

DOENÇA QUÍSTICA RENAL

FERNANDO TIAGO SOBRAL

Serviço de Urologia. Centro Hospitalar de Coimbra. Coimbra.

RESUMO

O rim é dos órgãos mais frequentemente atingidos com doença quística, podendo esta ser definida como a morbilidade atribuível à presença de quistos renais. Os quistos renais surgem num conjunto muito diverso de anomalias hereditárias, adquiridas ou do desenvolvimento, ocorrendo de forma isolada ou em associação a outras alterações renais ou sistémicas. Os quistos são cavidades microscópicas ou macroscópicas anormais, de forma sacular ou fusiforme, revestidas de epitélio e cheias de líquido. Formam-se a partir dos nefrónios ou dos ductos colectores, com os quais podem ou não manter ligação. O seu aparecimento pode processar-se em qualquer altura da vida, desde o período pré-natal à idade adulta, podendo atingir de forma focal ou difusa um ou ambos os rins. A patogénese dos quistos renais não é completamente compreendida, embora existam indícios de que possa ser causada alterações de tipo hiperproliferativo, displásico, secretor e de remodelação da matriz, condicionadas por estímulos de tipo endócrino, parácrino, justácrino e autócrino, indutores de alterações de tipo obstrutivo determinantes na sua génese e desenvolvimento.

SUMMARY

Cystic Disease of the Kidney

The kidney is one of the organs most frequently affected by cystic disease, which can be defined as the morbidity attributable to the presence of renal cysts. Renal cysts appear in a series of very diverse hereditary anomalies, acquired or developmental, occurring as an isolated form or in association with other renal or systemic alterations. Cysts are microscopic or macroscopic abnormal cavities, with sacular or fusiform shape, coated with epithelium and filled with liquid. They origin in the nephron or the collecting tubules, with which a connection can be maintained or not. They can occur at any point in life, from the prenatal period to adulthood, and one or both kidneys may be affected in a focal or diffuse form. Renal cyst pathogenesis is not completely understood, although there is evidence that it may be caused by hyperproliferative displasic secretion and matrix remodelling alterations, modulated by endocrine, paracrine, juxtacrine and autocrine stimuli, which induce obstructive alterations that are determinant in its genesis and evolution.

CLASSIFICAÇÃO

Tendo em conta parâmetros tão diversos como a forma de apresentação clínica, o momento do aparecimento dos quistos e aspectos imagiológicos ou da anatomia microscópica, várias classificações têm sido propostas.

Uma das classificações melhor conhecidas baseava-se em estudos anatómicos de microdissecção e considerava como critério principal a localização dos quistos dentro do tubo urinífero¹. Infelizmente esta classificação

para além de colocar no mesmo grupo situações manifestamente diferentes era de difícil aplicação clínica.

O melhor conhecimento etiológico e da história natural destas doenças, fruto dos avanços conseguidos no domínio da Genética e da Imagiologia (nomeadamente a Ecografia) levaram à proposta de novas classificações em que primariamente é feita uma divisão em doenças genéticas e não genéticas e posteriormente as várias formas de doença quística são classificadas de acordo com aspectos clínicos, radiológicos e patológi-

cos². Será este o tipo de classificação utilizada neste trabalho.

DOENÇAS QUÍSTICAS GENÉTICAS

Actualmente estão identificadas várias formas de Doença Quística Renal transmitidas de forma autossômica recessiva ou dominante secundárias a alterações genéticas em vários cromossomas. Estas doenças geneticamente transmitidas têm uma incidência que oscila entre o comum e o raro.

Doença Poliúística Renal (*infantil*) Autossômica Recessiva

Doença de transmissão genética autossômica recessiva devido a alterações no cromossoma seis. É a segunda doença quística mais frequente na criança, logo a seguir ao rim multiquístico. Tem uma incidência que oscila entre 1 em 40 000³ a 1 em 10 000⁴. Sob o ponto de vista clínico, esta doença apresenta um leque diverso de severidade, em que as formas mais severas se manifestam no período perinatal e as menos severas na idade juvenil. De uma forma genérica todos os doentes apresentam, em grau variável, lesões quísticas renais e fibrose hepática, e alguns hipoplasia pulmonar.

