

GUSTAVO EDUARDO VIEIRA MARTINS

**PERFIL EPIDEMIOLÓGICO E CLÍNICO DE PACIENTES
COM DOENÇA RENAL POLICÍSTICA DO ADULTO EM
HOSPITAIS DE FLORIANÓPOLIS**

**Trabalho apresentado à Universidade Federal
de Santa Catarina, como requisito para a
conclusão do Curso de Graduação em
Medicina.**

**Florianópolis
Universidade Federal de Santa Catarina
2006**

GUSTAVO EDUARDO VIEIRA MARTINS

**PERFIL EPIDEMIOLÓGICO E CLÍNICO DE PACIENTES
COM DOENÇA RENAL POLICÍSTICA DO ADULTO EM
HOSPITAIS DE FLORIANÓPOLIS**

**Trabalho apresentado à Universidade Federal
de Santa Catarina, como requisito para a
conclusão do Curso de Graduação em
Medicina**

Presidente do Colegiado: Prof. Dr. Maurício José Lopes Pereima

Professor Orientador: Prof. Dr. Aurélio Rotolo da Costa Araújo

Professor Co-orientador: Prof. Dr. Rogério Paulo Moritz

Florianópolis

Universidade Federal de Santa Catarina

2006

AGRADECIMENTOS

À minha família, em especial aos meus pais, José Vicente e Maria Inês Martins, pelo apoio, carinho, compreensão e forte estímulo que sempre dedicaram a mim.

Ao meu irmão e grande amigo, José Henrique Vieira Martins, pelo incentivo e pelos valiosos comentários.

De forma especial a minha namorada, Sabrina Andrade, exemplo de dedicação, pela compreensão, carinho, e auxílio com a confecção das tabelas e gráficos deste trabalho.

Ao Dr. Aurélio Rotolo da Costa Araújo, mestre e orientador, pela atenção dedicada, e pelos ensinamentos que proporcionou, bem como ao Dr. Rogério Paulo Moritz, que me encaminhou no início deste trabalho, por sua atenção e incentivo.

Aos meus amigos, em especial a Wilson Furlanetto Junior, verdadeiro companheiro, pela extrema paciência, apoio e pelo constante crescimento e aprendizado que temos desenvolvido em conjunto.

RESUMO

Objetivo: Traçar os aspectos clínicos e epidemiológicos de pacientes portadores da doença renal policística autossômica dominante.

Métodos: O estudo foi retrospectivo, descritivo e não controlado. A amostra foi composta por pacientes com a referida doença atendidos no Hospital Universitário e no Hospital Governador Celso Ramos, ambos na cidade de Florianópolis.

Resultados e Conclusões: Dentre os cem pacientes incluídos no estudo, 53% eram homens, a idade média foi de 49,3 anos, 93% eram brancos, e 74% eram procedentes da Grande Florianópolis. Os motivos mais freqüentes para contato hospitalar foram: dor, sintomas urinários e uremia. A localização mais comum da dor foi em região lombar, relatada por 56,5%. A metade dos pacientes apresentava insuficiência renal e a dosagem inicial da creatinina plasmática foi maior que 1,2 mg/dl em 63% dos casos. A complicação mais freqüentemente registrada foi a hipertensão (65%). Foi registrada a presença de cistos extra-renais em 28% dos pacientes, sendo que o fígado foi o órgão acometido em 85,7% destes casos. A hemodiálise foi a modalidade de terapia de substituição renal mais utilizada (57,1%). A ultra-sonografia foi o método diagnóstico empregado em 57% dos pacientes, e o relato de história familiar da doença estava presente em apenas 18% dos prontuários.

ABSTRACT

Objective: Determine the clinical and epidemiological aspects of patients with autosomal dominant polycystic kidney disease.

Methods: A retrospective, descriptive, not-controlled study was conducted. The sample was composed by patients with the referred disease who were seen at the University Hospital and Governador Celso Ramos Hospital, both in the city of Florianópolis.

Results and Conclusions: Among one hundred patients, who were included in this study, 53% were male, the mean age was 49,3 years old, 93% were white, and 74% came from cities of the Florianópolis' micro region. The most frequent reasons which led the patient to the hospital were: pain, urinary tract symptoms and uremia. The most common location of pain was the lumbar region, related by 56,5%. Half of patients presented with chronic renal failure and the serum creatinine level at referral was higher than 1,2 mg/dl in 63 cases. The most frequent complication recorded was hypertension (65%). Extra renal cysts were present in 28% of the patients, and the liver was the organ affected in 85,7% of these cases. Hemodialysis was the most used renal substitution therapy (57,1%). The ultrasonography was the diagnostic method employed in 57% of the patients, and a family history of this disorder was present in only 18% of the patients' records.

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - DRPAD segundo idade e sexo.....	9
Tabela 2 – Distribuição da etnia dos pacientes.....	10
Tabela 3 - Motivo para o primeiro contato hospitalar.....	11
Tabela 4 - Localização da dor relatada pelos pacientes.....	12
Tabela 5 - DRPAD segundo níveis iniciais de creatinina e uréia.....	12
Tabela 6 - DRPAD segundo complicações registradas.....	13
Tabela 7 - DRPAD segundo localização anatômica dos cistos extra-renais.....	13
Tabela 8 - DRPAD segundo o método de imagem utilizado para diagnóstico.....	14
Tabela 9 – DRPAD segundo modalidade de terapia de substituição renal utilizada.....	15

