



SÍNDROME NEFRÓTICA EM PACIENTE COM RIM ÚNICO CONGÊNITO: DIAGNÓSTICO DE GLOMERULOESCLEROSE SEGMENTAR E FOCAL VARIANTE COLAPSANTE: RELATO DE CASO

NEPHROTIC SYNDROME IN A PATIENT WITH A CONGENITAL SOLITARY KIDNEY: DIAGNOSIS OF COLLAPSING VARIANT FOCAL SEGMENTAL GLOMERULOSCLEROSIS – A CASE REPORT

Ana Paula Gomes da Silva

Estudante de Medicina - Faculdade de Medicina de Campos (FMC)

anaapaulagsilva@gmail.com

Lucas Lopes Wagner

Estudante de Medicina - Faculdade de Medicina de Campos (FMC)

lucaslopeswagner@hotmail.com

Sara Oliveira Nunes Monteiro

Estudante de Medicina – Faculdade de Medicina UniRedentor/Afya

sarocaonmonteiro@gmail.com

Pedro Hissa Monteiro

Médico Cardiologista - Hospital Plantadores de Cana (HPC)

pedrohissamonteiro@hotmail.com

RESUMO

Introdução: A glomeruloesclerose segmentar e focal variante colapsante (GESF-C) é uma forma agressiva de podocitopatia, caracterizada por colapso segmentar ou global das alças capilares glomerulares e hiperplasia podocitária, frequentemente associada à rápida progressão para insuficiência renal. Pode ser idiopática ou secundária a infecções virais, doenças autoimunes, uso de fármacos ou mutações genéticas, como no gene *APOL1*. A presença de rim único congênito favorece a lesão por hiperfiltração, agravando o dano renal. **Relato do caso:** Homem de 26 anos, portador de rim único congênito, admitido com edema generalizado, ascite, dor em membro inferior, oligúria e hipoalbuminemia. Exames mostraram creatinina de 1,8 mg/dL, albumina de 0,6 g/dL e proteinúria de 6,5 g/24h, compatível com síndrome nefrótica. Ultrassonografia evidenciou rim direito aumentado, com perda da diferenciação córtico-medular. As sorologias e autoanticorpos foram negativos, e a imunofluorescência mostrou ausência de depósitos imunes. A biópsia renal revelou GESF variante colapsante, com colapso de tufo glomerulares, hiperplasia podocitária e fibrose intersticial moderada (25–35%), sem esclerose global. O manejo foi conservador, com bloqueio do sistema renina-angiotensina, controle do balanço hídrico e vigilância infecciosa. **Conclusão:** O caso

destaca os desafios diagnósticos e terapêuticos da GESF colapsante em paciente jovem com rim único congênito. A agressividade da doença e o risco de perda funcional rápida reforçam a importância da biópsia precoce e do acompanhamento nefrológico contínuo.

Palavras-chave: glomeruloesclerose segmentar e focal; variante colapsante; síndrome nefrótica; rim único congênito; biópsia renal; podocitopatia.

ABSTRACT

Background: The collapsing variant of focal segmental glomerulosclerosis (FSGS-C) is an aggressive podocytopathy characterized by segmental or global glomerular capillary collapse and podocyte proliferation, often leading to rapid renal function decline. It may occur idiopathically or secondary to viral infections, autoimmune diseases, drugs, or *APOL1* mutations. The presence of a congenital solitary kidney predisposes to hyperfiltration injury, exacerbating renal damage. **Case Presentation:** A 26-year-old man with congenital solitary kidney presented with generalized edema, ascites, lower limb pain, oliguria, and hypoalbuminemia. Laboratory findings included serum creatinine 1.8 mg/dL, albumin 0.6 g/dL, and 24-hour proteinuria of 6.5 g, consistent with nephrotic syndrome. Ultrasound showed an enlarged right kidney with loss of corticomedullary differentiation. Autoimmune and infectious evaluations were negative, and immunofluorescence revealed no immune deposits. Renal biopsy confirmed collapsing FSGS with glomerular tuft collapse, podocyte hyperplasia, and moderate interstitial fibrosis (25–35%), without global sclerosis. The patient was managed conservatively with renin–angiotensin system blockade, fluid control, and infection surveillance. **Conclusion:** This case highlights the diagnostic and therapeutic challenges of collapsing FSGS in a young patient with a congenital solitary kidney. The disease's aggressive course underscores the importance of early biopsy and continuous nephrological follow-up to preserve renal function.