Apresentação Clínica: em geral, a apresentação clínica depende da idade em que a doença se manifesta. Quando o doente é mais jovem, há um predomínio das lesões renais, e as lesões hepáticas são leves, quando a doença se manifesta em idades mais avançadas, as lesões hepáticas são mais severas e as renais ligeiras.

Quando a doença se manifesta no período perinatal, os doentes apresentam rins bilateralmente muitíssimo aumentados e duros à palpação, sendo algumas vezes tão volumosos que podem tornar o parto impossível. Mais de 90% dos nefrónios estão atingidos pela doença. Muitas vezes, apresentam problemas respiratórios devido a hipoplasia pulmonar. Geralmente, estes doentes evoluem para a morte por urémia e insuficiência respiratória no primeiro mês de vida. Os que conseguem sobreviver ao primeiro mês de vida, se tiverem suporte terapêutico adequado, têm grandes possibilidades de sobreviver um ano.

Quando a doença se manifesta no período neonatal, os rins estão muito aumentados com cerca de 60% dos nefrónios atingidos, o fígado discretamente aumentado com fibrose periportal ligeira. Evoluem progressivamente para a insuficiência renal, podendo sobreviver entre um e três anos.

Quando a doença se manifesta mais tarde, os rins estão menos lesados, estando atingidos entre 10 a 25% dos

nefrónios, havendo rins com aumento variável⁵, em contrapartida, há uma acentuada hepatomegália e, por vezes, hipertensão portal. Estes doentes desenvolvem insuficiência renal e hipertensão de forma mais lenta. Em geral, os principais problemas clínicos devem-se à lesão hepática, sobretudo como consequência da hipertensão portal.

Histopatologia: rins aumentados que mantêm a lobulação fetal, apresentando pequenos quistos infracentimétricos subcapsulares que representam uma dilatação generalizada dos tubos colectores. Geralmente, o pedículo renal, o bacinete e os ureteres são normais. A nível hepático manifesta-se urna proliferação, dilatação e ramificação dos canais biliares e fibrose periportal de graus variáveis.

Avaliação: a suspeita do diagnóstico pode surgir dos dados ecográficos de uma ecografia feita durante a gravidez reforçados pela existência de um oligohidrâmnios. Quer no feto quer no recém-nascido, a ecografia identifica rins bilateralmente muito aumentados homogêneos e hipericogénicos. O aumento da ecogenicidade resultado do número elevado de interfaces criadas pela compactação dos septos interquísticos. Em situações duvidosas, pode-se recorrer a outros exames, nomeadamente à TAC e à Urografia IV. Excepcionalmente, pode ser feita uma biópsia hepática. Uma história familiar detalhada, cobrindo pelo menos três gerações, é fundamental aquando da suspeita desta situação.

Tratamento: uma vez que não há tratamentos curativos, estes devem visar uma melhoria da qualidade e sobrevida dos doentes. Assim, deve ser estabelecida uma monitorização das funções hepática e renal, um controlo da hipertensão arterial e da insuficiência cardíaca, bem como terapêuticas de suporte respiratório. Em alguns doentes pode ser aconselhável uma medicação com quelantes dos fosfatos, eritropoietina, vitamina D, hormona do crescimento, bem como suporte nutricional adequado para otimizar o seu desenvolvimento. Finalmente, a diálise e o transplante podem ser considerados em muitos doentes. Em face da complexidade destas situações, é altamente aconselhável que estes doentes sejam seguidos por Nefrologistas Pediátricos.