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

BIREME	Centro Latino-Americano e do Caribe de Informação em Ciências da Saúde
CAPES	Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior
DP	Desvio padrão
DRPAD	Doença renal policística autossômica dominante
EGF	<i>Epidermal growth factor</i> (fator de crescimento epidérmico)
HAS	Hipertensão arterial sistêmica
HGCR	Hospital Governador Celso Ramos
HU	Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago
ITU	Infecção do trato urinário
IRC	Insuficiência renal crônica
TC	Tomografia computadorizada
UE	Urografia excretora
UFSC	Universidade Federal de Santa Catarina
USG	Ultra-sonografia

SUMÁRIO

FALSA FOLHA DE ROSTO	i
FOLHA DE ROSTO	ii
AGRADECIMENTOS	iii
RESUMO	iv
ABSTRACT	v
LISTA DE TABELAS	vi
LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS	vii
SUMÁRIO	viii
1 INTRODUÇÃO	1
2 OBJETIVOS	5
2.1 Objetivo Geral	5
2.2 Objetivos Específicos	5
3 MÉTODOS	6
3.1 Delineamento da Pesquisa	6
3.2 Casuística	6
3.3 Critérios de Inclusão e Exclusão	6
3.4 Coleta dos Dados	6
3.5 Variáveis Estudadas	7
3.6 Análise dos Dados	7
3.7 Pesquisa Bibliográfica	8
4 RESULTADOS	9
5 DISCUSSÃO	16
6 CONCLUSÕES	19
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	20
NORMAS ADOTADAS	22
APÊNDICE I	23

1. INTRODUÇÃO

A doença renal policística autossômica dominante (DRPAD), freqüentemente citada como doença renal policística do adulto, é um distúrbio hereditário, caracterizado por múltiplos cistos em expansão em ambos os rins, que em última instância, acabam destruindo o parênquima renal, causando insuficiência renal.¹

A doença renal policística autossômica dominante é um dos distúrbios hereditários mais comuns, sendo 10 vezes mais comum que a anemia falciforme, 15 vezes mais comum que a fibrose cística, e 20 vezes mais comum que a doença de Huntington. Distribui-se universalmente, e ocorre entre 1 em 400 e 1 em 1000 nascimentos vivos. É responsável por cerca de 10% dos casos de insuficiência renal crônica que exigem terapia de substituição renal.^{2,3}

O padrão de herança é autossômico dominante, com alta penetrância, ou seja, cada filho de um portador da doença tem 50% de chance de herdar o gene mutado. A doença é universalmente bilateral, e os casos unilaterais relatados representam, provavelmente, uma displasia multicística. A princípio, os cistos só acometem porções dos néfrons, de modo que a função renal é preservada até aproximadamente a quarta ou a quinta década de vida.^{1,4}

Sobre a etiologia, a DRPAD é causada por mutações em pelo menos três genes diferentes, resultando em manifestações da doença clinicamente indistinguíveis com os atuais métodos diagnósticos disponíveis. O genótipo mais comum, aquele envolvendo a mutação no gene PKD1, afeta aproximadamente 85% dos casos, aquele que envolve o gene PKD2 afeta 15%, e um possível terceiro tipo de mutação afeta uma porcentagem muito pequena dos indivíduos.³ Apesar de as duas formas da doença terem características fisiopatológicas similares, a forma causada pelo gene PKD2 apresenta instalação mais tardia dos sintomas e uma taxa mais lenta de progressão para a falência renal.^{3,5,6}

Os cistos desenvolvem-se a partir de segmentos dos túbulos renais e perdem contato com o túbulo do qual se originaram assim que atingem alguns poucos milímetros de tamanho. O desenvolvimento do cisto, em geral, é atribuído a uma proliferação aumentada das células epiteliais e a uma secreção anormal de líquido em seu interior. Defeitos nos genes PKD1 e PKD2, que codificam proteínas chamadas policistinas, provocam o desenvolvimento dos cistos. O mecanismo genético deste desenvolvimento requer um “segundo impacto”, uma mutação somática do alelo PKD normal, que ocorre em relativamente poucas células

tubulares e contribui para a formação focal dos cistos. Esta teoria explica a ocorrência da DRPAD de modo mais tardio na vida do indivíduo. Acredita-se que as policistinas sejam responsáveis pela transdução de sinais relacionados à proliferação, diferenciação e secreção celular. A variabilidade do curso da doença, mesmo entre membros afetados em uma mesma família, sugere que outros fatores biológicos ou ambientais possam ter participação em sua progressão.⁷

Embora o principal processo patológico seja observado nos rins, a DRPAD é uma doença sistêmica, em que surgem também anomalias císticas e não-císticas em outros órgãos.^{1,8} Cistos podem ser encontrados em fígado, ovário, pâncreas e baço. Além disso, pode haver aneurismas intracranianos, prolapso de válvula mitral e divertículos de cólon.^{2,8}

Em geral, as manifestações clínicas surgem em adultos, entre a terceira e a quarta década de vida, mas os cistos são detectáveis na infância e *in utero*.^{4,7,9}

Em sua forma completamente desenvolvida, a DRPAD não é difícil de ser diagnosticada. A maioria dos rins policísticos é aumentada bilateralmente e tem superfícies irregulares que podem ser sentidas à palpação cuidadosa. Um fígado aumentado com cistos palpáveis reforça ainda mais o diagnóstico. Em uma anamnese cuidadosa, uma história familiar consistente pode ser obtida em cerca de 60% dos novos casos.⁴ Os pacientes freqüentemente apresentam hipertensão arterial, hematúria, poliúria, e são suscetíveis a ITU de repetição (inclusive dos próprios cistos), e litíase urinária.³ A hipertensão, a complicação mais comum, é supostamente mediada pela renina: os cistos comprimem os túbulos, resultando em isquemia das porções distais do parênquima renal e na ativação do sistema renina-angiotensina-aldosterona.¹⁰ A dor, que, em geral, acomete a região lombar, flanco, ou abdome, também é bastante freqüente, e pode estar associada à hematúria macro ou microscópica.² Sintomas relacionados à insuficiência renal, como palidez, hálito urêmico, pele seca e edema são raros como manifestações iniciais.¹¹

