



19º Congresso  
Brasileiro de  
**Nefrologia  
Pediátrica**



## Trabalhos Científicos

**Título:** Pesquisa Molecular Por Sequenciamento De Exoma Em Pacientes Com Síndrome Nefrótica Idiopática

**Autores:** MARA SANCHES GUARAGNA (UNICAMP), ANDREIA WATANABE (USP), LUCIANA DE SANTIS FELTRAN (UNIFESP), PATRICIA VARELA (UNIFESP), BEATRIZ RIBEIRO NOGUEIRA (UNIFESP), PRECIL DIEGO MIRANDA DE MENEZES NEVES (USP), JOÃO BOSCO PESQUERO (UNIFESP), PAULO CESAR KOCH NOGUEIRA (UNIFESP), LUIZ FERNANDO ONUCHIC (USP), VERA MARIA SANTORO BELANGERO (UNICAMP)

**Resumo:** OBJETIVOS: O objetivo desse trabalho foi a identificação da causa molecular de pacientes com Síndrome Nefrótica Corticorresistente (SNCR). MÉTODOS: Foram incluídos 17 pacientes: nove inscritos na .....e oito provenientes de pesquisa desenvolvida na ..... Todos os pacientes tinham diagnóstico de SNCR com início antes de 18 anos ou SN congênita. O sequenciamento de exoma foi realizado em equipamento HiSeq 2500 da Illumina (Illumina, San Diego, CA, USA). As variantes identificadas em um dos 79 genes já associados à SNCR foram classificadas como variantes de significado incerto (VUS), provavelmente patogênica ou patogênica de acordo com os critérios do American College and Medical Genetics and Genomics. RESULTADOS: Em todos os pacientes foram identificadas VUS em diversos genes. Três dos 17 pacientes (3/17, 17,6%) apresentaram variantes como a causa da SN com origem monogênica, nos genes NPHS1, COL4A5 e ACTN4. Destes, uma foi transplantada, sem recidiva, já com 10 anos de transplante. Um dos pacientes (1/17, 6,0%) apresentou haplótipo de alto risco G1/G1 no gene APOL1. Nos demais 13 (13/17, 76,4%) pacientes foram identificadas VUS em heterozigose em diversos genes associados à SNCR. Destes, seis foram transplantados e quatro (4/6, 67%) apresentaram recidiva pós-transplante. CONCLUSÕES: Com o avanço do sequenciamento de segunda geração, há maior perspectiva de encontro de variantes genéticas causais para a SN. No entanto, devido à grande heterogeneidade fenotípica e genética da SN, ainda há uma grande parcela que permanece com etiologia genética a esclarecer. Estes dados corroboram que a ausência de variantes patogênicas representa fator de risco para recidiva e salienta a importância do sequenciamento de exoma para programação do transplante