

Autores: Ana Carmen Quaresma Mendonça; Brunna Pinto e Fróes; Gláucia Fernanda Placidônio Santos Carvalho; Mariana Guerra Duarte Rosa e Lima; Mariana Affonso Vasconcelos; Paula Grego da Gama Ferreira ; Isis Cristine Morávia Ribeiro de Oliveira Esteves; Tainá Carvalho Silva e Oliveira; Eleonora Moreira Lima; Ana Paula Vilaça Lemos; Mariana Keltke Magalhães.

HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG

Palavras-Chave: Síndrome Enamel Renal, nefrocalcinose, esmalte dentário

INTRODUÇÃO

A síndrome Enamel Renal é uma doença rara, autossômica recessiva, relacionada à mutação do gene FAM20A. É caracterizada por nefrocalcinose, defeitos do esmalte dentário, hiperplasia gengival e falha da erupção dentária. Calciúria e citratúria têm valores normais ou ligeiramente reduzidos. Pode evoluir para Doença Renal Crônica.

RELATO DO CASO

Trata-se de adolescente de 13 anos, sexo feminino, filha de casal não consanguíneo, com má formação dentárias (microdentes, hiperplasia gengival generalizada, hipoplasia de esmalte, dentes com coloração amarelada e exposição dentinária), nefrolitíase bilateral e nefrocalcinose. Relato de nefrolitíase desde os 8 anos de idade. Aos 12 anos, apresentou dor abdominal, proteinúria (EAS com ++ proteína) e alteração de função renal (Clearance de creatinina estimado de 88ml/min/1,73m²). Foi submetida a pesquisa metabólica em urina de 24 horas - íons, oxalato, cistina, citrato, ácido úrico - sem alterações. US de rins e vias urinárias: Nefrolitíase bilateral, nefrocalcinose medular. Proteinúria de 1180mg/24 horas. Biópsia renal com achados compatíveis com Nefropatia por IgA, 40-50% de fibrose intersticial.



Imagem 1: Alterações dentárias características da Síndrome Enamel Renal

DISCUSSÃO

O caso descrito acima remete ao diagnóstico de Síndrome Enamel Renal tendo em vista as alterações dentárias descritas associadas ao quadro de nefrocalcinose. Alguns relatos da literatura, citam como achado anátomo patológico glomeruloesclerose focal e fibrose intersticial. No entanto, no caso relatado, foi observada fibrose, mas os achados foram sugestivos de Nefropatia por IgA.

CONCLUSÃO

Para confirmação da Síndrome Enamel Renal, seria necessário teste genético. As características clínicas e alterações renais encontradas corroboram para o diagnóstico.

Referências bibliográficas:

- 1 - Wang S-K, Aref P, Hu Y, Milkovich RN, Simmer JP, et al. (2013) FAM20A Mutations Can Cause Enamel-Renal Syndrome (ERS). PLoS Genet 9(2): e1003302.
- 2 - Koryucu M, Seymen F, Gencay G, Gencay K, Tuna EB et al. (2018) Nephrocalcinosis in Amelogenesis Imperfecta Caused by the FAM20A Mutation. Nephron. DOI: