

SÍNDROME HEMOLÍTICO - URÊMICA ATÍPICA EM PACIENTE COM MUTAÇÃO DOS GENES DO FATOR H (CFH) E FATOR B (CFB) DO SISTEMA COMPLEMENTO: RELATO DE CASO

Amanda da Silva Lima, Caio Guimarães Berwanger da Silva, Liz Yumi Saguti, Luiz Fernando Kunii

Introdução/ Fundamentos: A Síndrome Hemolítico Urêmica atípica (SHUa) é definida pela ocorrência de anemia hemolítica microangiopática não imune, trombocitopenia e injúria renal aguda. A SHU atípica (SHUa) decorre de uma ativação inadequada do sistema complemento, sendo uma doença rara e de prognóstico ruim. **Objetivos:** Relatar o caso de uma paciente previamente hígida que desenvolveu SHUa. **Delineamento/ Métodos:** Relato de caso retrospectivo observacional baseado na coleta de dados do prontuário. **Resultados:** J.A.G.R., 28 anos, feminino, branca, previamente hígida, foi admitida com quadro de adinamia, dor abdominal e edema facial há 9 dias. Laboratoriais com injúria renal aguda (creatinina 6,6 mg/dL; ureia 185 mg/dL), anemia hemolítica microangiopática (hemoglobina 6,3 g/dL, aumento de desidrogenase láctica, presença de esquizócitos em sangue periférico, Coombs direto negativo) e plaquetopenia ($45.000/\text{mm}^3$). Iniciada hemodiálise no dia seguinte à admissão devido elevação de escórias. Em investigação diagnóstica, sorologias negativas para HIV, hepatites B e C e sífilis, consumo de frações C3 e CH50 do complemento e atividade de ADAMTS-13 normal. Submetida a biópsia renal, com achados de microangiopatia trombótica. Diante de SHUa como principal hipótese diagnóstica, solicitado painel genético específico e optado por início de Eculizumabe, sendo realizada primeira dose da fase inicial do tratamento. Paciente recebeu alta em tratamento renal conservador, aguardando liberação de doses subsequentes. Foi readmitida após quatorze dias com necessidade de retorno à hemodiálise devido piora laboratorial e hipervolemia. Diante da indisponibilidade de Eculizumabe para continuidade de tratamento, iniciada plasmaférese. Resultado de painel genético com presença de dois genes (CFH e CFB) com variantes em heterozigose de significado incerto. Paciente conseguiu liberação de duas doses de Eculizumabe para fase inicial de tratamento. Segue hoje em regime ambulatorial de hemodiálise, aguardando processo via judicial para liberação de novas doses da medicação. **Conclusões/ Considerações Finais:** Dentre as modalidades terapêuticas da SHUa, o Eculizumabe, um anticorpo monoclonal humanizado anti-C5, que visa bloquear a via final do complemento, é considerado a medicação de maior eficácia. Seu uso torna-se limitado pelo difícil acesso e alto custo financeiro, sendo a plasmaférese uma alternativa, porém com alto índice de recorrência da doença a longo prazo e evolução renal desfavorável.

Palavras Chave: Síndrome Hemolítico Urêmica atípica; Injúria Renal Aguda; Eculizumabe; sistema complemento.