Doença Poliúística Renal (*adulto*) Autossômica Dominante

Doença de transmissão genética autossômica dominante devida a alterações genéticas do cromossoma dezasseis⁶, responsável por 90 a 95% dos casos, e do cromossoma quatro⁷, responsável por cerca de 5% dos casos; mais raramente pode surgir na sequência de uma

mutação espontânea no próprio doente. Tem uma incidência aproximada de 1 em 500 a 1 em 1 000⁸. É uma das principais causas de insuficiência renal no adulto, sendo responsável pela insuficiência renal crônica em cerca de 10% dos doentes em hemodiálise na Europa e Estados Unidos. Geralmente, a doença manifesta-se entre os 30 e os 50 anos e mais raramente em idades jovens. Às lesões renais associam-se frequentemente quistos no fígado, pâncreas, baço e pulmões, bem como aneurismas no Polígono de Willis, divertículos do cólon e prolapso da válvula mitral.

Apresentação Clínica: no período neo-natal, os doentes apresentam grande renomegália. Quando a doença é muito severa, pode dar-se a morte fetal ou pode existir severas alterações respiratórias. Uma grande percentagem destes doentes vêm a falecer por insuficiência renal e hipertensão dentro do primeiro ano de vida.

Em crianças cuja sintomatologia aparece após o ano de idade, apresenta uma sintomatologia dependente das alterações renais e da hipertensão, apresentando geralmente proteinúria e hematúria. A identificação de famílias com Doença Poliquística do adulto e o rastreio ecográfico permitido identificar um número elevado de crianças assintomáticas. Geralmente, os sintomas ou sinais só se vêm a manifestar entre os trinta e os cinquenta anos. Os sintomas principais são hematúria (micro ou macroscópica), dor no flanco, sintomas gastrointestinais, cólicas renais, hipertensão e infecção urinária.

Histopatologia: os quistos têm dimensões variáveis, variando entre poucos milímetros até alguns centímetros de diâmetro, e distribuem-se difusamente pelo córtex e medula, mantendo comunicações em vários pontos com o nefrónio. É frequente a hiperplasia epitelial e a formação de adenomas na parede dos quistos. Apesar destas alterações consideradas como possíveis percursoras do carcinoma renal, não parece haver aumento da incidência em relação à da população em geral.

Diagnóstico: é fundamental uma história familiar abrangendo pelo menos três gerações. Uma ecografia abdominal que pode revelar quistos nos rins ou noutros órgãos. Nalgumas situações, a TAC abdominal pode ajudar na detecção mais precoce de lesões quísticas a nível renal, hepático ou pancreático. Habitualmente, estes doentes têm uma urina de baixa osmolaridade, não respondendo à vasopressina nem à restrição hídrica. Nalgumas circunstâncias é possível recorrer a estudos citogenéticos para a detecção dos defeitos genéticos nos cromossomas quatro e dezasseis.

Tratamento: é fundamental um controlo adequado da tensão arterial, no sentido de preservar os pequenos

vasos renais, a função renal e reduzir o risco das hemorragias cerebrais. O uso de inibidores da ECA, a restrição de sódio e o controlo do peso são métodos a usar. Em doentes com insuficiência renal moderada, devem ser monitorizados os níveis de potássio e de creatinina, devendo ser feitas as adaptações adequadas dos inibidores da ECA. Todas as infecções urinárias devem ser tratadas de forma agressiva, e por períodos mais longos do que nas pessoas com rins normais. As situações de litíase podem ser tratadas quando necessário por litotricia extracorporeal. Na litíase de oxalato de cálcio, pode ser benéfico o uso de hidroclorotiazida, citrato de potássio e óxido de magnésio. As situações de insuficiência renal devem ser tratadas por hemodiálise ou transplante.

Complexo Nefronotise Juvenil – Doença Quística Medular

Trata-se de duas entidades clínica e anatomicamente similares, mas que têm no entanto uma forma de transmissão e início clínico diferentes. A Nefronotise juvenil tem uma incidência de 1 em 50 000 nascimentos⁹ e a Doença Quística Medular uma incidência estimada de 1 em 100 000¹⁰ sendo a primeira uma doença de transmissão genética autossómica recessiva ligada ao cromossoma dois, e a segunda de transmissão autossómica dominante.

