



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Alport: Importância Do Manejo Precoce Em Pacientes Pediátricos

Autores: LAÍS CRUZ LIMA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO (HIJG)), MAURO MARQUES LOPES (FACULDADE DA SAÚDE E ECOLOGIA HUMANA (FASEH)), CAROLINA BRUNO DE CASTRO LOURES (FACULDADE DA SAÚDE E ECOLOGIA HUMANA (FASEH)), NATÁLIA DE CARVALHO VILLELA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CIÊNCIAS MÉDICAS DE MINAS GERAIS (HUCM-MG)), BRUNO TOLEDO DA SILVA (FACULDADE DA SAÚDE E ECOLOGIA HUMANA (FASEH)), AUGUSTO DE MORAIS LIMA (FACULDADE DA SAÚDE E ECOLOGIA HUMANA (FASEH)), LORENA KELLEN FREITAS DE SOUZA (UNIVERSIDADE SALVADOR (UNIFACS)), STEPHANY EUFRAZIO BITENCOURT (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), CAMILLA MELOTTI BERKEMBROCK (UNIVERSIDADE DO SUL DE SANTA CATARINA (UNISUL)), KESSIE DANIELLE SOARES LESSA (FACULDADE AGES), LAYNE HELLMANN AVILA SOUZA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO (HIJG)), LISA ALMEIDA JEREMIAS (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO (HIJG)), MARIA LUIZA CIMARDI RUPP (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO (HIJG)), FRANCIELI CRISTINA DREON (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO (HIJG)), ANDRESSA ALMEIDA DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO (HIJG))

Resumo: A Síndrome de Alport é uma condição genética que resulta de mutações nos genes do colágeno e afeta as membranas basais glomerulares, cocleares e oculares, necessitando de intervenção precoce para proporcionar melhor prognóstico aos acometidos. Evidenciar a importância do manejo precoce da Síndrome de Alport em pacientes pediátricos, visando evitar desfechos negativos. Realizou-se uma revisão integrativa da literatura utilizando os descritores 'Nephritis', 'Hereditary' e 'Early Diagnosis na base de dados PubMed, resultando inicialmente em 106 registros. Os autores conduziram uma filtragem independente com cegamento, e procederam à leitura sequencial dos títulos, resumos e textos completos dos estudos. Os critérios de inclusão foram definidos para abranger estudos relevantes publicados nos últimos 5 anos, em inglês, que abordassem aspectos diagnósticos, fisiopatológicos e de manejo da condição. Os critérios de exclusão foram aplicados para eliminar estudos que não contribuíssem diretamente para a compreensão da síndrome, além de relatos de caso, cartas ao editor e estudos não alinhados aos objetivos da pesquisa. Após essa triagem rigorosa, foram identificados 6 estudos relevantes que atenderam ao escopo da pesquisa. A Síndrome de Alport apresenta alto risco de desenvolvimento de insuficiência renal, surdez neurosensorial e anormalidades oculares. O diagnóstico inicial se dá pela triagem por urinálise e o manejo adequado pode retardar a progressão da doença. A nefropatia se manifesta inicialmente com hematúria isolada, seguida de albuminúria moderada, proteinúria grave e declínio da taxa de filtração glomerular. Pacientes com hematúria glomerular isolada persistente, mas com níveis normais de complemento sérico, podem apresentar associação de nefropatia causada por imunoglobulina A e variantes nos genes COL4A3, COL4A4 e COL4A5. Em casos específicos, são necessários testes genéticos para completar o diagnóstico, especialmente quando há achados clínicos significativos, histórico familiar de doença renal ou alterações em biópsia renal. O tratamento com Inibidores da Enzima Conversora da Angiotensina, iniciado ao identificar proteinúria, pode retardar a progressão da insuficiência renal, adiando a necessidade de diálise e transplante renal. A literatura destaca um componente hereditário significativo na Síndrome de Alport em pacientes pediátricos. É crucial que os profissionais de saúde investiguem pacientes com hematúria persistente, proteinúria desconhecida e falência renal, especialmente quando há histórico familiar de doença renal, para diagnosticar precocemente a patologia, além de manejar adequadamente a condição, evitando prognósticos desfavoráveis. A apresentação atípica da patologia ou a investigação incompleta dos sintomas renais muitas vezes resulta em um diagnóstico tardio. Portanto, a identificação precoce é essencial para um manejo eficaz da doença.