saúde de São João; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Materno-Infantil do Norte, Unidade Local de Saúde de Santo António; 3 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde da Póvoa de Varzim/Vila do Conde

### **Introdução e Objetivos**

A incontinência urinária diurna (IUD) é uma queixa comum em idade pediátrica, com impacto na qualidade de vida das crianças e respetivas famílias. Pode ser um sintoma de disfunção vesical e associar-se a comorbilidades. A uroterapia é o tratamento de 1ª linha, sendo importante corrigir as comorbilidades, e, em alguns casos, é necessário tratamento farmacológico.

Este estudo pretende caracterizar as manifestações clínicas, comorbilidades, investigação complementar, abordagem terapêutica e evolução clínica de crianças seguidas por IUD num hospital de nível II.

### **Métodos**

Estudo observacional retrospectivo, incluindo crianças com diagnóstico de IUD seguidas em consulta externa de Pediatria Patologia Renal entre janeiro de 2010 e julho de 2025 num hospital de nível II. Foram analisadas variáveis demográficas, sintomas urinários, comorbilidades, exames complementares realizados, tratamento e evolução clínica.

### **Resultados**

Foram incluídas 59 crianças (66% do sexo feminino), com idade mediana de sete anos na primeira consulta (mínimo 4; máximo 16). Os sintomas associados mais frequentes foram a polaquiúria (56%) e a urgência miccional (27%). De entre as comorbilidades destacaram-se Perturbação de Hiperatividade e Défice de Atenção (PHDA) (37%), obstipação (25%) e obesidade (25%). Dez crianças (17%) tinham história familiar de incontinência urinária e 15 (25%) apresentavam antecedentes de infeção do trato urinário. Constatou-se enurese noturna em 36% e enurese risória em 17%. Em 49% observou-se consumo habitual de sumos e/ou bebidas com cafeína. Na investigação complementar: a análise de urina tipo II foi normal em todos os casos; 92% realizaram ecografia renovesical, sendo que 24% apresentaram alterações; 7% realizaram CUMS e/ou DMSA. De entre os principais diagnósticos, salientam-se 20% com bexiga hiperativa e 5% com bexiga de esforço. Todos os doentes realizaram medidas de uroterapia e tratamento de comorbilidades, que foram suficientes para resolução dos sintomas em 39%. Em 51% foi instituída terapêutica farmacológica, maioritariamente com oxibutinina. Globalmente, 80% apresentaram melhoria sintomática.

### **Conclusões**

Verificamos associação frequente a comorbilidades como PHDA, obstipação e obesidade. As medidas de uroterapia isoladamente foram eficazes em mais de um terço das crianças. Estes resultados reforçam a importância de uma abordagem estruturada, combinando medidas de uroterapia, tratamento das comorbilidades, e, quando necessário, tratamento farmacológico, permitindo um bom prognóstico na maioria das crianças.

**Palavras-chave:** Incontinência urinária, Disfunção vesical, Uroterapia



## **PO12 - HIPERTENSÃO ARTERIAL DE DIFÍCIL CONTROLO EM IDADE PEDIÁTRICA: DO NASCIMENTO À ADOLESCÊNCIA**

Ana Francisca Pinto Mendes<sup>1</sup>; Mário Ribeiro<sup>1</sup>; Ana Luísa De Carvalho<sup>1</sup>; Helena Silva<sup>1</sup>; António Matos Marques<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria, ULS Braga

### **Introdução**

A Hipertensão Arterial (HTA) em idade pediátrica manifesta-se de forma inespecífica, tornando o seu diagnóstico um desafio clínico. A sua etiologia é heterogénea, pode ser primária ou secundária, sendo as causas muito variáveis e exigindo investigação e diagnóstico precoces. A doença renovascular, nomeadamente a estenose da artéria renal, embora rara, deve ser considerada na HTA persistente e refratária, pelo seu potencial de reversibilidade.

### **Descrição de Caso**

Adolescente de 12 anos, sexo masculino, observado no Serviço de Urgência por cefaleia frontal persistente, sem foto ou fonofobia, sem despertares noturnos, com HTA grau II, orientado para consulta de nefrologia pediátrica.

Antecedentes pessoais de hipertensão pulmonar neonatal grave, com necessidade de óxido nítrico, aminas e ventilação mecânica. Sem antecedentes patológicos do aparelho urinário. Pai com HTA essencial desde os 30 anos.

Realizou Ecodoppler renal que mostrou índices de resistência intra-renais reduzidos na artéria renal direita, traduzindo pulso "parvus tardus". Realizou Angiotomografia Computadorizada com evidência de área focal de redução do seu calibre no seu terço médio (medindo 2,5 mm), correspondendo a estenose focal no terço médio da artéria renal direita e Angiorressonância Magnética mostrando normal sinal de fluxo nos principais eixos arteriais intracranianos e cervicais, excluindo vasculopatia da parede arterial. Apresenta função renal preservada, com proteinúria e albuminúria moderadas persistentes.

