

Trabalhos Científicos

Título: Ocorrência De Mutações Do Gene Apol1 é Preditor De Prognósticos Na Síndrome Nefrótica Pediátrica?

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

Resumo: APOL1 é um gene que codifica a proteína apolipoproteína1 e embora suas mutações não sejam causa de DRC, existem evidências de que elas atuam como fator de pior prognóstico em vários tipos de nefropatia. O objetivo dessa trabalho foi avaliar o impacto de mutações no gene APOL1 sobre a evolução da síndrome nefrótica em crianças. Sequenciamos APOL1 em 95 pacientes (34 meninas) que tinham síndrome nefrótica como causa de DRC terminal e receberam transplante renal aos 12 (dp=4) anos. As 3 mutações de APOL1 mais importantes foram encontradas em: a) G1G=21/95 (22%), b) G1M=20/95 (21%) e c) G2=7/95 (7%); 20 desses pacientes tinham as 2 mutações G1 concomitantes, sendo 11/95 (12%) em heterozigose enquanto 9/95 (10%) eram homozigotos para as duas mutações em G1. Observou-se que os indivíduos homozigotos para G1 tiveram idade de apresentação da SN 7,2 (EP=1,3) anos mais tarde (p=0,000) e evolução 2,5 (EP=1,2) anos mais rápida entre o diagnóstico da SN e a DRC terminal (p=0,045). Nenhum dos pacientes homozigotos para G1 recidivou, em comparação a 25/86 (29%) dos que não tinha mutação (p=0,06). Nossos resultados reafirmam, em crianças com síndrome nefrótica, o papel das mutações em APOL1 como fatores de risco para progressão da DRC e sugerem possível utilidade clínica para o sequenciamento desse gene no cuidado de crianças com síndrome nefrótica.