O diagnóstico pode ser confirmado por vários métodos radiológicos, sendo o principal deles, a USG, o método de escolha para triagem, que revela múltiplas áreas anecóicas em ambos os rins. Isto se deve a sua alta sensibilidade, ao fato de ser isenta de radiação ou contraste e apresentar custo relativamente baixo.² Para assegurar um diagnóstico apropriado, os pacientes com menos de 30 anos de idade devem ter, pelo menos, dois cistos em pelo menos um dos rins. Pacientes entre os 30 e os 59 anos devem ter pelo menos dois cistos em cada rim, e os pacientes maiores de 60 anos devem ter pelo menos quatro cistos em cada um dos rins.¹²

Os critérios primários e secundários que dão suporte ao diagnóstico de DRPAD são citados no quadro 1. Devido à ampla distribuição das policistinas mutadas, várias manifestações extra-renais podem ser úteis para apoiar o diagnóstico.⁴

Quadro 1 – Critérios clínicos para o diagnóstico de DRPAD

<p>Critérios primários Mais que três cistos preenchidos por líquido, distribuídos difusamente no córtex e medula de ambos os rins História confirmada de DRPAD em membros da família</p> <p>Critérios secundários Fígado policístico Insuficiência renal Hérnia abdominal Lesões valvulares cardíacas Cistos pancreáticos Aneurismas de artérias cerebrais Cistos de vesículas seminais Ptose palpebral</p>

Fonte: Brenner and Rector - The Kidney.⁴

No momento atual, não se dispõe de tratamento específico para preservar a função renal na DRPAD. Vários autores citam opções apenas para o tratamento das complicações, como o controle da hipertensão, que pode interferir no prognóstico da doença, o tratamento das infecções, litíase, hematuria, insuficiência renal crônica, dentre outras.^{2-4,9,11} Como esses pacientes têm uma deficiência na capacidade de concentrar a urina, devem ser encorajados a beber um a dois litros de água diariamente. A hipertensão moderada pode ser tratada com restrição da ingestão de sódio (<100 mEq/dia), atividade física e controle de peso corporal. Os inibidores da enzima conversora da angiotensina e os bloqueadores do receptor de angiotensina são efetivos no controle da hipertensão na DRPAD. O tratamento das infecções requer um curso prolongado de antibióticos, e deve-se observar que, ocasionalmente, os cistos podem ser relativamente impermeáveis a antibióticos polares. Nestes casos devem ser utilizados agentes lipofílicos, tais como a ciprofloxacina, cloranfenicol, eritromicina ou tetraciclina.⁴

Com relação ao tratamento cirúrgico, a aspiração percutânea associada à esclerose alcoólica, pode controlar a dor crônica resultante da expansão dos cistos, porém, em casos mais severos, os dados atuais indicam que a decorticação dos cistos é segura e factível e pode

auxiliar no controle da dor sem que haja piora na função renal. Esses tratamentos, entretanto, não previnem a insuficiência renal. Portanto, em pacientes assintomáticos a decorticação dos cistos não está indicada para prolongar a função renal, e nem deve ser realizada com este propósito.¹³

A severidade e o curso da doença variam de um indivíduo para o outro. Aproximadamente metade de todos os pacientes com DRPAD, necessita de terapia de substituição renal por volta dos 60 anos de idade. Fatores de risco para a progressão da doença incluem genótipo PKD1, idade mais precoce ao diagnóstico, rins aumentados de volume, hipertensão, hematúria macroscópica, ITUs em indivíduos do sexo masculino, cistos hepáticos em mulheres, hipertrofia do ventrículo esquerdo, múltiplas gestações, ascendência de raça negra e sexo masculino. A presença de mais de um fator de risco estimula a progressão da doença.^{14,15}

Os pacientes com DRPAD respondem tão bem, ou melhor, do que pacientes com outras nefropatias à hemodiálise, diálise peritoneal e transplante renal. Por ser uma doença lentamente progressiva, há uma oportunidade de tratamento caso consiga-se retardar a expansão cística.^{3,11} O exemplo mais promissor de terapia potencial são os inibidores dos receptores EGF - tirosina quinase.¹⁶

Por tratar-se de uma das doenças hereditárias mais comuns em humanos, ser a causa de origem genética mais freqüente de insuficiência renal em adultos¹¹, bem como por causar hipertensão arterial secundária na maioria dos portadores¹⁰, um perfil clínico desses pacientes, em nosso meio, mostra-se relevante para que profissionais não especialistas, tomem conhecimento desta entidade e para que todos os profissionais possam obter informações para o aconselhamento dos pacientes, ter uma noção mais ampla das manifestações, do diagnóstico, das complicações, inclusive identificando fatores passíveis de controle, que podem modificar a progressão da doença, tais como a HAS e as ITUs, e conseqüentemente melhorar o manejo de tais pacientes.¹⁷

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral

Descrever o perfil epidemiológico e clínico de pacientes portadores de Doença Renal Policística do Adulto em hospitais de Florianópolis.

2.2 Objetivos Específicos

Descrever, em relação aos pacientes com Doença Renal Policística do Adulto, as seguintes características:

2.2.1 Sexo

2.2.2 Idade

2.2.3 Etnia

2.2.4 Procedência

2.2.5 Motivo do primeiro atendimento hospitalar

2.2.6 Níveis de uréia e creatinina

2.2.7 Localização da dor, quando relatada

2.2.8 História ou presença de complicações, tais como:

- hematúria
- litíase
- hipertensão arterial sistêmica
- infecção do trato urinário
- aneurismas

2.2.9 Localização de cistos extra-renais, quando presentes

2.2.10 Presença de insuficiência renal crônica

2.2.11 Necessidade do uso de terapia de substituição renal e qual ou quais os métodos utilizados

2.2.12 Método diagnóstico

2.2.13 História familiar

3. MÉTODOS

3.1 Delineamento da Pesquisa

Estudo retrospectivo, descritivo, não controlado.