Iniciou Lisinopril (5 mg/dia), com titulação progressiva da dose. Posteriormente, substituído por Ramipril (2,5 mg/dia - titulação progressiva). Associada Hidroclorotiazida (37,5 mg/dia). Dado o mau controlo tensional mantido e por ter antecedentes familiares afro-americanos, foi realizada nova alteração terapêutica para Amlodipina (7,5 mg/dia), com posterior aumento de dose para 10 mg/dia e associação com Atenolol (25 mg/dia). Proposto para tratamento cirúrgico (Angioplastia Transluminal Percutânea Renal) após discussão com Centro de Referência.

### **Conclusões**

Este caso ilustra a importância de uma investigação dirigida em crianças com hipertensão arterial refratária. A identificação precoce de estenose da artéria renal direita, refratária à terapêutica médica, permite uma intervenção atempada que poderá modificar o prognóstico cardiovascular e renal a longo prazo.

**Palavras-chave : Hipertensão Arterial, Cefaleias, Hipertensão Renovascular, Estenose da Artéria Renal**



## **PO13 - CRESCE - CAMPO DE FÉRIAS EDUCATIVO. EXPERIÊNCIA 2014-2025**

Marta Campos<sup>1</sup>; Margarida Abranches<sup>2</sup>; Catarina Almeida<sup>3</sup>; Carolina Silva<sup>4</sup>; Paulo Urbano<sup>1</sup>

1 - Associação Portuguesa de Insuficientes Renais (APIR); 2 - Maternidade Alfredo da Costa, ULS SJosé, Lisboa; 3 - Hospital de Guimarães, ULS Alto Ave, Guimarães; 4 - Heliclinic, Vila do Conde

### **Introdução e Objetivos**

O CRESCE é um campo de férias educativo promovido pela Associação Portuguesa de Insuficientes Renais (APIR) desde 2014, destinado a crianças e jovens com doença renal crónica (DRC), em terapêutica conservadora ou de substituição. Realizado em Portugal anualmente, sempre que possível, o CRESCE oferece um ambiente seguro e estimulante, onde os participantes partilham experiências, aprendem e se divertem, reforçando a autoestima e a confiança perante os desafios da DRC. Além de proporcionar momentos de lazer, o campo visa aliviar os pais e cuidadores da exigente rotina de cuidados de saúde. As atividades ao ar livre são privilegiadas: natação, canoagem, rapel, escalada, arborismo, vela, entre outras. O CRESCE também promove a participação de jovens portugueses nos campos internacionais Kidney Recreation and Education Week (KREW), organizados pela European Kidney Patients Federation (EKPF). Cada país pode enviar até cinco jovens. Portugal acolheu o KREW em 2017 e 2025. Esta apresentação visa divulgar as atividades do CRESCE desde a sua criação, destacar a sua importância na inclusão de jovens com DRC e partilhar os desafios enfrentados na sua continuidade.

### **Métodos**

Registos retrospectivo dos dados dos participantes nos campos de férias CRESCE realizados entre 2014 e 2025. Contabilizados número de participantes, sexo e modalidades de tratamento.

### **Resultados**

Entre 2014 e 2025, realizaram-se 10 edições do CRESCE, com 141 participantes. Deste, 54% eram do sexo masculino e 46% do sexo feminino. Relativamente às modalidades de tratamento, 26% em pré-diálise, 8% em hemodiálise e 65% transplantados. O pico de participação foi em 2016 (24 jovens) e o mínimo em 2025 (9 jovens).

Portugal participou em cinco edições do KREW, duas em território nacional e três na Polónia, Espanha e Países Baixos. Em julho de 2025, no Campo Aventura em Óbidos, estiveram presentes 23 jovens de cinco países, promovendo o intercâmbio cultural e a partilha de experiências.

### **Conclusões**

O CRESCE é uma iniciativa de referência na inclusão de jovens com DRC. A pandemia de COVID-19 interrompeu o projeto entre 2020 e 2022. A retoma em 2023 foi possível graças ao esforço da APIR em recuperar a sua sustentabilidade.

Os principais desafios, dificuldade na angariação de participantes e escassez de profissionais de saúde, especialmente enfermeiros, refletem-se na redução da duração do campo, de uma semana para quatro dias.

A divulgação das atividades do CRESCE pretende sensibilizar jovens, famílias e profissionais de saúde para a importância da continuidade deste projeto, que representa um espaço único de apoio, inclusão e desenvolvimento pessoal.

**Palavras-chave: Doença renal crónica, Desenvolvimento pessoal, Desporto**