



# 22º CONGRESSO BRASILEIRO DE PERINATOLOGIA IX SIMPÓSIO INTERNACIONAL de Medicina Fetal da SGOB

CENTRO DE CONVENÇÕES  
ULISSES GUIMARÃES . BRASÍLIA . DF  
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2014

## Trabalhos Científicos

**Título:** Complicação Rara De Síndrome Nefrótica Congenita: Trombose De Seio Caveroso.

**Autores:** LUANA MARA LIMA (HUAV); CAROLINE COSTA CARNEIRO (HUAV); LAÍS CRISTINA DE LIMA (HUAV); BEATRIZ BARBOSA DE LIMA (HUAV); ANA LUIZA OLIVEIRA SILVA (HUAV); MATEUS PAGANI DE PAIVA (HUAV); FLAVIA PORTO GUARDA (HUAV); MARINA BERNARDES LOURENCO (HUAV); NAIARA SILVA COSMO ARAUJO (HUAV); FRANCISCO ROBERTO LELLO SANTOS (HUAV)

**Resumo:** A Síndrome Nefrótica Congênita (SNC) é uma doença rara que inicia-se nos primeiro trimestre de vida e é causada por mutações em um de dois genes, NPHS1 (forma mais comum, do tipo Finlandês) e NPHS2. Estes codificam as proteínas nefrina ( NPHS1) e podocina ( NPHS2), formadoras do diafragma da fenda dos podócitos glomerulares. Nosso objetivo é relatar um caso da doença e sua condução clínica. É descrito o caso de um recém nascido: AJS, 17 dias de vida, do sexo masculino, encaminhado ao nosso serviço para investigação e tratamento de crise convulsiva e sinais de trombose venosa na tomografia de crânio. À admissão encontrava-se sonolento e hipoativo, com reflexos primitivos presentes e diminuídos bilateralmente, fontanela anterior tensa. As crises convulsivas cessaram após o uso de medicações, porém o recém nascido evolui com anasarca. Realizado relação proteína/creatinina urinária com valor 34,48 fechando diagnóstico de síndrome nefrótica, prosseguindo a propedêutica complementar em outro serviço de referência, onde foi realizada a biopsia confirmando diagnóstico. Embora rara, a SNC pode ser suspeitada devido à apresentação em faixa etária tênue, ao contrário das formas mais comuns de síndrome nefrótica. Pacientes com esta doença apresentam grande morbidade, necessitando de acompanhamento especializado. Os autores comentam os diagnósticos diferenciais, a importância da confirmação diagnóstica, assim como a necessidade de tratamento agressivo.