3.2 Casuística

A população de estudo foi formada por pacientes portadores de doença renal policística do adulto, que em algum momento foram atendidos no Hospital Governador Celso Ramos ou no Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago, situados em Florianópolis, Santa Catarina.

As informações foram obtidas através da avaliação dos prontuários desses pacientes, selecionados por pesquisa informatizada junto ao Serviço de Arquivo Médico e Estatística (SAME) dos referidos hospitais, utilizando os termos “doença renal policística” e “rins policísticos”.

3.3 Critérios de Inclusão e Exclusão

Foram incluídos todos os pacientes com diagnóstico de doença renal policística do adulto conforme citado anteriormente. Os pacientes com diagnóstico de outras categorias de doença cística renal, como: doença renal policística da infância (forma recessiva), doença cística adquirida, displasia renal cística e outras, foram excluídos. Além desses pacientes, foram excluídos também aqueles cujos prontuários encontravam-se em branco, ou aqueles cujos prontuários não apresentavam as informações mínimas necessárias para a construção do perfil clínico-epidemiológico.

3.4 Coleta dos Dados

Foram analisados os prontuários dos pacientes, conforme os critérios citados acima. Os dados de caracterização epidemiológica e clínica eram então registrados em protocolo previamente confeccionado (Apêndice I). Quando algum destes não constava, registrava-se como não-disponível para que fosse posteriormente incluso na discussão, pois a indisponibilidade de dados também é um fator de importância.

3.5 Variáveis Estudadas

- sexo: masculino ou feminino;
- idade: em anos completos, na ocasião do primeiro atendimento hospitalar;
- procedência: município de residência;
- motivo do primeiro atendimento hospitalar: definido como o sintoma ou circunstância que motivou o paciente a procurar atendimento hospitalar, desde que relacionado à doença em estudo;
- níveis de uréia e creatinina: em mg/dl, sendo registradas ambas as dosagens séricas iniciais, bem como aqueles casos em que o nível plasmático de creatinina fosse maior que 1,2 mg/dl (considerado o limite superior de normalidade);
- localização da dor: foi registrada sempre que relatada, sendo classificada em: dor lombar, dor em flancos, dor abdominal (quando localizada em outras partes do abdome), ou dor em membros inferiores;
- hematúria, litíase, hipertensão arterial sistêmica, infecção do trato urinário, aneurismas: registrados como positivo ou negativo, com base na apresentação ou diagnóstico de cada condição em algum momento da história clínica do paciente;
- cistos extra-renais: foram registradas a presença dos cistos, e sua localização anatômica (fígado, baço, pâncreas, ovários);
- insuficiência renal crônica: foi registrada a presença ou ausência desta condição;
- terapia de substituição renal: avaliou-se a necessidade do uso, bem como o(s) método(s) utilizado(s);
- método diagnóstico: ultra-sonografia (USG), tomografia computadorizada (TC), ou urografia excretora (UE);
- história familiar: foi procurado o relato de algum familiar que fosse sabidamente portador de DRPAD.

3.6 Análise dos Dados

Para o armazenamento dos resultados e posterior análise foi utilizado o programa *Microsoft Excel* versão 2003 para *Windows XP*. Foram utilizadas medidas descritivas e de distribuição, representadas por média, desvio padrão (DP), valores máximo e mínimo e porcentagem.

3.7 Pesquisa Bibliográfica

A pesquisa bibliográfica foi realizada através dos bancos de dados PubMed, Bireme, Portal CAPES, e livros-texto referentes ao tema estudado.

4. RESULTADOS

Foram encontrados registros de 143 pacientes nos hospitais anteriormente citados, sendo que, 43 destes pacientes não preencheram os critérios de inclusão, resultando numa amostra total de 100 pacientes estudados.

A idade observada no grupo em estudo variou de 11 a 89 anos, com uma média de 49,3 anos; DP \pm 15,1. Quanto à distribuição por sexo, 53% eram homens e 47% eram mulheres (Tabela 1).

Em relação à etnia dos pacientes, 93% eram brancos, 6% eram negros e apenas um paciente (1%) era pardo (Tabela 2).

A respeito da procedência, verificou-se que 74% dos pacientes residiam na microrregião da Grande Florianópolis, os outros 26% eram oriundos de outras regiões do estado (Figura 1).

A Tabela 3 relaciona os dados referentes aos motivos pelos quais os pacientes procuraram o serviço médico.

Tabela 1 - DRPAD segundo idade e sexo

Faixa etária	Masculino	Feminino	Total
11 – 19	1	1	2
20 – 29	3	3	6
30 – 39	8	11	19
40 – 49	14	12	26
50 – 59	12	8	20
60 – 69	11	8	19
70 – 79	3	2	5
80 – 89	1	2	3
Total	53	47	100