Manifestações Clínicas: ambas causam polidipsia, poliúria, atraso no crescimento, anemia, hiponatremia e insuficiência renal. As manifestações clínicas iniciam-se após os dois anos na Nefronotise Juvenil, evoluindo para a insuficiência renal crónica por volta dos treze anos; a Doença Quística Medular tem início clínico cerca dos vinte anos, evoluindo para a insuficiência renal crónica por volta dos quarenta anos. Algumas vezes, associam-se à Nefronotise Juvenil alterações da retina, do fígado e, mais raramente, do esqueleto e do Sistema Nervoso.

Histopatologia: os rins apresentam-se pequenos e de superfície granular. Microscopicamente encontram-se quistos com dimensões entre um milímetro e um centímetro de diâmetro, localizados na zona corticomedular, tendo como origem os tubos contornados distais e os tubos colectores. As manifestações quísticas encontram-se em 85% dos doentes com Doença Quística Medular em 40% dos doentes com Nefronotise Juvenil. Para além das alterações quísticas, há acentuada nefrite tubulointersticial, com acentuada infiltração de células inflamatórias, alteração esta que é a principal causadora da insuficiência renal

Avaliação Imagiológica: nos estados iniciais, a

Urografia IV pode mostrar rins normais ou ligeiramente atrofiados e um aspecto radiário ao nível das papilas, devido à estase de contraste nos tubos dilatados. Os estudos ecográficos mostram rins mais pequenos que o normal, por vezes a existência de quistos na região cortico-medular e uma acentuada hiperecogenicidade como consequência da fibrose tubulo-intersticial. Em situações de diagnóstico duvidoso, a TAC pode ser importante.

Tratamento: desde o início, é fundamental um controle electrolítico, sendo necessária uma reposição adequada de sódio. Após a insuficiência renal estar estabelecida, é necessário recorrer à diálise ou ao transplante.

Síndromas de Malformação Múltipla com Quistos Renais

Esclerose Tuberosa: doença de transmissão genética autossómica dominante ligada a alterações nos cromossomas nove e dezasseis, apresentando uma incidência calculada entre 1 em 9 000 a 1 em 70 000¹¹. Classicamente, foi descrita como parte de uma tríade que incluía epilepsia, atraso mental e adenomas sebáceos. Outras manifestações foram posteriormente associadas a este Síndrome, nomeadamente tumores hamartomatosos a nível da pele, cérebro, retina, esqueleto, fígado, coração, pulmão e rim. Os hamartomas renais são encontrados em mais de 50% dos casos e devem ser distinguidos dos quistos renais, que ocorrem menos frequentemente^{12,13}. Os quistos são revestidos de um epitélio marcadamente hipertrófico, com células hiperplásicas de citoplasma eosinofílico, fazendo lembrar o do tubo proximal. Os quistos renais desenvolvem-se em aproximadamente 20% dos doentes e frequentemente são identificados na infância; podem ser causa de insuficiência renal em cerca de 5% dos doentes. A hipertensão arterial é uma das grandes manifestações desta anormalidade. Existe um aumento da incidência de adenocarcinoma renal neste Síndrome, sendo referidas frequências da ordem dos 2%^{14,15}. Estes carcinomas aparecem em doentes mais jovens que o habitual, geralmente entre os sete e os quarenta anos, podendo ser simples ou múltiplos, uni ou bilaterais.

Avaliação: a Ecografia é útil na detecção de quistos e hamartomas. A TAC pode ser de extrema utilidade na detecção de lesões sólidas mais pequenas, como ajuda no diagnóstico em quistos complicados e ainda na detecção de hamartomas noutros órgãos. A MRI deve ser utilizada no estudo das lesões cerebrais.

Tratamento: deve ser dirigido às principais complicações desta entidade, nomeadamente a nível do cérebro, rins e pulmões.

Doença de Von Hippel-Lindau: é uma doença de transmissão autossómica dominante devida a alteração genética localizada no cromossoma três, cujas alterações principais são hemangioblastoma do cerebelo, angiomas da retina, quistos do pâncreas, rim e epidídimo, feocromocitoma e carcinoma renal.

