



22 A 26  
DE OUTUBRO  
DE 2024  
FLORIANÓPOLIS - SC



## Trabalhos Científicos

**Título:** Síndrome De Senior-Loken: Relato De Caso

**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:** A síndrome de Senior-Loken (SLS) é um distúrbio autossômico recessivo raro, pouco descrito na literatura brasileira. As manifestações características da doença são presença de nefronoftise e retinite pigmentosa, porém, pode cursar com outros achados. Masculino, 2 anos e 1 mês, nascido a termo, mãe usuária de cocaína durante a gestação, sob guarda da avó e acompanhado pelo conselho tutelar, é admitido no Pronto-Socorro de um hospital terciário apresentando anemia hipocrômica e microcítica, leucocitose e eosinofilia. Exames laboratoriais indicaram Hemoglobina de 3,5 g/dL, sendo ,então, submetido a uma transfusão de concentrado de hemácias. Permaneceu 12 dias internado na hematopediatria para tratamento de anemia ferropriva, recebendo então alta com retorno para a endocrinopediatria por suspeita de mucopolissacaridose (MPS). Resultado de análise genética constatou que paciente apresenta heterozigose compatível com Síndrome de Senior-Loken, foi então encaminhado para nefropediatria com vistas à acompanhamento de todas as possíveis complicações da síndrome. O paciente apresenta pouca adesão ao acompanhamento de saúde, com muitas faltas às consultas e não realização dos exames solicitados. Para abordar essas dificuldades, foram feitas tentativas de reforçar a importância do acompanhamento. A equipe de saúde, juntamente com o serviço social, tem trabalhado para fornecer suporte adicional à família. No entanto, desafios persistem devido a fatores sociais e econômicos. A síndrome de Senior-Loken (SLS) pertence ao grupo das ciliopatias. As ciliopatias ocorrem a partir de mutações em genes que codificam proteínas ligadas ao desenvolvimento dos cílios primários, os quais participam da estrutura e da função de um grande grupo de células. No caso da SLS, as mutações genéticas acometem as células dos rins e da retina, fazendo com que a doença seja constituída de duas patologias: nefronoftise e distrofia retiniana. A nefronoftise se manifesta com polidipsia, poliúria e anemias, sendo esses sintomas mais prevalentes em recém-nascidos ou na infância. Dessa forma, a progressão da doença pode resultar em insuficiência renal, sendo necessário a realização de transplante renal ou diálise. Por outro lado, a distrofia retiniana se manifesta com fotofobia, nistagmo e cegueira. O diagnóstico da SLS é obtido por meio de testes genéticos, sendo a mutação mais comum a deleção do gene NPHP1. A avaliação renal e oftalmológica detalhada também é necessária e o prognóstico da síndrome depende, principalmente, das manifestações renais. A SLS é um distúrbio raro, de acometimento multissistêmico e progressivo na ausência de intervenções precoces. Em virtude do impacto significativo na saúde dos indivíduos acometidos, torna-se necessário o estabelecimento de um diagnóstico ágil e preciso. Dessa forma, uma anamnese detalhada, exame físico minucioso e testes laboratoriais são ferramentas essenciais na investigação da síndrome e na formulação de um plano terapêutico adequado.