



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso - Síndrome De Alport

**Autores:** THOMAS ISRAEL DORNELAS (FMABC - FACULDADE DE MEDICINA DO ABC), BRUNA BORTOLINI SANTANA (FMABC - FACULDADE DE MEDICINA DO ABC), GUILHERME SILVEIRA MATTAR (FMABC - FACULDADE DE MEDICINA DO ABC), HANNY CAROLINE VILLAVICENCIO CUNHA (FMABC - FACULDADE DE MEDICINA DO ABC), ISABELLE MANGANIELLO DA SILVA (FMABC - FACULDADE DE MEDICINA DO ABC), ANELISE DEL VECCHIO GESSULLO (FMABC - FACULDADE DE MEDICINA DO ABC)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A síndrome de Alport (SA) é uma nefropatia, geralmente associada a manifestações auditivas e/ou oculares devido a alterações em genes envolvidos na síntese do colágeno IV e que, apesar de rara, consiste na segunda causa mais comum de falência renal. Embora a patologia em questão não apresente cura, é possível retardar sua progressão através de terapia medicamentosa. **RELATO DE CASO:** Paciente do sexo feminino, nove anos de idade, chegou ao serviço de nefropediatria com queixa de hematúria, edema e histórico familiar de SA. Exames laboratoriais solicitados indicaram piora no quadro de hematúria associada à presença de proteinúria com microalbuminúria de 20 ng e sem alteração da função renal. A confirmação diagnóstica foi clínica, uma vez que a história familiar já era um forte indicativo da doença, assim como os sinais apresentados pela paciente. Foi prescrito Enalapril (5mg/dia). Após o início do tratamento farmacológico e orientações dietéticas, houve melhora progressiva do quadro de edema. **DISCUSSÃO:** A SA é uma doença genética causada por mutação num dos genes envolvidos na síntese do colágeno IV, interferindo na estrutura da membrana basal, e leva a manifestações intra e extra-renais. O quadro renal, comum a diversas glomerulopatias, é caracterizado por hematúria, proteinúria e edema. Dessa forma, diagnósticos diferenciais devem ser excluídos por investigação clínica detalhada e, se necessário, biópsia renal. Entretanto, por ter sido realizada em familiar próximo, com confirmação diagnóstica, a biópsia renal foi dispensada no caso descrito. Atualmente não existe tratamento efetivo para a doença, contudo, o uso de inibidores da enzima conversora de angiotensina atrasa a progressão da falência renal reduzindo a hipertensão glomerular, proteinúria e fibrose que pode evoluir para insuficiência renal e posterior necessidade de transplante. **CONCLUSÃO:** Diagnóstico e tratamento precoce da SA diminuem as comorbidades associadas, porém faz se necessário o desenvolvimento de opções terapêuticas mais efetivas.