Diagnóstico: perante uma suspeita clínica, deve ser feita uma avaliação dos membros da família, e o doente deve ser submetido a um exame oftalmológico e uma TAC abdominal, a efectuar entre os dezoito e os vinte anos.

Histopatologia: quando há quistos e tumores, geralmente são múltiplos e bilaterais. Os quistos podem apresentar um leque variado de aspectos, indo de um quisto simples com uma só camada de epitélio, passando pelo típico quisto proliferativo com várias camadas de epitélio, terminando no quisto com projecções neoplásticas no seu lúmen, alteração a partir da qual se pensa poder evoluir para o adenoma e posteriormente para o carcinoma. O carcinoma surge geralmente entre os vinte e os cinquenta anos.

Avaliação: o uso conjugado da Ecografia permite um esclarecimento adequado das lesões renais e supra-renais. A Angiografia renal pode desempenhar um papel importante perante uma suspeita de carcinoma, bem como na detecção de tumores múltiplos e ainda na eventual planificação da cirurgia conservadora.

Achados clínicos: os quistos renais são a malformação mais comum e encontram-se em 76% dos doentes. O carcinoma renal ocorre em 35% dos doentes¹⁶. Geralmente estas lesões são assintomáticas, ainda que esporadicamente possam causar efeito de massa, dor e hematuria. O feocromocitoma ocorre em cerca de 7% dos doentes, e parece estar confinado a famílias específicas. Podem também ainda manifestar sintomatologia relacionada com a existência de hemangioblastomas do cerebelo, e alterações da visão secundárias aos angiomas da retina. Devido à alta incidência de carcinomas renais, estes doentes devem ser sujeitos a uma vigilância periódica no sentido de detectar e tratar precocemente qualquer tumor.

Tratamento: deve ser feito o tratamento cirúrgico de qualquer tumor, podendo ir de uma simples nefrectomia parcial à nefrectomia radical bilateral, em função da uni ou bilateralidade, dimensão, multiplicidade e agressividade do mesmo.

DOENÇAS QUÍSTICAS ADQUIRIDAS

Doença Multiquística Renal

Patologia adquirida durante a fase prévia à diferenciação dos nefrónios, apresenta uma incidência de 1 em 4 300 nascimentos, sendo considerada a doença

quística mais frequente na criança. Histologicamente, estão descritos dois tipos: o clássico apresentando um aspecto típico de cacho de uvas, está associado geralmente com ureter pequeno e atrésico¹⁷; no hidronefrótico, os quistos rodeiam invariavelmente uma pélvis renal de tipo hidronefrótico¹⁸.

Embriologia: a etiologia exacta desta doença não é totalmente conhecida. No entanto, existem dados que sugerem que a obstrução precoce e completa do blastema nefrogénico pode condicionar esta entidade.

Apresentação Clínica: no passado, o diagnóstico era efectuado geralmente durante o primeiro ano de vida, devido à presença de massa abdominal ou infecção urinária, outros casos eram apenas diagnosticados na idade adulta ou como mero achado de autópsia. Actualmente, com o uso generalizado da Ecografia pré-natal, 71% são diagnosticados em idade pré-natal, e só 14% são diagnosticados pela presença de massa abdominal. Geralmente, cerca de 18% dos doentes apresentam alterações da unidade renal contralateral, nomeadamente refluxo vesico-ureteral ou anomalia da junção uretero-piélica. Os quistos têm dimensões diversas, encontrando-se os maiores na periferia.

Avaliação Clínica: a Ecografia é o exame diagnóstico mais frequentemente usado. As principais características ecográficas desta doença são a existência de múltiplos quistos distribuídos anarquicamente e de vários tamanhos, com finos interfaces entre os quistos. Dentro do primeiro mês de idade deve ser feito um centígrama renal, que geralmente evidencia a inexistência de qualquer parênquima renal funcionante. Em casos de diagnóstico duvidoso, poderá ser utilizada a TAC.

