



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Ciliopatias Na Infância: Uma Revisão Bibliográfica Com Enfoque Na Síndrome De Senior-Loken

Autores: ANDERSON DE OLIVEIRA ZENI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), ANDREA LUCIA MACHADO BARCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), ANA ALZIRA FENALTE STREHER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINE PEREIRA MARCHET CÚNICO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), DANIEL TRINDADE FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), HELOÍSA AUGUSTA CASTRALLI (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), CAROLINA SARDO MENDES (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), ÉRICA CARVALHO SCHNEIDER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), RAFAELA PIETRAROIA PELISSON (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), GIOVANA DEBIASI DA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA MARIA (UFSM)), PEDRO BERMUDES COSTA BEBER (), RAÍSSA TATSCH MOREIRA (), YASMIN BOERE DE ARAUJO (), RAFAELA RODRIGUES NOGUEIRA DE BARROS ()

Resumo: As ciliopatias são patologias genéticas que alteram a formação do cílio primário celular. Entre elas, a síndrome de Senior-Loken (SSL) é uma doença genética autossômica rara de início precoce, caracterizada por nefronoftise e degeneração retiniana. Realizar uma revisão bibliográfica de dados da literatura atual sobre a Síndrome de Senior-Loken. Este estudo incluiu relatos de casos e séries de casos. Foram selecionados artigos em língua inglesa, free full text e publicados nos últimos 10 anos utilizando-se o descritor “síndrome de senior loken” nas bases de dados PubMed, Cochrane e Scielo. Dos 19 artigos encontrados, 7 foram excluídos - 1 pelo idioma e os demais por tangenciar o tema. A síndrome de Senior-Loken foi primeiramente descrita em 1961, como uma doença autossômica recessiva marcada por alterações oculorrenais, que ocasionam perda visual progressiva e doença renal terminal. A manifestação renal é a nefronoftise, patologia renal cística que corresponde à causa genética mais comum de insuficiência renal terminal nas primeiras três décadas de vida. Em um dos estudos analisados, houve desenvolvimento de doença renal terminal (DRT) em 58% dos pacientes durante o período de observação, com variações na idade de início da DRT dependendo do genótipo subjacente. Já foram identificadas mutações em mais de 20 genes relacionadas a nefronoftise, sendo a mais frequente no gene da nefrocistina tipo 1 (NPHP1). Os principais sintomas incluem poliúria, polidipsia e sintomas gerais de insuficiência renal, como anemia e retardo no crescimento. Em relação ao envolvimento ocular na síndrome de Senior-Loken, a literatura refere que as apresentações são variáveis e incluem diferentes graus de distrofia retiniana, como a amaurose de Leber, retinite pigmentosa ou catarata. Especialmente em crianças menores, a SSL pode apresentar fenótipos sistêmicos e oculares leves, sendo portanto subdiagnosticada. Os artigos destacam a importância do acompanhamento oftalmológico regular em pacientes com SSL, sobretudo devido ao risco de complicações oculares graves, como descolamento de retina e glaucoma neovascular. Outras alterações possíveis da SSL incluem anormalidades esqueléticas, dermatológicas e cerebelares, além de leve deficiência de aprendizado, autismo, obesidade e hiperinsulinemia. Constata-se a importância do diagnóstico precoce e preciso da síndrome de Senior-Loken (SLS), especialmente em pacientes com sintomas oftalmológicos e renais progressivos desde a infância. A maioria das ciliopatias é caracterizada por uma variedade de locus, expressividade variável e sobreposições com comorbidades relacionadas. Juntamente com a bioinformática avançada, o sequenciamento de próxima geração melhora a capacidade da definição de diagnósticos moleculares da SSL.