



Autores: Ana Carmen Quaresma Mendonça¹; Brunna Pinto e Fróes¹; Gláucia Fernanda Placidônio dos Santos¹; Marina Guerra Duarte Rosa de Lima¹; Mariana Affonso Vasconcelos¹; Paula Grego da Gama Ferreira¹; Isis Cristine Morávia Ribeiro de Oliveira Esteves¹; Tainá Carvalho Silva e Oliveira¹; Raissa Ritielle Olivia Cruz¹; Fernanda Fagundes de Melo¹; Sérgio Veloso Brant Pinheiro¹; Milena Cristina Aparecida de Oliveira Silva¹; Luíza Vale Silvano²

¹ Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais

² Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais

Palavras-chaves: Síndrome Nefrótica Congênita, Teste Genético

INTRODUÇÃO

A síndrome nefrótica (SN) é definida pela tríade: proteinúria maciça, hipoalbuminemia e edema. A perda excessiva de albumina pelos rins ocorre como resultado da permeabilidade anormalmente aumentada da membrana basal glomerular. A síndrome nefrótica congênita (SNC) é definida como SN que ocorre nos primeiros meses de vida e está associada a defeitos genéticos, que determinam alterações em proteínas que constituem a barreira de filtração glomerular.

RELATO DO CASO

E.M.O.S., sexo masculino, com 6 meses de vida procurou atendimento na nefrologia pediátrica devido edema e hipertensão arterial sistêmica. Em exames laboratoriais, identificado proteinúria nefrótica (relação proteína/creatinina em urina amostra única > 2) e hipoalbuminemia (albumina sérica <2,5 g/dL). Fez uso de corticoterapia sem resposta, sendo caracterizado como cortico-resistente. Após quadro infeccioso, evoluiu com edema, piora da função renal e necessidade de terapia renal substitutiva. Tem história familiar positiva para a doença - irmã falecida com Doença renal crônica (DRC) secundária a SNC (Biopsia Renal - Esclerose Mesangial Difusa) e natimorto com 39 semanas, sem causa definida, relato de feto muito grande. Pais não consanguíneos.



Imagem 1:
Paciente com edema secundário a SNC

Realizou teste genético para SNC - Heterozigose para variante patogênica p.Ser383* no gene PLCE1. Atualmente está anúrico, em diálise peritoneal, aguardando ganho de peso para ser submetido à transplante renal.

DISCUSSÃO

A história familiar para a doença evidencia que se trata de um quadro de SNC, confirmada em teste genético.

CONCLUSÃO

A SNC se desenvolve precocemente, com proteinúria muito grave e cortico-resistência. A biopsia renal mostra esclerose mesangial difusa. O teste genético é de grande importância para o diagnóstico e o tratamento de escolha é o transplante renal.

Referências bibliográficas:

Idiopathic Nephrotic Syndrome in Children: Genetic Aspects. In: Avner ED, Harmon WE, Niaudet P, Yoshikawa N, Emma F, Goldstein SL, eds. 7th ed. Pediatric Nephrology. New York: Springer; 2016: 805-837.

Email: anacarmenqm@gmail.com