Terapêutica: no passado, a atitude terapêutica clássica era a nefrectomia, fundamentada nos possíveis riscos de infecção, malignização, dor, hipertensão e compromisso respiratório. No entanto, actualmente, graças a um conhecimento mais adequado desta entidade, nomeadamente considerando o baixo risco da morbilidade atrás referida e tendo em conta que cerca de 50% destas lesões regridem dentro dos cinco primeiros anos, a conduta de terapêutica modificou-se. Tendo em conta estes dados, é aceitável que o rim múltiquístico seja tratado com segurança de forma conservadora. Deve ser feito um seguimento com Ecografia trimestral no primeiro ano e semestral ou anual até aos seis. Em situações de diagnóstico duvidoso ou em rins de grandes dimensões, devem ser submetidos a nefrectomia.

Quisto Multilocular

Trata-se de uma lesão proveniente do blastema

metanéfrico, geralmente unilateral, solitária e multilocular, em que os lóculos não comunicam entre si ou com o bacinete, sendo revestidos por epitélio cubóide¹⁹. Os septos não contêm nefrónios diferenciados, sendo o restante rim normal. Os lóculos estão separados por finos septos fibrosos ligados a uma cápsula fibrosa que circunscreve a lesão, geralmente não existindo hemorragia, calcificação ou necrose. Geralmente são de grandes dimensões, oscilando entre cinco e dez centímetros, substituindo por vezes um polo renal. São capazes de crescer rapidamente, podendo ser detectados em rins que eram normais poucos anos antes, embora sejam considerados lesões benignas, podendo estender-se à cápsula renal e muitas vezes contendo focos de nefroblastoma, sarcoma ou carcinoma renal.

Geralmente apresenta dois picos de incidência: até aos três anos, com predomínio do sexo masculino, e após os quarenta anos, em que predomina o feminino.

Avaliação: deve ser feita por Ecografia e TAC, para o esclarecimento adequado destas situações.

Tratamento: o tratamento será a remoção cirúrgica com cirurgia conservadora no adulto. Na criança, é importante considerar previamente a normalidade do rim contralateral, bem como a coexistência de lesões sólidas com o Quisto Multilocular, ajustando a radicalidade da cirurgia em função destes parâmetros.

Quistos Simples

É a lesão quística mais frequentemente encontrada no Homem. Podem ser solitários ou múltiplos e estão cheios de um líquido similar ao ultrafiltrado do plasma. São raros na criança aumentando a sua frequência de forma progressiva com a idade, encontrando-se acima dos 50 anos em 50% dos doentes.

Patologia: podem ser uni ou bilaterais, únicos ou múltiplos, geralmente com formação esférica e unilocular. Podem localizar-se na cortical ou medular, podendo ter dimensões que vão de um a vários centímetros de diâmetro. As paredes são tipicamente finas e transparentes, mas podem tornar-se espessas fibróticas e mesmo calcificadas, como consequência de infecções. Comprimeem geralmente o tecido normal adjacente e estão revestidos por uma camada simples de epitélio.

Diagnóstico: geralmente são assintomáticos, sendo descobertos acidentalmente por Ecografia, TAC ou Urografia IV efectuados por outras razões. Podem produzir dor, hematúria, hipertensão e efeito de massa abdominal. Podem ou não crescer com o tempo e podem ser complicados com infecção, hemorragia e ruptura espontânea.

Avaliação: os critérios ecográficos seguros de um quisto simples são a ausência de ecos internos, definição nítida, parede fina e com margens bem definidas, boa transmissão das ondas sonoras com consequente ganho posterior e aparência esférica ou ovóide. Se algum destes critérios não estiver presente, nomeadamente se existirem septos intra-quísticos, margens irregulares ou espessadas e conteúdo não homogêneo ou ecos intraquísticos, deve ser feita uma avaliação por TAC.

Tratamento: desde que o diagnóstico seguro de quisto simples seja feito, não é necessário qualquer tratamento nem seguimento. Quando os quistos condicionam obstruções do excretor, hipertensão, dor ou infecção, devem ser tratados cirurgicamente.

