**A GENÉTICA POR TRÁS DA GLOMERULOSCLEROSE SEGEMENTAR E FOCAL.**

**ALANA MARIA MELO MEDEIROS**1**;** CAMILLE STEPHANIE DE MOURA FONTES2; GIOVANNA DAYANA CAVALCANTE ALCÂNTARA3; LARA DE SÁ BOMFIM PEREIRA4; ANDRÉ FALCÃO PEDROSA COSTA

1-4Discentes de medicina do Centro Universitário; 5Orientador e docente do curso de medicina do Centro Universitário Cesmac

\*alanammaria@hotmail.com; \*andre.costa@cesmac.edu.br

**Introdução:** A glomerulosclerose segmentar e focal (GESF) é uma síndrome nefrótica evidenciada pelas lesões morfológicas em podócitos que acometem os glomérulos. Nesse contexto, foi observada uma relação genética na fisiopatologia da GESF, a qual é apresentada nas formas autossômica recessiva e dominante, e está ligada diretamente a mutações cromossômicas, o que causa alterações na estrutura e na função renal. **Objetivos:** Descrever a correlação genética entre glomerulosclerose segmentar e focal. **Métodos:** Foi desenvolvido um estudo de revisão integrativa usando como referências artigos científicos disponíveis na base de dados MEDLINE, via PubMed. Assim, para a busca, foram utilizados os descritores em associação com os operadores boleanos “glomerulosclerosis” AND “kidney” AND “genetic”. **Resultados:** Foram encontrados 28 resultados no PubMed, assim, com a aplicação do filtro de artigos do último ano e o de revisões, bem como com o uso do critério de exclusão por título e por resumo, através da leitura, foram selecionados 3 artigos para compor o presente trabalho. Diante disso, ficou evidente que existem dois tipos de herança, a autossômica dominante e a autossômica recessiva. A dominante é identificada em faixa etária variável, e afeta principalmente o cromossomo 11q2122, bem como o gene ACTN4, o qual é o responsável pela produção da A-actina-4, uma proteína estrutural de membrana de filtração glomerular. Por outro lado, a autossômica recessiva acomete especialmente crianças e adultos, a qual progride predominantemente para insuficiência renal crônica, o que afeta o gene NPHS2, geralmente não respondendo ao tratamento com corticoides. **Conclusões:** Conclui-se que a interação entre genes e mutações cromossômica contribuem para a fisiopatologia da GESF.

**Palavras-chave:** Glomerulosclerosis. Kidney. Genetic.**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

MASSENGILL, S. TRACHTMAN, H.Genetic Spectrum of Nephrotic Syndrome: Impact of Podocytopathy in Adult Life**.**
**Adv Chronic Kidney Dis**. v.29. n.3. p. 221-224. Maio. 2022.

SAMBHARIA, M. et al. Monogenic focal segmental glomerulosclerosis: A conceptual framework for identification and management of a heterogeneous disease. **Am J Med Genet C Semin Med Genet**. Julho. 2022.

WU, M. et al. Genetic insight into primary glomerulonephritis.
**Nephrology (Carlton)**. Junho. 2022.