Tabela 2 – Distribuição da etnia dos pacientes

Cor	%
Branca	93
Negra	6
Parda	1

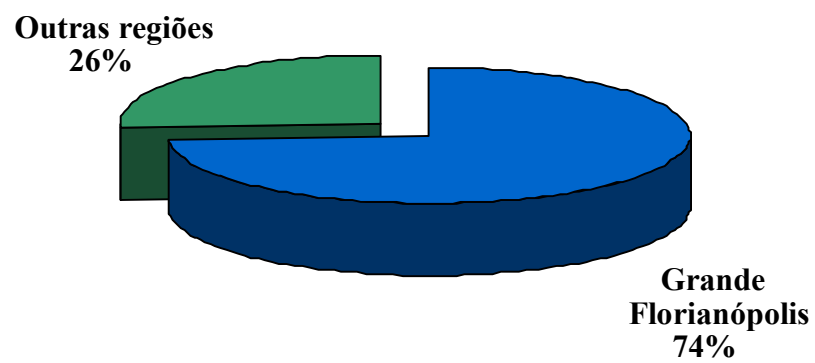
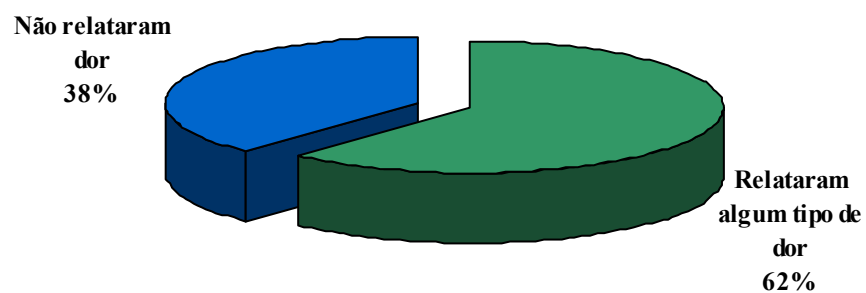
**Figura 1** - Procedência dos pacientes

Tabela 3 - Motivo para o primeiro contato hospitalar

Motivo*	%
Dor	34
Disúria/ polaciúria/ urgência	15
Hematúria	11
IRC / Uremia	11
Acompanhamento ambulatorial (assintomáticos)	10
Massa abdominal	5
Edema de membros inferiores	3
HAS de difícil controle	3
Não relacionado	15

* Podia haver mais de um motivo para cada paciente.

**Figura 2** – Queixa de dor entre os pacientes

Dentre os 62 pacientes que em algum momento relataram algum tipo de dor (Figura 2) — inclusive nos casos em que a dor foi o motivo para o primeiro contato hospitalar — 35 relataram dor do tipo lombar, 24 dor do tipo abdominal, 14 dor em flanco e 2 dor em membro inferior (Tabela 4). Deve-se ressaltar o fato de que um mesmo paciente poderia apresentar mais de um tipo de dor.

Tabela 4 – Localização da dor relatada pelos pacientes

Variáveis	n	%
Lombar	35	56,5
Abdominal	24	38,7
Flanco	14	22,6
Membro inferior	2	3,2

Quanto às dosagens séricas de uréia e creatinina, na primeira oportunidade em que foram solicitadas, encontrou-se os valores mostrados na Tabela 5. A dosagem inicial de creatinina foi maior que 1,2 mg/dl em 63% dos pacientes.

Tabela 5 - DRPAD segundo níveis iniciais de creatinina e uréia

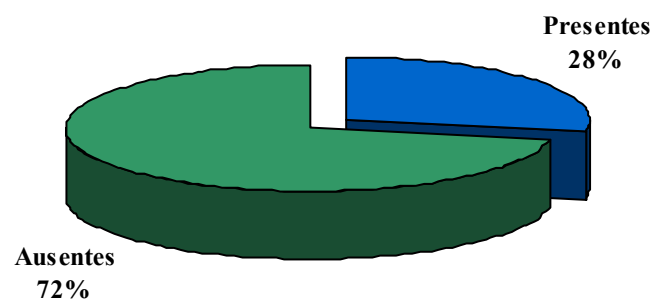
Variáveis	Valor mínimo (mg/dl)	Valor máximo (mg/dl)	Média (mg/dl)	DP
Creatinina	0,1	18,2	3,5	3,7
Uréia	20	392	78,7	68,8

A distribuição das complicações apresentadas pelos pacientes é mostrada na Tabela 6.

Tabela 6 - DRPAD segundo complicações registradas

Variáveis	%
HAS	65
ITU	42
Hematúria	30
Litíase	17
Aneurisma cerebral	3
Não houve complicações	16

Como mostrado na figura 3, em 28% dos pacientes foi registrada a presença de cistos extra-renais, sendo que a localização anatômica destes se encontra na Tabela 7. Todos os 3 pacientes que apresentaram cistos no pâncreas, tinham também cistos hepáticos.

**Figura 3 – Presença de cistos extra-renais****Tabela 7 - DRPAD segundo localização anatômica dos cistos extra-renais**

Variáveis*	n	%
Fígado	24	85,7
Pâncreas	3	10,7
Ovário	3	10,7
Baço	1	3,6

* Mais de um órgão podia ser acometido em um mesmo paciente.

Verificou-se que o método diagnóstico utilizado em 57 pacientes foi a ultrasonografia, em 3 pacientes foi utilizada a urografia excretora e em 1 paciente o diagnóstico foi feito através de tomografia computadorizada. Nos prontuários dos 39 pacientes restantes, não foi encontrado laudo ou, sequer, relato do método utilizado (Tabela 8).

Tabela 8 – DRPAD segundo o método de imagem utilizado para diagnóstico

Método Diagnóstico	n	%
USG	57	93,5
UE	3	4,9
TC	1	1,6
Total	61	100

Observou-se que 50% dos pacientes apresentaram insuficiência renal crônica (IRC) (Figura 4), sendo que destes, 35 foram submetidos a uma ou mais modalidades de terapia de substituição renal. Essas modalidades serão mostradas na Tabela 9.

