WEBINAR SPOMMF
10 Abril 2021

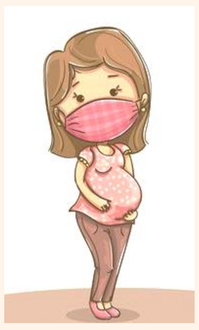
Sociedade Portuguesa de Obstetrícia e Medicina Materno-Fetal

SÍNDROME DE ALPORT E GRAVIDEZ APÓS TRANSPLANTE RENAL

Marta Pinto[1], Fatima Silva[2] ; Inês Marques[1]
[1] **Serviço de Obstetricia B, Maternidade Bissaya Barreto, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)**
[2] **Serviço de Medicina Interna, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra (CHUC)**

O **síndrome de Alport** é uma doença genética rara com transmissão ligada em X em 85% dos casos. Mutações na produção do colagénio tipo IV condicionam doença glomerular progressiva associada a surdez neurosensorial e alterações oculares.

Caso clínico



35 anos
G1, GS Rh positivo
Antecedentes: Síndrome de Alport submetida a dois transplantes renais em 2014 e 2017 (carga viral positiva a CMV após o transplante), com hipertensão crónica secundária
Medicação inicial: Azatioprina, Tacrolimus, Ácido fólico, Carvedilol, Prednisolona, Vitamina D

Não fez consulta pré-concecional

Aconselhamento Genético (8s1d): identificado uma variante patogénica em heterozigotia no gene COL4A4 (forma AR ou AD do síndrome de Alport).
A grávida não pretendeu realizar diagnóstico pré-natal orientado.

Ecografia 12s4d: morfologia aparentemente normal, TN < P 95
Rastreio bioquímico 1ºT: baixo risco
Ecografia 21s4d e Neurossonografia fetal 23s – aparentemente normais

Seguimento partilhado com a **Nefrologia**:
- Vigilância da TA
- Proteinúria

31s3d

- Agravamento da hipertensão, cefaleias e aumento da creatinina (1,1 mg/dl)

- **MAPA** (sob carvedilol): HTA sistodiastólica diurna e nocturna com padrão não dipper.
- Iniciou terapêutica com isradipina 5 mg, com boa tolerância.
- Rácio (SFlT/PlGF): 49 (risco elevado de PEC em 4 semanas).

33 sem

Ciclo de maturação pulmonar com dexametasona por aumento do perfil tensional.

35s4d

- Agravamento da hipertensão e proteinúria (TA 147/91 mmHg e proteinúria/creatinúria em amostra ocasional de 0,67)

- Iniciou contratilidade regular

Parto eutócico 35s5d, sexo F, 2060g IA: 5/9/10.
No parto foi colhido sangue do cordão para a realização do estudo molecular do gene COL4A4 (pesquisa da variante familiar c.1579G>T p.(Gly527Cys).
Vigilância adequada do recém-nascido com apoio da consulta de nefrologia pediátrica.

Puerpério: perfil tensional controlado, com carvedilol 2id.
Fez 1 UCE por Hemoglobina de 7.8g/dl. Função renal estável.
Urocultura positiva a Enterococus, pelo que foi medicada com amoxicilina à data da alta.

Bibliografia: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=EN&data_id=630; Kashtan CE, Ding J, Garosi G, et al. Alport syndrome: a unified classification of genetic disorders of collagen IV α345: a position paper of the Alport Syndrome Classification Working Group. Kidney Int 2018; 93:1045.