Doença Quística Renal Adquirida

Esta entidade foi primeiro descrita por Dunnill et al²¹, que referiram a existência bilateral de múltiplos quistos corticais e medulares em rins de autópsia de doentes submetidos a hemodiálise crónica.

Posteriormente verificou-se que esta doença se desenvolve frequentemente em doentes com insuficiência renal crónica em tratamento dialítico. São referidas incidências muito variáveis, em parte devidas aos métodos de diagnóstico utilizados e à duração da insuficiência renal, ao fim da qual a avaliação é feita. Posteriormente verificou-se um aumento de incidência de carcinoma renal nos doentes em hemodiálise com esta doença, sendo referidas incidências de seis a vinte vezes superiores à da população em geral nos Estados Unidos e no Japão, respectivamente.

Histologia: os quistos desenvolvem-se predominantemente no córtex, e mais raramente na medula, sendo geralmente bilaterais. Geralmente, os quistos têm uma dimensão de meio a um centímetro, embora alguns possam atingir cinco centímetros. São revestidos por epitélio plano e estão cheios de líquido claro ou amarelo. Nalguns quistos, as células de revestimento apresentam alterações hiperplásicas, consideradas por alguns autores como precursoras dos tumores renais. Surgem também frequentemente adenomas renais, geralmente múltiplos e bilaterais, a maioria com menos de dois centímetros e meio.

Avaliação: em doentes insuficientes renais com hipertermia, deve ser considerada a existência de Doença Quística Renal Adquirida, provavelmente por infecção quística. O estudo ecográfico mostra geralmente rins pequenos, hiperecóticos, com quistos de vários tamanhos, alguns deles com calcificações da sua parede. A TAC tem uma maior sensibilidade diagnóstica na

deteção de pequenos quistos e tumores.

Tratamento: o tratamento dos quistos infectados deve ser feito por drenagem ou nefrectomia, e o tratamento dos tumores malignos por nefrectomia radical. Alguns autores recomendam para os doentes com mais de três anos em diálise um rastreio com Ecografia e TAC, e um seguimento com Ecografia cada seis meses se os rins não tiverem quistos ou tumores, ou por TAC e Ecografia com a mesma periodicidade se existirem quistos ou tumores menores que dois centímetros (adenomas)²². Embora pareça haver uma regressão dos quistos após o transplante, e o risco de carcinoma pareça diminuir, estão contudo descritos casos de carcinoma renal no rim nativo três a oito anos após o transplante, justificando a necessidade de manter o seguimento ecográfico destes doentes.

Rim Esponja Medular

Embora, segundo muitos autores, esta anomalia já esteja presente no nascimento, o seu diagnóstico geralmente só é feito na quarta ou quinta década, quando surgem sintomas relacionados com infecções urinárias ou urolitíase. A frequência desta doença na população em geral é estimada aproximadamente em 1 em 5 000. Sob o ponto de vista histológico, existem dilatações dos tubos colectores de uma ou várias papilas, havendo hilateralidade em 70% dos casos. Geralmente, estas dilatações têm um diâmetro de um a três milímetros, raramente atingindo os cinco milímetros.

Diagnóstico: geralmente, o diagnóstico efectua-se entre a quarta e a quinta décadas de vida. Na sequência de uma investigação efectuada para esclarecimento de alguma das complicações mais frequentes nesta situação, nomeadamente hematurias, cólica ou infecção urinária. Num estudo urográfico é possível encontrar rins aumentados com calcificações papilares, ductos papilares alongados e dilatados, cheios de urina contrastada e opacificação persistente da medula. Dada a dimensão dos quistos e dos pequenos cálculos neles existentes, a Ecografia não é de grande ajuda

Tratamento e Prognóstico: o tratamento e especialmente orientado para a prevenção e tratamento das complicações. Os doentes com litíase podem beneficiar de uma terapêutica com Tiazidas, mesmo na ausência de hipercalcúria, ou em alternativa, com bsbstatos inorgânicos em caso de ineficácia ou intolerância às Tiazidas.

