



# AVALIAÇÃO CLÍNICA E GENÉTICA DA SÍNDROME DO ESMALTE RENAL

Autor(es): Gabriela Medeiros da Cruz, Sabina Pena Borges Pêgo, Luis Antônio Nogueira dos Santos, Hercílio Martelli Júnior, Breno Amaral Rocha

## AVALIAÇÃO CLÍNICA E GENÉTICA DA SÍNDROME DO ESMALTE RENAL

**Objetivo:** descrever o diagnóstico clínico, imaginológico e genético em criança com a síndrome do esmalte renal. **Metodologia:** para caracterizar o padrão de herança e as características clínicas, os membros de uma nova família com a síndrome do esmalte renal foram examinados. O heredograma foi construído de forma confiável, incluindo as quatro últimas gerações da família. Foram realizadas radiografias bucais, ultrassonografias renais, tomografia computadorizada e exames laboratoriais, bem como sequenciamento genético (*whole exome*). **Resultados:** O exame intrabucal associado ao exame radiográfico revelou inúmeros achados característicos da síndrome, tais como amelogênese imperfeita, hiperplasia gengival, dentes impactados, hiperplasia dos folículos pericoronários, dentre outros. O sequenciamento genético apresentou mutação homozigota para o gene *FAM20A*, confirmando assim, o diagnóstico. A ultrassonografia mostrou nefrocalcinose bilateral sem evidência de perda da função renal. A tomografia computadorizada de abdômen e pelve e os achados laboratoriais estavam dentro da normalidade. **Conclusões:** A identificação das características clínicas e imaginológicas da síndrome do esmalte renal é importante devido à sua raridade. O diagnóstico precoce permite o acompanhamento do paciente bem como a realização de intervenções adequadas as quais poderiam preservar a função renal. Embora o paciente apresente função renal normal, a presença de nefrocalcinose é um fator de risco para insuficiência renal. Dessa forma, é importante efetuar o acompanhamento regular com nefrologista, a fim de evitar complicações renais.

*Apoio: FAPEMIG e CNPq*

*Aprovação do comitê de ética: 2895/11*

Agência financiadora: FAPEMIG e CNPq  
Número de parecer do comitê de ética: 2895/11