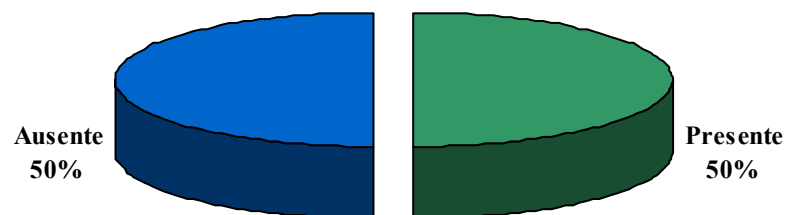
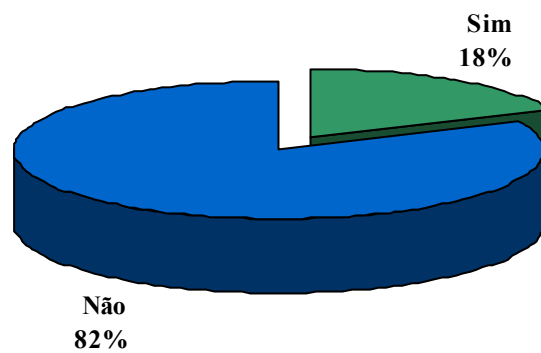


Figura 4 – Diagnóstico de IRC entre os pacientes

Tabela 9 - DRPAD segundo modalidade de terapia de substituição renal utilizada

Variáveis	n	%
Hemodiálise	20	57,1
Diálise peritoneal	8	22,9
Hemodiálise/ Diálise peritoneal	7	20,0
Transplante renal	3	8,6

Por fim, observou-se que, dentre os 100 prontuários analisados, em apenas 18 constava relato de história familiar (Figura 5).

**Figura 5** – Relato de história familiar

5. DISCUSSÃO

A DRPAD, como citado previamente, tem incidência populacional de 1 em 400 a 1 em 1000 e contribui com 8 a 10% de todos os casos de doença renal terminal na América do Norte e Europa.^{2,5} É, também, uma das quatro principais causas de doença renal terminal, bem como a etiologia da insuficiência renal em 5 a 10% dos pacientes que são submetidos à diálise.⁷

Embora se tenha dito que a DRPAD é mais comum em brancos que em negros, nos Estados Unidos, a incidência de insuficiência renal devida a esta doença é similar em brancos e negros em alguns estudos.² Em nosso trabalho, 93% dos indivíduos eram brancos e apenas 6% eram negros. Temos que considerar, porém, que o estado de Santa Catarina é formado predominantemente por pessoas brancas, segundo dados do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística, mostrando que a população deste estudo segue a mesma proporcionalidade.¹⁸

No presente estudo, 74% dos indivíduos com DRPAD foram procedentes de municípios da Grande Florianópolis. Apesar de os hospitais da região possuírem serviços de referência a nível estadual, representando o nível terciário de nosso sistema de saúde, Santa Catarina já dispõe de outros serviços de assistência hospitalar de alta complexidade, o que provavelmente contribuiu para uma menor demanda de pacientes para o HU e para o HGCR oriundos de outras cidades além da microrregião de Florianópolis.

Quanto ao motivo para o primeiro contato hospitalar, pesquisado em nosso trabalho, não foram encontrados dados disponíveis na literatura, mas consideramos que se trata de um dado importante, já que pode aumentar o nível de suspeição do médico assistente quanto ao diagnóstico. Talvez, um trabalho realizado na Coréia nos dê alguma base para comparação, ainda que não diretamente relacionada: Ha *et al.*¹⁹, em 1997, em uma série de 30 pacientes, verificaram que 50% deles tiveram a DRPAD diagnosticada por sintomas urinários. Em 26,7% o diagnóstico foi feito por acaso, durante investigação de doenças extra-renais, 16,7% foram diagnosticados através de “*screening*” familiar, e 6,7% por sintomas urêmicos. Já em nosso estudo, 60% dos pacientes, tiveram como motivo para procura do hospital, sintomas de origem urinária, tais como: disúria, polaciúria, hematúria e dor lombar. Podemos considerar que 36% tiveram o diagnóstico por acaso, ou talvez, até mesmo através de “*screening*” familiar, já que os problemas apresentados não eram diretamente relacionados (HAS, edema, massa abdominal e outros), ou ainda, quando se tratava de pacientes assintomáticos em

acompanhamento ambulatorial. Onze por cento (11%) tiveram como queixa sintomas urêmicos.

Quanto às complicações, a mais freqüentemente encontrada foi a hipertensão com 65% dos casos, o que está de acordo com a literatura, sendo que até 60% dos adultos, antes de desenvolverem insuficiência renal, e mais de 80% dos pacientes com doença renal em estágio terminal são afetados pela hipertensão arterial. A dor também é uma manifestação muito freqüente, que atinge cerca de 60% dos pacientes, fato este que foi também verificado em nosso estudo, em 62% dos casos.² Dentre estes pacientes, 56,5% relataram dor lombar e 38,7% relataram dor abdominal. Em um estudo americano, que avaliou os padrões de dor em pacientes com doença renal policística, a dor lombar e abdominal também foram as mais freqüentes, relatadas por 62 e 49,7% dos pacientes, respectivamente, números estes superiores aos encontrados em nosso trabalho.²⁰

Vários trabalhos demonstram, assim como ocorreu em nossa pesquisa, que dentre os cistos extra-renais, os hepáticos são os mais freqüentes (24%).²⁰⁻²³ Segundo estes trabalhos, os cistos ocorrem entre 60 e 80% dos adultos e a sua prevalência aumenta com a idade. Praga *et al.*²⁴, em 1979, encontraram, de forma semelhante ao nosso trabalho, cistos hepáticos em 29,8% dos 106 pacientes estudados. Higashihara *et al.*²⁵, em 1992, observaram que a ocorrência de cistos pancreáticos estava significativamente associada com cistos hepáticos. Fato este também observado em nosso estudo.

