

Fundamentação teórica/Introdução:

A síndrome hemolítico urêmica na sua apresentação atípica (SHUa) é um distúrbio raro e grave, de difícil diagnóstico, visto a dificuldade de realização de testes específicos e por apresentar manifestações também presentes em outras microangiopatias trombóticas.

Objetivos:

Relatar o caso de um paciente jovem de 13 anos com síndrome hemolítico urêmica atípica (SHUa) e sua evolução.

Delineamento e Métodos:

Relato de caso.

Resultados:

Paciente do sexo masculino, 13 anos de idade, procurou serviço de pronto-atendimento, acompanhado da mãe, com queixa de prostração, urina espumosa, edema, além de três episódios de febre termometrada. Nega prodrômicos virais, alterações cutâneas ou quadros alérgicos. O exame físico mostrava PA elevada, além de edema simétrico difuso, principalmente em membros inferiores e em face, sem outros comemorativos. Exames laboratoriais revelaram anemia, plaquetopenia e disfunção renal. Em relação à investigação da anemia, identificou-se microcitose, hipocromia, presença de esquizocitos, teste de antiglobulina direta negativo, VHS persistentemente elevado e hipogamaglobulinemia (IgG). Sobre a disfunção renal, proteinúria de 24 horas com 1.470mg, IRA KDIGO 2 e hipocitratúria. Optou-se pela realização de biópsia renal, sendo compatível com Microangiopatia Trombótica Aguda com depósitos de C3 mesangial, além de avaliação genética que mostrou heterozigose em C3/ITEGAM/KMT2A/POLA 1/TIMM50. Durante sua internação paciente foi submetido a pulsoterapia com metilprednisona 1g por três dias e, posteriormente, realização de seis sessões de plasmaferese, com normalização de exames laboratoriais, redução de marcadores inflamatórios e desaparecimento de sinais de hemólise e melhora sintomatológica. Aguarda liberação de eculizumabe via ministério público.

Conclusão/Considerações Finais:

A SHUa é uma doença rara de alta morbimortalidade, ainda de incidência desconhecida. A suspeição diagnóstica é importante pois permite a avaliação clínica e laboratorial apropriada e introdução da terapêutica específica de forma precoce. Somente assim é possível interromper a evolução natural da doença e modificar o prognóstico dos pacientes.