Keywords: collapsing focal segmental glomerulosclerosis; nephrotic syndrome; solitary kidney; renal biopsy; podocytopathy.

Introdução

A glomeruloesclerose segmentar e focal (GESF) constitui um padrão histopatológico caracterizado por esclerose de parte (segmentar) dos glomérulos afetando apenas uma fração deles (focal). Trata-se de uma podocitopatia heterogênea, que pode se manifestar de forma idiopática ou secundária a múltiplos fatores, como infecções virais, doenças autoimunes, uso de fármacos e mutações genéticas, especialmente em genes relacionados à função podocitária, como *NPHS1*, *NPHS2*, *WT1*, *INF2* e *APOL1* [1,3].

Entre as variantes histológicas da GESF descritas pela classificação de Columbia, a variante colapsante (GESF-C) é reconhecida por seu comportamento mais agressivo, caracterizando-se por colapso segmentar ou global das alças capilares glomerulares, acompanhado de hiperplasia e hipertrofia podocitária [1,2]. Essa forma apresenta rápida perda da função renal e resposta limitada à imunossupressão, com risco elevado de progressão para doença renal terminal.

Estudos recentes demonstram que a GESF-C pode ocorrer de forma idiopática ou

associada a condições como infecção por HIV, parvovírus B19, COVID-19, uso de interferon, bisfosfonatos ou presença de variantes genéticas de risco, como as do gene *APOL1* [1,3,5]. A compreensão dos mecanismos genéticos e patológicos dessa variante tem avançado: Nagano et al. [3] identificaram forte correlação entre variantes genéticas monogênicas e padrões histológicos específicos da GESF, enquanto Kawaguchi et al. [2] evidenciaram que o subtipo colapsante apresenta piores desfechos renais em comparação a outras formas histológicas, mesmo sob terapia imunossupressora.

Do ponto de vista terapêutico, a resposta ao tratamento é variável e geralmente insatisfatória. Relatos de caso indicam benefícios ocasionais com o uso de pulsoterapia com corticosteroides combinada a técnicas adjuvantes, como a aférese de lipoproteína de baixa densidade, embora sem resultados consistentes em longo prazo [4]. Além disso, estudos como o de Gougeon et al. [5] reforçam que a GESF colapsante frequentemente coexiste com outras comorbidades renais, o que pode contribuir para seu curso clínico mais grave e refratário.

A presença de **rim único congênito** em pacientes com GESF, embora rara, representa um desafio adicional, uma vez que o hiperfluxo e a hiperfiltração podem acelerar a lesão glomerular e precipitar o colapso segmentar. Diante disso, a biópsia renal precoce e o acompanhamento multidisciplinar são fundamentais para o diagnóstico etiológico e manejo individualizado, buscando preservar a função renal residual e retardar a progressão da doença.

Relato do Caso

Paciente do sexo masculino, 26 anos, previamente hígido, portador de rim único congênito, sem antecedentes familiares de doença renal, autoimune ou infecciosa conhecidos. Negava uso crônico de medicamentos, tabagismo ou etilismo.

Foi admitido em unidade hospitalar de referência devido a edema generalizado, ascite e redução do volume urinário, associados a mal-estar e dor em membro inferior direito. Havia histórico recente de erisipela tratada empiricamente com cefalosporina de terceira geração e clindamicina, com resolução parcial do quadro infeccioso.

No exame físico, apresentava-se em bom estado geral, afebril, normotenso e hemodinamicamente estável. Observavam-se edema periférico bilateral (+++/4+), ascite moderada e ausência de sinais de trombose venosa profunda.

A avaliação laboratorial inicial evidenciou creatinina sérica de 1,8 mg/dL, ureia de 47,8 mg/dL, albumina de 0,6 g/dL, proteinúria de 6,5 g/24h, sódio 137 mEq/L e potássio 4,2 mEq/L, compatíveis com síndrome nefrótica. O hemograma, transaminases e bilirrubinas estavam dentro dos limites de normalidade.