Sobre métodos diagnósticos, podemos citar que a UE não é mais usada como exame de triagem, por ser capaz de identificar apenas casos mais avançados, que já apresentam marcada deformidade do sistema coletor. A USG, como já dito anteriormente, é o método de escolha, e foi utilizada em 93,5% dos pacientes deste estudo. A TC é preferida nos casos em que haja dúvida quanto ao diagnóstico à USG.⁴

A insuficiência renal é a complicação mais séria. Aproximadamente 50% dos pacientes irão apresentar doença renal em estágio terminal por volta dos 60 anos de idade.^{5,14} No presente estudo, 50% dos pacientes, que tinham, em média, 49 anos, apresentavam insuficiência renal e a dosagem inicial da creatinina plasmática foi maior que 1,2 mg/dl em 63%. Isso pode ser compreendido, talvez, pelo fato de que os hospitais em questão são centros de referência a nível estadual, e que por essa razão, devem concentrar o atendimento a pacientes que desenvolvam complicações mais precocemente.

A hemodiálise é o método habitual de terapia de substituição renal em pacientes com DRPAD, mas em pacientes com rins e fígado apenas moderadamente aumentados, a diálise peritoneal também pode ser utilizada. O transplante é considerado tão útil para esses pacientes

como para outros pacientes com doença renal em estágio terminal.¹⁹ Em nosso estudo, 20 pacientes haviam sido submetidos à hemodiálise, 8 à diálise peritoneal, outros 7 submeteram-se a ambas as modalidades, e apenas 3 realizaram transplante renal.

Em um paciente que estava sendo submetido à diálise, fez-se o diagnóstico de carcinoma de células renais, que é comprovadamente mais freqüente entre os pacientes portadores de doença renal crônica adquirida (associada à diálise).⁴ Entretanto, não foi comprovado que esta doença tenha incidência maior entre os pacientes com DRPAD quando comparados à população em geral.²⁶

No presente estudo, foram identificados aneurismas cerebrais em 3% dos pacientes, enquanto que, em um estudo de revisão de 1999, Mariani *et al.*²⁷ definem uma prevalência de aproximadamente 10% entre pacientes com DRPAD. A razão para tal discrepância talvez se situe no fato de que o diagnóstico de tal condição necessita de uma triagem mais sofisticada dos pacientes, em termos de exames complementares, já que tais lesões na grande maioria das vezes são assintomáticas.

Colhendo-se uma história cuidadosa, pode-se obter história familiar de DRPAD, ou consistente com DRPAD em cerca de 60% dos pacientes recém diagnosticados. Entretanto, o estudo de imagem renal de pais de pacientes revela doença autossômica dominante em cerca de outros 30% dos casos. Esta alta freqüência de ausência de história familiar confirma o curso brando da doença.^{2,4} Em nosso trabalho apenas 18% dos prontuários continha registro de história familiar, o que pode ser devido ao referido curso leve que muitas vezes ocorre, à realização de anamneses incompletas, ou então, como já sugerido anteriormente na literatura, à possibilidade de uma alta taxa de mutações espontâneas, ou ainda, à possibilidade de que fatores epidemiológicos ou ambientais afetem fortemente a expressão da doença.⁴

Deve-se ressaltar que as diferenças observadas entre este e os outros estudos, devem-se possivelmente à natureza do mesmo e aos critérios adotados nos processos de seleção. Além disso, por se tratar de um estudo hospitalar que avaliou um grupo selecionado de pacientes, recomenda-se cautela na interpretação dos resultados.

Sabe-se que estes dados não são extrapoláveis para a população geral, pois necessitamos de estudos maiores, observacionais, prospectivos, mais representativos da população para traçarmos de forma mais consistente o perfil desses pacientes.

Apesar disso, o perfil traçado nos permite colaborar com a literatura, além de servir como auxílio para o próprio médico, para que este possa agir de forma mais ativa nas necessidades de seus pacientes.

6. CONCLUSÕES

Em relação aos 100 pacientes com Doença Renal Policística do Adulto, atendidos no Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago e no Hospital Governador Celso Ramos, podemos concluir:

