

#### Nome do Projeto

Estudo epidemiológico de doentes com Litíase Urinária (LU)

#### Responsável pelo Projeto

Doutor Jácome Ornelas Bruges Armas

#### Participantes

##### Consulta LU

Dr.º Raul Rodrigues  
Dr.ª Lurdes Dias  
Dr.ª Mónica Seidi

##### Organização das amostras e dados associados

Dr.ª Bruna Parreira

#### Objetivos do Projeto

- 1) Documentação clínica de um grupo de doentes com história de LU;
- 2) Colheita e armazenamento dos produtos biológicos dos doentes;
- 3) Criação de uma base de dados organizada com a informação obtida;
- 4) Identificação de padrões de incidência e fatores de risco para a doença na população estudada;
- 5) Eventual estabelecimento do diagnóstico genético molecular;
- 6) Identificação de áreas de intervenção na população estudada quer na vertente terapêutica quer na da prevenção.

#### Metodologia

- 1) Convocatória dos doentes selecionados para realização de consulta, realizando-se duas vezes por semana, na qual os doentes serão submetidos a um inquérito que avalia vários fatores que poderão contribuir para a doença;
- 2) Colheita de sangue, urina fresca e urina das 24 horas;
- 3) Organização dos produtos biológicos no biobanco do SEEBMO.

#### Informações Gerais

A LU é uma entidade clínica de etiologia multifatorial. A sua incidência global é de aproximadamente 2-3%, sendo mais prevalente nos homens (3:1). O desenvolvimento de LU é um processo complexo, envolvendo vários mecanismos fisiopatológicos. Depende de vários fatores de risco, nomeadamente: hereditariedade, clima, nutrição, ingestão de fármacos, idade, sexo e etnia, associados a alterações do aparelho urinário tais como: malformações, distúrbios metabólicos e infeções urinárias. Existem várias teorias relativamente à patogenia dos cálculos, contudo é consensual que o seu processo de formação seja inerente a um aumento da excreção urinária dos elementos que o constituem, e/ou a uma diminuição da excreção dos inibidores da cristalização. Como consequência ocorre uma cristalúria anormal, com nucleação, agregação e crescimento dos cristais resultando em LU. Os cálculos são classificados com base na sua composição, predominando os cálculos de oxalato de cálcio (80% dos casos). Dado que aproximadamente 50% dos doentes com LU não tratada apresentam recorrência de doença em 5 anos, torna-se importante contrariar esta tendência, identificando e corrigindo os desequilíbrios inerentes. Apesar de benigna, esta entidade clínica poderá ter consequências graves. Atualmente é aceite pela comunidade científica que os doentes de familiares de 1º grau com diagnóstico de LU apresentam um risco três vezes superior ao da população em geral de desenvolver a doença.