Os exames sorológicos e imunológicos complementares (VDRL quantitativo, HBsAg, anti-HBs, anti-HBc total, anti-HCV, HIV 1 e 2 por ELISA e teste rápido, anti-HBe, HBeAg, fator reumatoide, anticorpos anti-SSA/Ro, anti-SSB/La, anti-RNP, FAN em múltiplos padrões nucleares, citoplasmáticos e mitóticos, anticoagulante lúpico e frações do complemento C3 e C4) foram todos não reagentes, negativos ou normais, afastando causas infecciosas, autoimunes ou imunocomplexas.

A ultrassonografia abdominal mostrou rim direito único, de dimensões aumentadas e com perda da diferenciação córtico-medular, sem dilatação do sistema pielocalicinal. O doppler venoso de membros inferiores descartou trombose venosa profunda.

O paciente possuía biópsia renal prévia, realizada cerca de um ano antes por quadro de proteinúria persistente. O exame histopatológico revelou glomeruloesclerose segmentar e focal – variante colapsante (GESF-C), caracterizada por colapso de tufo glomerulares, hiperplasia podocitária acentuada e fibrose intersticial moderada (25–35%), com imunofluorescência negativa para IgG, IgA, IgM, C3, C1q, fibrinogênio e cadeias leves κ e λ , confirmando padrão não imune.

Durante a internação atual, manteve função renal estável (creatinina 1,8 mg/dL) e diurese preservada. O tratamento instituído foi suporte clínico conservador, com:

- Bloqueio do sistema renina-angiotensina (losartana 50 mg/dia, ajustada conforme resposta);
- Controle de edema com restrição hídrica e vigilância de balanço;
- Correção de distúrbios eletrolíticos e reposição de albumina conforme necessidade;
- Acompanhamento nefrológico contínuo.

Apresentou melhora clínica progressiva, com redução do edema e estabilização da função renal. Recebeu alta após controle do quadro clínico, com orientações de restrição dietética proteica leve, monitoramento regular de função renal e proteinúria, e seguimento ambulatorial especializado.

O caso evidencia a apresentação agressiva da GESF variante colapsante em paciente jovem com rim único congênito, reforçando a importância da investigação precoce por biópsia renal e do manejo multidisciplinar para preservar a função renal residual e retardar a progressão para insuficiência renal crônica terminal.

Discussão

A glomeruloesclerose segmentar e focal variante colapsante (GESF-C) representa uma forma particularmente agressiva de podocitopatia, caracterizada por colapso dos tufo capilares glomerulares e intensa hiperplasia podocitária. Estudos demonstram que essa variante distingue-se das demais por apresentar rápida deterioração da função renal, frequentemente evoluindo para doença renal crônica terminal mesmo sob tratamento

imunossupressor adequado [1].

O trabalho de Mohammadi Torbati et al. [1] descreve o padrão histopatológico típico da GESF-C, com colapso global ou segmentar das membranas basais glomerulares e ausência de expansão mesangial significativa, o que indica uma lesão glomerular aguda e altamente agressiva. A classificação de Columbia, revisada por Kawaguchi et al. [2], reforça que a GESF-C está associada aos piores desfechos renais entre as variantes histológicas da doença, independentemente da resposta à imunossupressão ou da remissão da proteinúria. A sobrevida renal média é significativamente inferior quando comparada às formas clássica, celular ou peri- hilar, e a resposta terapêutica tende a ser limitada mesmo sob corticoterapia intensiva.

No caso relatado, o paciente jovem, portador de rim único congênito, apresentou síndrome nefrótica grave associada a proteinúria maciça e perda da diferenciação córtico-medular, com biópsia confirmando GESF colapsante sem depósitos imunes. A presença de rim único congênito é reconhecida como fator agravante, uma vez que a hiperfiltração compensatória leva a sobrecarga hemodinâmica e acelera a lesão podocitária, conforme já descrito em revisões sobre a fisiopatologia da hiperfiltração adaptativa [6]. Esse mecanismo contribui para o estresse mecânico sobre os podócitos e favorece a progressão acelerada da glomeruloesclerose.

