

## Trabalhos Científicos

**Título:** Displasia Imuno-óssea De Schimke (dios) E Síndrome Nefrótica. Relato De Caso.

**Autores:** THAMARA LONGATTI; OLBERES ANDRADE; TAIS MASTROCINQUE; SIMONE LARANJO; ELIANA GUIDONI; ANDREA OLIVA; MARIANA SILVA; DINO MARTINI FILHO; CAROLINE MEDEIROS; FERNANDO ARITA

**Resumo:** Introdução: Entre as causas de síndrome nefrótica (SN) geneticamente determinadas, destacam-se várias mutações das estruturas do podócito, importante componente da barreira de ultrafiltração glomerular (BUF). A DIOS é uma doença autossômica recessiva rara, que entre outras manifestações, cursa com síndrome nefrótica. Caracteriza-se por mutações na proteína nuclear actina-dependente reguladora da remodelação da cromatina: SMARCAL1. Descrição do caso: Paciente do sexo masculino com 9 anos de idade e história de edema, oligoanúria, hipoalbuminemia, proteinúria nefrótica e dislipidemia, detectados há dois anos. A pressão arterial e a função renal apresentavam-se normais. Os antecedentes e o fenótipo eram compatíveis com DIOS: linfopenia, infecções recorrentes, episódios de isquemia cerebral (doença cerebrovascular oclusiva), fácies síndrômica, anisometropia, estrabismo, baixa estatura, desproporção tronco/membros, escoliose e máculas hiperpigmentares em tórax, dorso e abdome. Na evolução, evidenciado SN corticorresistente e optado pela introdução de ciclosporina, sem melhora da proteinúria após 12 meses de terapia. A biópsia renal foi compatível com glomeruloesclerose segmentar e focal (GESF). Comentários: Enfatizamos a necessidade da caracterização das diversas causas genéticas de SN relacionadas com mutações da BUF e das proteínas do citoesqueleto celular. Além da avaliação das diversas características fenotípicas, é importante o estabelecimento do estudo molecular e a busca de novos biomarcadores, visando um melhor entendimento fisiopatológico e posterior determinação de terapias mais efetivas. A evolução para doença renal crônica terminal na DIOS é inexorável e o transplante renal constitui, até o momento, a melhor alternativa terapêutica, já que a resposta imunossupressora tradicional não demonstra benefícios.