



A radiografia abdominal simples pode direcionar o diagnóstico de hiperoxalúria primária

A plain abdominal x-ray may direct the diagnosis of primary hyperoxaluria

Autores

Maria Helena Vaisbich¹ 

Diane Xavier de Ávila² 

Romulo César Pizzolatti³ 

¹Universidade de São Paulo, Faculdade de Medicina, Hospital das Clínicas, São Paulo, SP, Brasil.

²Complexo Hospitalar de Niterói, Rio de Janeiro, RJ, Brasil.

³Clínica de Nefrologia de Araranguá, Araranguá, SC, Brasil.

Este é um relato de caso de uma paciente de 23 anos de idade em hemodiálise há 1,5 ano devido a nefrocalcinose e calculose renal recorrente. Uma radiografia abdominal simples mostrou nefrocalcinose e envolvimento extrarrenal, como doença óssea, e uma localização incomum de cristais no trato digestivo, caracterizada por calcificações na parede do cólon (Figura 1). Essa paciente também apresentou envolvimento cardíaco sugestivo da doença (Figura 2). Os níveis plasmáticos de oxalato estavam elevados e os testes genéticos revelaram hiperoxalúria primária tipo 1¹. A paciente apresentou

mutações heterozigotas compostas no *AGXT* descritas anteriormente (- alelo 1: c.508G>A;p.Gly170Arg – alelo 2: c.661_663delTCC;p.Ser221del)^{1,2}. Esse diagnóstico é muito importante tanto para o planejamento da hemodiálise quanto para a estratégia de transplante renal. Uma revisão da literatura mostra que, até o momento, foram relatados 3 casos de depósitos no trato digestivo identificados por ultrassonografia abdominal ou tomografia computadorizada³. É importante ressaltar que existem novas opções de tratamento disponíveis para essa doença⁴.

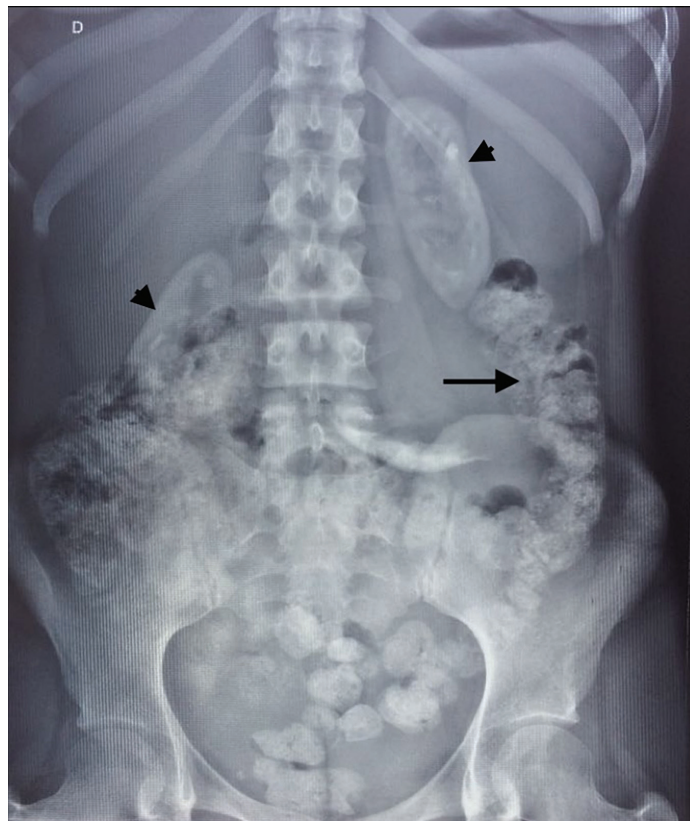


Figura 1. Radiografia abdominal simples mostrando calcificações colônicas (seta) e nefrocalcinose (ponta da seta) em paciente com diagnóstico de hiperoxalúria primária tipo 1.

Data de submissão: 29/03/2023.

Data de aprovação: 20/12/2023.

Data de publicação: 12/02/2024.

Correspondência para:

Maria Helena Vaisbich.

E-mail: mhvaisbich@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.1590/2175-8239-JBN-2023-0032pt>