No passado, cerca de 10% dos doentes tinham um prognóstico menos favorável, evoluindo para a insuficiência renal devido aos fenómenos de litíase e de infecção. Devido ao uso de terapêuticas mais eficazes no

tratamento da hipercalcúria, da urolitíase e da infecção urinária, a situação actual é bem mais favorável.

BIBLIOGRAFIA

1. POTTER EL: Normal and Abnormal Development of the Kidney. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AI, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
2. GLASSBERG KI, FILMER RB: Renal Dysplasia, Renal Hypoplasia and Cystic Disease of the Kidney. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
3. ZERRES K, HANSMANN M, MALLMAN R, et al.: Autosomal Recessive Polycystic kidney disease - problems of Prenatal Diagnosis. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
4. KAARIAINEN H: Polycystic Kidney Disease in children - a Genetic and Epidemiological Study of 82 Finnish patients. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AI, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
5. BLYTH H, OCKENDEN BG: Polycystic Disease of Kidneys and Liver presenting in childhood. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AI eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
6. REEDERS ST, BREUNING MH, COMEY G, et al.: Two genetic markers closely linked to adult Polycystic Kidney Disease on chromosome 16. *Br Med J* 1986a; 292:851.
7. PETERS DJM, SPRUIT L, SARIS JJ, et al.: Chromosome 4 localization of a second gene for autosomal dominant Polycystic Kidney Disease. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AI, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
8. GABOW PA: Autosomal dominant Polycystic Kidney Disease. *N Engl J Med* 1993; 329:332.
9. LIRENMAN DS, LOWRY RB, CHASE WH: Familiar Juvenile Nephronophthisis - experience with eleven cases. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AI, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
10. REEDERST ST: The genetics of Renal Cystic Disease. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
11. KUNTZ M: Population studies. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AI, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
12. WENZL JE, LAGOS JC, ALBERS DD: Tuberos Scleriosis presenting as Polycystic Kidneys and seizures in an infant. In: Brenner MB, eds The Kidney. Philadelphia: WB Saunders 1996: 1828-1863.
13. GOMEZ MR: Tuberos Scleriosis. In: Brenner MB, eds The Kidney. Philadelphia: WB Saunders 1996: 1828-1863.
14. BERNSTEIN I, ROBBINS TO, KISSANE IM: The renal lesions of tuberous sclerosis. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997:1757-1813.
15. BERNSTEIN J: Glomerulocystic Kidney Disease nosological considerations. In: Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997: 1757-1813.
16. LEVINE E, COLLINS DL, HORTON WA, et al.: CT screening of the abdomen in Von Hippel-Lindau Disease. In: Walsh PC, Retik AD, Vaughan ED, Wein AI, eds Campbell's Urology. Philadelphia: WB Saunders 1997: 1757-1813.
17. SCHWARTZ J: An unusual unilateral Multicystic Kidney in an infant. *AUA Update Series* 1998, 17:66-71.
18. FELSON B, CUSSEN LJ: The Hydronephrotic type of congenital Multicystic Disease of the Kidney. *AUA Update Series* 1998, 17:66-71.
19. KISSANE JM: Multilocular Cystic Renal lesions - malformations benign neoplasms or differentiated Wilms tumors?. In: Brenner MB, eds The Kidney. Philadelphia: WB Saunders 1996: 1828-1863.
20. MCHUGH K, STRINGER AA, HEBERT D, BABIAK AA: Simple Renal (Cysts in children diagnosis and follow-up with US. In: Drenner MD, eds The Kidney. Philadelphia: WB Saunders 1996: 1828-1863.
21. DUNNILL MS, MILLARD PR, OLIVER D: Acquired Cystic Disease of the Kidney - a hazard of long-term intermittent maintenance haemodialysis. *J Clin Path* 1977; 30:868.
22. NEUMANN HPH, ZERRES K, FISCHER CL et al.: Late manifestations of autosomal-recessive Polycystic Kidney Disease in two sisters. *Am J Nephrol* 1988; 8:194.