



19º Congresso
Brasileiro de
**Nefrologia
Pediátrica**



Trabalhos Científicos

Título: Displasia Imuno-Óssea De Schimke (Dios) E Síndrome Nefrótica. Relato De 3 Ca-Sos.

Autores: PALOMA CA GAGO (SANTA CASA DE SÃO PAULO), OLBERES VB ANDRADE (SANTA CASA DE SÃO PAULO), LUCIANA FELTRAN (UNIFESP), MARIO TS SANCHES (SANTA CASA DE SÃO PAULO), MARIANA MM RODRIGUES (SANTA CASA DE SÃO PAULO), ELIANA BM GUIDONI (SANTA CASA DE SÃO PAULO), SIMONE LARANJO (SANTA CASA DE SÃO PAULO), PATRICIA VARELA (UNIFESP), JOÃO B PESQUERO (UNIFESP), PAULO C KOCH (UNIFESP)

Resumo: Introdução: Entre as causas de síndrome nefrótica (SN) geneticamente determinadas, destacamos as mutações da barreira de ultrafiltração glomerular e do podócito. A DIOS é uma doença autossômica recessiva rara, que entre outras manifestações, cursa com SN. A base genética da DIOS se caracteriza por mutações na proteína nuclear actina-dependente regula-dora da remodelação da cromatina: SMARCAL1. Entretanto, em cerca de 50% dos casos, não se identificam mutações do gene SMARCAL1. Descrição de casos: Relatamos 3 pacientes com SN corticorresistente (SNCR) e características fenotípicas de DIOS, incluindo fácies sindrômica, baixa estatura, desproporção dos segmentos superior/inferior com escoliose e máculas hiperpigmentares, todos sem histórico familiar e sem consanguinidade parental. Paciente 1. Sexo masculino. Iniciou SNCR e refratária à ciclosporina aos 7 anos. A biópsia renal demonstrou glomeruloesclerose segmentar e focal (GESF). Evoluiu com episódios de isquemia cerebral (doença cerebrovascular oclusiva), falência renal crônica (CKD) e óbito por sepse aos 9 anos. Paciente 2. Sexo feminino (SF). Iniciou SNCR aos 6 anos, refratária à ciclosporina, tacrolimo e azatioprina. Evoluiu para CKD aos 10 anos de idade e encontra-se sob terapia dialítica (TD). Paciente 3. SF. Iniciou SNCR aos 5 anos, histologia renal com GESF, evoluindo em 5 meses para CKD. Após 2 anos de TD, realizou transplante renal (TxR) com 8 anos. Devido perda do enxerto após infecção por Polyoma BK virus, foi retransplantada aos 11 anos de idade. Durante a evolução, devido convulsões de difícil controle, estabelecido quadro de isquemia cerebral. Conclusão: Enfatizamos a necessidade do diagnóstico das diversas causas genéticas de SN. Além da avaliação das características fenotípicas, é importante a determinação do estudo molecular e a busca de novos biomarcadores. O TxR constitui, no momento, a melhor alternativa terapêutica, já que a resposta imunossupressora tradicional não demonstra benefícios.