1. 53% eram do sexo masculino.
2. A idade média foi de 49,3 anos, sendo que 84% pertenciam à faixa etária dos 30 aos 69 anos.
3. 93% eram brancos.
4. 74% eram procedentes de cidades da microrregião de Florianópolis.
5. Os motivos para contato hospitalar mais freqüentes foram a dor e os sintomas urinários, respectivamente com 34 e 26% dos pacientes.
6. Dentre os 62 pacientes que referiram dor como sintoma, a maioria (56,5%) relatou dor lombar.
7. Os níveis de uréia foram em média de 78,7 mg/dl e os níveis de creatinina tiveram média de 3,5 mg/dl. A creatinina plasmática foi maior que 1,2 mg/dl em 63% dos casos.
8. 84% apresentaram ao menos um tipo de complicação, sendo que as mais freqüentes foram a HAS, em 65%, e a ITU, em 42% dos casos.
9. Os cistos extra-renais estavam presentes em 28% e o órgão mais freqüentemente envolvido foi o fígado, em 24 pacientes.
10. A metade dos pacientes tinha diagnóstico de IRC.
11. 35% precisaram ser submetidos a modalidades de terapia de substituição renal, sendo a hemodiálise a mais freqüentemente empregada (57,1% destes casos).
12. O método diagnóstico mais utilizado foi a USG (93,5%).
13. Apenas 18% tinham relato de história familiar.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cotran RS, Kumar V, Collins T. Doenças císticas dos rins. In: Patologia Estrutural e Funcional. 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000. p. 840-844.
2. Gabow PA. Autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med*. 1993;329:332-42.
3. Wilson PD. Polycystic Kidney disease. *N Engl J Med*. 2004;350:151-64.
4. Grantham JJ, Winklhofer F: Cystic diseases of the kidney. In: Brenner BM, editor. Brenner and Rector's the Kidney. 7th ed. Philadelphia: WB Saunders Co; 2004. p. 1743-1775.
5. Parfrey PS, Bear JC, Morgan J, Cramer BC, McManamon PJ, Gault MH, et al. The diagnosis and prognosis of autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med*. 1990;323:1085-90.
6. Hateboer N, v Dijk MA, Bogdanova N, Coto E, Saggari-Malik AK, San Millan JL, et al. Comparison of phenotypes of polycystic kidney disease types 1 and 2. European PKD1-PKD2 Study Group. *Lancet*. 1999;353:103-7.
7. Siegal J, Corman JM. Cystic diseases of the kidney [homepage na Internet]. Omaha: eMedicine.com, Inc.; c1996-2006 [atualizada em 2004 Nov 10; acesso em 2005 Aug 5]. Disponível em: <http://www.emedicine.com/med/topic3189.htm>
8. Gabow PA. Autosomal dominant polycystic kidney disease - more than a renal disease. *Am J Kidney Dis*. 1990;16:403-13.
9. Grantham JJ: Doenças císticas do rim. In: Goldman L, Bennett JC, editors. Cecil Tratado de Medicina Interna. 21ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2001. p. 694-698.
10. Chapman AB, Johnson A, Gabow PA, Schrier RW. The renin-angiotensin-aldosterone system and autosomal dominant polycystic kidney disease. *N Engl J Med*. 1990;323:1091-6.
11. Torra R. Polycystic kidney disease [homepage na Internet]. Omaha: eMedicine.com, Inc.; c1996-2006 [atualizada em 2005 Dec 5; acesso em 2006 May 4]. Disponível em: <http://www.emedicine.com/med/topic1862.htm>
12. Ravine D, Gibson RN, Walker RG, Sheffield LJ, Kincaid-Smith P, Danks DM. Evaluation of ultrasonographic diagnostic criteria for autosomal dominant polycystic kidney disease 1. *Lancet*. 1994;343:824-827.
13. Badani KK, Hemal AK, Menon M. Autosomal dominant polycystic kidney disease and pain - a review of the disease from aetiology, evaluation, past surgical treatment options to current practice. *J Postgrad Med*. 2004;50:222-6.
14. Gabow PA, Johnson AM, Kaehny WD, Kimberling WJ, Lezotte DC, Duley IT, et al. Factors affecting the progression of renal disease in autosomal-dominant polycystic kidney disease. *Kidney Int*. 1992;41:1311-1319.
15. Peters D, Breuning MH. Autosomal dominant polycystic kidney disease: modification of disease progression. *Lancet*. 2001;358:1439-1444.
16. Sweeney WE, Chen Y, Nakanishi K, Frost P, Avner ED. Treatment of polycystic kidney disease with a novel tyrosine kinase inhibitor. *Kidney Int*. 2000;57:33-40.
17. Pereira, ET. Doença autossômica do rim policístico do adulto: heterogeneidade clínica e perspectivas futuras. *ACM arq catarin med*. 1994;23:139-42.

18. Censo 2000. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Disponível em <http://www.ibge.gov.br/home/estatistica/populacao/condicaodevida/indicadoresminimos/tabela1.shtm#a112>.
19. Ha SK, Park CH, Kna JS, Lee SY, Lee JI, Kim SJ, et al. Extrarenal manifestations of autosomal dominant polycystic kidney disease. *Yonsei Med J.* 1997;38:111-116.
20. Bajwa ZH, Sial KA, Malik AB, Steinman TI. Pain patterns in patients with polycystic kidney disease. *Kidney Int.* 2004;66:1561-1569.
21. Nicolau C, Torra R, Bianchi L, Vilana R, Gilibert R, Darnell A, et al. Abdominal sonographic study of autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Clin Ultrasound.* 2000;28:277-282.
22. Everson GT. Hepatic cysts in autosomal dominant polycystic kidney disease. *Am J Kidney Dis.* 1993;22:520-525.
23. Fick GM, Gabow PA. Hereditary and acquired cystic disease of the kidney. *Kidney Int.* 1994;46:951-964.
24. Praga Terente M, Gallego JL, Gomez Campdera F, Traver JA, Sanz Guajardo D, Botella J. Polycystic kidneys in adults: A clinical study of 106 cases. *Med Clin (Barc).* 1979;73:319-323.
25. Higashihara E, Aso Y, Shimazaki J, Ito H, Koiso K, Sakai O. Clinical aspects of polycystic kidney disease. *J Urol.* 1992;147:329-332.
26. Keith DS, Torres VE, King BF, Zincki H, Farrow GM. Renal cell carcinoma in autosomal dominant polycystic kidney disease. *J Am Soc Nephrol.* 1994;4:1661-9.
27. Mariani L, Bianchetti MG, Schroth G, Seiler RW. Cerebral aneurysms in patients with autosomal dominant polycystic kidney disease - to screen, to clip, to coil? *Nephrol Dial Transplant.* 1999;14:2319-22.

NORMAS ADOTADAS

As normas de elaboração e apresentação adotadas neste trabalho foram determinadas pela Resolução nº. 002/2005, aprovada em reunião do Colegiado do Curso de Graduação em Medicina da Universidade Federal de Santa Catarina em 17 de julho de 2005.

Para a apresentação das referências bibliográficas, foram adotadas as normas do Comitê Internacional de Editores de Revistas Médicas, segundo a Convenção de Vancouver, de acordo com sua 5ª edição.