Além disso, estudos recentes ressaltam o papel das variantes genéticas na predisposição à GESF. Nagano et al. [3] demonstraram que aproximadamente 34% dos pacientes com GESF apresentam mutações em genes relacionados à função podocitária — especialmente *WT1*, *INF2* e *TRPC6* — e que a variante colapsante associa-se frequentemente a genótipos de mau prognóstico e resistência à corticoterapia. Essa correlação genética explica, em parte, a evolução agressiva observada mesmo em pacientes sem causas secundárias evidentes.

Em complemento, análises morfológicas amplas indicam que a GESF colapsante apresenta alta prevalência de comorbidades renais concomitantes. Gougeon, Singh e Nickleleit [5] identificaram lesões vasculares estenosantes e glomerulopatias membranosas como achados frequentes em biópsias com padrão colapsante, sugerindo um componente isquêmico relevante na patogênese da doença. Tal achado pode justificar a fibrose intersticial moderada (25–35%) observada no caso em questão, mesmo em um paciente jovem.

Em relação ao manejo, a conduta conservadora adotada — com bloqueio do sistema renina-angiotensina, controle rigoroso de volume e vigilância infecciosa — é compatível com as recomendações atuais, considerando a ausência de resposta consistente à imunossupressão. Furuto et al. [4] relataram benefício ocasional do uso combinado de pulsoterapia com corticosteroides e aférese de lipoproteína de baixa densidade em casos refratários, porém sem resultados sustentados a longo prazo. Dessa forma, as estratégias

terapêuticas ainda se baseiam principalmente na proteção da função renal residual e no controle de fatores de progressão.

Assim, este caso evidencia a interação complexa entre predisposição genética, mecanismos hemodinâmicos compensatórios e agressividade histológica na GESF colapsante. A presença de rim único congênito potencializou o risco de hiperfiltração e agravou o curso clínico, reforçando a importância da biópsia renal precoce e do acompanhamento nefrológico contínuo. À luz da literatura recente, em que terapias direcionadas ainda são limitadas, o diagnóstico precoce e o controle rigoroso dos fatores de progressão continuam sendo as principais estratégias para preservação da função renal residual.

Conclusão

Conclui-se que a glomeruloesclerose segmentar e focal variante colapsante constitui uma entidade de elevada agressividade clínica e histológica, cuja evolução pode ser agravada por fatores anatômicos e genéticos predisponentes. No caso apresentado, o rim único congênito contribuiu para uma sobrecarga hemodinâmica significativa, acelerando a perda funcional. A correlação entre achados clínicos, histopatológicos e genéticos reforça a importância da investigação precoce e da abordagem individualizada. Diante da escassez de terapias específicas eficazes, a ênfase deve permanecer na identificação oportuna, no controle rigoroso da proteinúria e na preservação da função renal residual como pilares do manejo desses pacientes.

Referências

Torbati PM. Glomeruloesclerose segmentar focal; variante colapsante. *J Nephropathol.* 2012;1(2):87–90. doi:10.5812/nephropathol.7515.

Kawaguchi T, Imasawa T, Kadomura M, Kitamura H, Maruyama S, Ozeki T, et al. Histological variants of focal segmental glomerulosclerosis and renal outcomes based on nephrotic syndrome, immunosuppression, and remission of proteinuria. *Nephrol Dial Transplant.* 2022;37(9):1679–1690. doi:10.1093/ndt/gfab267.

Nagano C, Hara S, Yoshikawa N, Takeda A, Gotoh Y, Hamada R, et al. Clinical, pathological and genetic characteristics in patients with focal segmental glomerulosclerosis. *Kidney Int Rep.* 2022;7(5):1384–1393. doi:10.34067/KID.0000812022.

Furuto Y, Hashimoto H, Kawamura M, Horiuchi H, Shibuya Y. Collapsing focal segmental glomerulosclerosis successfully treated with combined steroid pulse and low-density lipoprotein apheresis: lessons for the clinical nephrologist. *J Nephrol.* 2022;35(5):1279–1282. doi:10.1007/s40620-021-01213-9.

Gougeon F, Singh HK, Nickleit V. Renal comorbidities in collapsing focal segmental glomerulosclerosis: more than a coincidence? *Nephrol Dial Transplant.* 2022;37(2):311–317. doi:10.1093/ndt/gfaa327.