

Trabalhos Científicos

Título: Mutações Genéticas Em Crianças Portadoras De Síndrome Nefrótica Submetidas A Transplante Renal

Autores: LUCIANA DE SANTIS FELTRAN; PAULO CESAR KOCH NOGUEIRA; MARIA FERNANDA CARVALHO DE CAMARGO; PATRICIA VARELA; CAMILA VERONESE; ALVARO PACHECO SIVA FILHO; JOÃO BOSCO PESQUERO

Resumo: Objetivo: Identificar mutações genéticas em crianças transplantadas renais por Síndrome Nefrótica (SN). População e métodos: 95 crianças transplantadas renais por DRC secundária a SN não congênita (início acima dos 3 m), menores de 19 anos, em 2 serviços (HRim e Hospital Samaritano) foram submetidas a sequenciamento genético de 24 genes conhecidamente relacionados à SN. Foi utilizada técnica de sequenciamento simultâneo de vários genes (sequenciador PCM Ion Torrent). Resultados: Foram avaliadas 70 crianças transplantadas na UNIFESP e 25 no hospital Samaritano, sendo 61 do sexo masculino. 77 se encontravam com enxerto renal funcional (9 re-transplantados), 18 estavam em tratamento dialítico e 1 em tratamento conservador. Dos 24 genes pesquisados foram encontradas 156 mutações em 22 genes, sendo: 2 ACTN4, 4 ALG1, 13 APOL1, 6 CD2AP, 19 COLA3, 15 COLA4, 10 COLA5, 5 COQ2, 7 INF2, 8 LAMB1, 8 MYH9, 2 MYO1E, 10 NPHS1, 7 NPHS2, 17 PLCE1, 3 PMM2, 3 PTPRO, 4 SCARB2, 9 SMARCA1, 2 TRPC6, 1 WT1, 2 ZMPSTE. Não houve mutação encontrada nos genes PDSS2 e LMX1B. 16 mutações são consideradas patogênicas e 9 com patogenicidade duvidosa de acordo com dados publicados no programa HGMD. Outras 10 mutações apresentam predição de patogenicidade em 3 programas preditores de mutação específicos (SIFT, Polyphen e Mutation tasting). 28 mutações não foram descritas. Conclusão: O grande número de mutações e as associações de mutações encontradas sugere que a herança para Síndrome Nefrótica é complexa e provavelmente poligênica. A causalidade de cada mutação em particular depende da busca de associações genótipo-fenotípicas futuras.