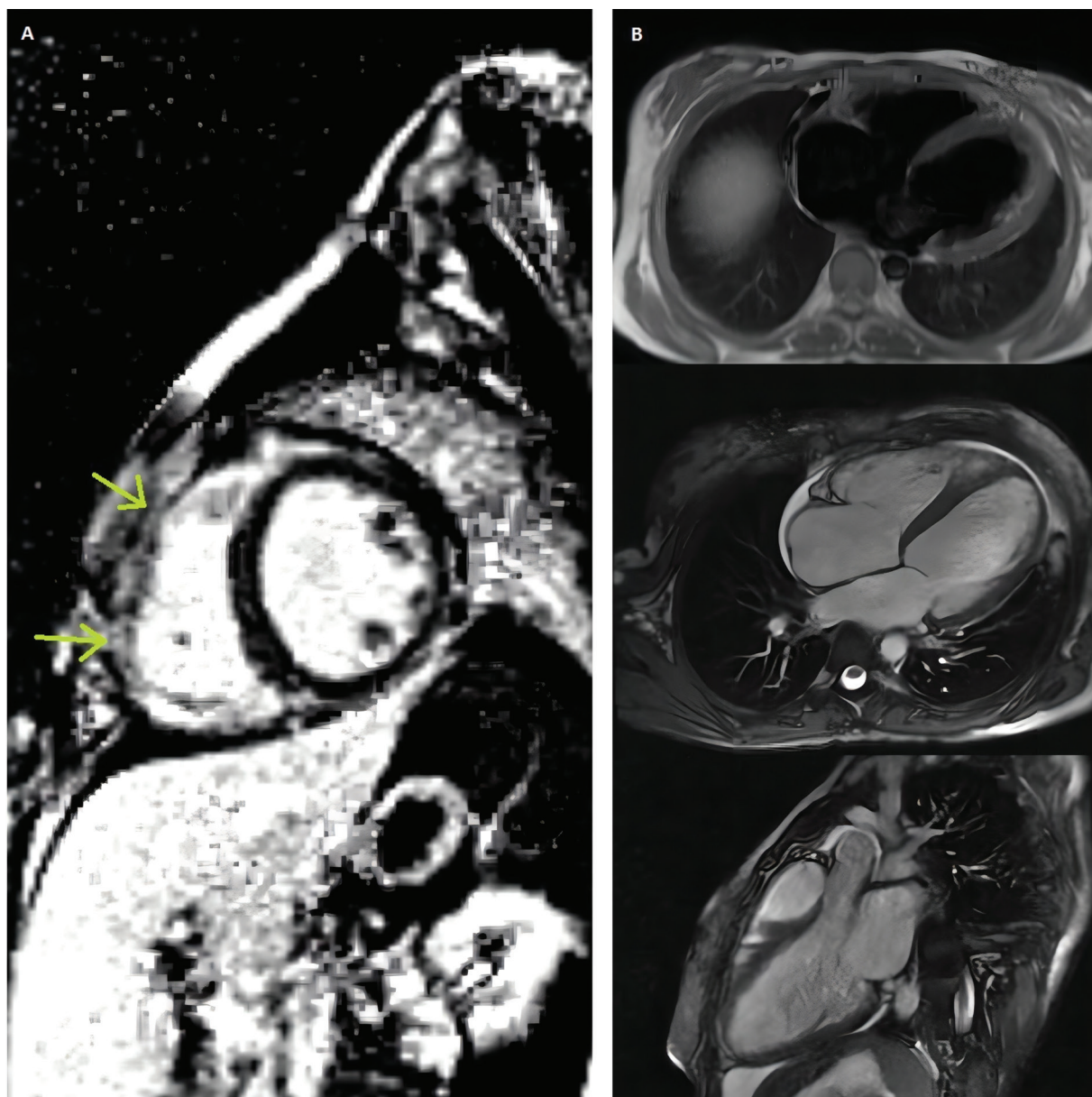


Figura 2. A. A RM cardíaca mostrou cardiomiopatia dilatada com comprometimento significativo da função global dos ventrículos esquerdo e direito. B. O realce tardio revelou fibrose mesocárdica linear na região septal (setas).

CONTRIBUIÇÃO DOS AUTORES

RCP coletou os dados do paciente. MHV redigiu o manuscrito. DXA revisou as imagens de RM cardíaca. MHV, DXA e RCP revisaram a versão final do manuscrito.

CONFLITO DE INTERESSE

Os autores declaram não haver conflito de interesses para esta publicação.

REFERÊNCIAS

1. Fargue S, Acquaviva Bourdain C. Primary hyperoxaluria type 1: pathophysiology and genetics. *Clin Kidney J.* 2022;15(Suppl. 1):4-8. doi: <http://dx.doi.org/10.1093/ckj/sfab217>. PubMed PMID: 35592619.
2. Poloni JA, Garcia CD, Rotta LN, Perazella MA. Calcium oxalate crystalluria points to primary hyperoxaluria type 1. *Kidney Int.* 2016;89(1):250. doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.kint.2015.11.001>. PubMed PMID: 26759051.
3. Hasni Bouraoui I, Hajlaoui W, Jemni H, Arifa N, Mrad Dali K, Daadoucha A, et al. Localisation digestive exceptionnelle des dépôts cristallins dans l'hyperoxalurie primitive [Exceptional digestive location of crystal deposits in primary hyperoxaluria]. *Arch Pediatr.* 2009;16(11):1453-6. doi: <http://dx.doi.org/10.1016/j.arcped.2009.07.026>. PubMed PMID: 19747802.
4. Groothoff JW, Metry E, Deesker L, Garrelfs S, Acquaviva C, Almarini R, et al. Clinical practice recommendations for primary hyperoxaluria: an expert consensus statement from ERKNet and OxalEurope. *Nat Rev Nephrol.* 2023;19(3):194-211. doi: <http://dx.doi.org/10.1038/s41581-022-00661-1>. PubMed PMID: 36604599.