



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Nefrótica Congênita Do Tipo “Finnish” - Relato De Caso

Autores: MARIANA VIGO POTTSCH (IPPMG/UFRJ); ANA ELISA XAVIER MOURA (IPPMG/UFRJ); MARIANA LINS FROSSARD (IPPMG/UFRJ); MARIO JOSÉ VENTURA MARQUES (IPPMG/UFRJ); DAYSE AFFONSO GUILLON RIBEIRO (IPPMG/UFRJ); CLÁUDIA NAJAR GONZALES MARIZ (IPPMG/UFRJ); ARNAULD KAUFFMAN (IPPMG/UFRJ); FRANKLIN PRADO HERNANDEZ (IPPMG/UFRJ)

Resumo: Introdução: A síndrome nefrótica é a principal doença glomerular em crianças. É uma doença clínica e geneticamente heterogênea. Pode ser classificada em congênita, quando se manifesta intra-útero ou durante os primeiros três meses de vida; Infantil, quando ocorre no primeiro ano de vida; na infância, entre o primeiro ano até os doze anos de idade e Juvenil, entre os doze e dezoito anos de idade. A síndrome nefrótica congênita se diferencia das outras por ter caráter hereditário, ser resistente a terapêutica imunossupressora, ter evolução para insuficiência renal e mortalidade precoces. A variante mais conhecida e mais grave é a Síndrome Nefrótica tipo Finlândes ou FINNISH, provocada por mutações no gene NPHS1 ou NPHS2. Relato de Caso: MRFB, feminino, branca, 1 ano e 4 meses, encaminhada por síndrome nefrótica congênita, cujo diagnóstico foi realizado em sua cidade natal na Paraíba, aos dois meses de idade. A paciente apresentou três episódios de descompensação da doença por quadro infeccioso, permanecendo internada em enfermaria com uso de antibióticos e infusão de albumina durante as internações. Foi realizada biópsia renal da paciente, que demonstrou hipertrofia podocitária e fibrose pericapsular, dentre outras alterações. Discussão: A Síndrome nefrótica congênita é uma doença grave, frequentemente não respondedora a terapia, com complicações nutricionais e infecciosas frequentes. O tipo finnish é uma forma rara, de herança autossômica recessiva. A paciente em questão apresenta biópsia renal sugestiva desta forma, e com exacerbações frequentes. Conclusão: O diagnóstico precoce e realização de biópsia renal nos pacientes com síndrome nefrótica congênita são de suma importância, pois viabilizam a otimização do tratamento, evitando complicações nutricionais, infecciosas e trombóticas da síndrome, contribuindo para melhora da sobrevida e auxiliando no aconselhamento genético das famílias com prole afetada.