



## Bases Genéticas das Doenças Renais: Nefropatias

### Autor(res)

Francis Fregonesi Brinholi

Kauany Fernandes De Oliveira

### Categoria do Trabalho

3

### Instituição

UNOPAR / ANHANGUERA - PIZA

### Introdução

Os rins são órgãos que fazem parte do sistema urinário, sua principal tarefa é filtrar o sangue removendo todos os resíduos tóxicos decorrente do metabolismo corporal, como uréia, ácido úrico e a creatinina, sendo também responsáveis por proporcionar um constante equilíbrio do corpo, eliminando eletrólitos, sais e o excesso de água do organismo, ocorrendo então uma diminuição nas chances de aumento da pressão arterial e aparecimento de edemas.

Entretanto existem doenças renais que são constituídas por defeitos genéticos hereditários, sendo assim recebido como uma doença recessiva autossômica, então o gene “defeituoso” herdada de cada ascendente, os sintomas começam na infância ou na adolescência, causando um retardo no desenvolvimento, problemas nos olhos, fígado e até mesmo incapacidade intelectual, ainda na infância, a doença renal crônica pode surgir causando anemia, hipertensão arterial, náuseas e fraqueza. (ENRICA FUNG, 2021).

A doença renal crônica (DRC) persiste na perda progressiva na função dos rins, podendo evoluir para um problema mais avançado chamada de fase terminal de insuficiência renal crônica na qual os rins já não exercem mais sua função precisando iniciar o tratamento medicamentoso e em algum momento serem submetidos a tratamentos como a hemodiálise.

O artigo científico tem como principal foco abordar a função do sistema renal e como identificar tais doenças genéticas utilizando exames laboratoriais e de imagem. Tendo como objetivo geral entender a função renal associada à genética hereditária e demonstrar os mecanismos dos exames laboratoriais para detectar nefropatias. Por fim, como objetivo específico, esclarecer a função, como ocorre a insuficiência, exames para o diagnóstico e tratamento renal.

### Objetivo

O artigo científico tem como principal foco abordar a função do sistema renal e como identificar tais doenças genéticas utilizando exames laboratoriais e de imagem.

Tendo como objetivo geral entender a função renal associada à genética hereditária e demonstrar os mecanismos dos exames laboratoriais para detectar nefropatias.

### Material e Métodos

Este artigo utiliza o método de revisão bibliográfica de abordagem qualitativa. Cabe ressaltar que as pesquisas





## III Mostra

# de Trabalhos de Conclusão de Curso

BIOMEDICINA E FARMÁCIA 2024

bibliográficas foram desenvolvidas com auxílio de material já elaborado, constituído principalmente de artigos científicos publicados em 2018 a 2023. Foram utilizadas fontes como o Google Acadêmico para localizar materiais que se referem a nefrologia caracterizando as doenças renais e a genética em sua parte.

As palavras chaves utilizadas na busca desta pesquisa foram: “doenças renais”, “nefrologia”, “insuficiência renal crônica”, “hemodiálise”, “função renal”, “genética renal”, dentre outras.

### Resultados e Discussão

Os rins fazem parte do sistema urinário, é encontrado fora da cavidade peritoneal, onde exerce a função de filtração do sangue, cada rim em um adulto pode pesar aproximadamente 150 gramas. Este órgão é coberto por uma cápsula firme e fibrosa, que protege sua estrutura interna. As principais regiões do rim é o córtex externo e a medula interna. A medula é dividida em 8 a 10 massas de tecido em forma de cone chamadas de pirâmides renais. (SANTOS, 2020).

A base de cada pirâmide se origina na borda entre o córtex e a medula, e termina na papila, que se projeta para dentro do espaço da pelve renal, uma continuação da extremidade superior do ureter, em forma de funil.

A borda externa da pelve é dividida em bolsas abertas denominadas grandes cálices, que se estendem para baixo e se dividem em cálices menores, que coletam a urina dos túbulos de cada papila. As paredes dos cálices, da pelve e do ureter contêm elementos contráteis que impulsionam a urina em direção a bexiga, onde é armazenada até que seja eliminada pela micção.

O sangue flui para cada rim através da artéria renal, que se ramifica progressivamente para formar as artérias como interlobares, arqueadas, aferentes na qual leva aos capilares glomerulares, onde a filtração dos líquidos e dos solutos começam. Os capilares de cada glomérulo se juntam para formar uma arteríola eferente, que leva a uma segunda rede capilar, os capilares peritubulares, que circundam os túbulos.

Os capilares peritubulares se esvaziam nos vasos do sistema venoso, que correm paralelos aos vasos arteriolares, e sucessivamente formam a veia renal, deixando o rim ao longo da artéria renal e do ureter. Os vasos retos descendentes são capilares peritubulares especializados que se estendem para o interior da medula renal e cursam conjuntamente às alças de Henle.

Na parte externa do rim, o córtex renal, recebe a maioria do fluxo sanguíneo do rim e apenas 1% a 2% do total do fluxo sanguíneo renal passa pelos vasos retos descendentes, que suprem a medula renal. (ENRICA FUNG, 2021)

Os néfrons é a unidade funcional dos rins. Possuímos cerca de um milhão de néfrons em cada rim, podendo ser descrito como uma estrutura microscópica formada por corpúsculos de Malpighi, contendo o sistema tubular. Sendo composto por túbulo contorcido proximal, alça de Henle, túbulo contorcido distal e túbulo coletor.

As doenças renais é um importante problema de saúde pública mundial, o aumento de peso e sedentarismo tem auxiliado no crescimento de doenças renais

crônicas (DRC) que juntamente estão relacionados a genética podendo ser algo transmitido hereditariamente, sendo assim, o descuidado com a saúde pode causar o aumento dessas doenças na população, aumentando gastos do país com a saúde,

transtornos na qualidade de vida do indivíduo além de favorecer à ocorrência de morte prematura. (AMARAL TLM et al., 2018).

Este termo Insuficiência Renal Crônica (IRC) é utilizado para descrever os estágios da disfunção renal, que é classifica em cinco estágios variando de leve a grave sendo avaliado pela taxa de filtrado glomerular, calculada a





partir da depuração da creatinina endógena. (SOUSA; PEREIRA; MOTTA, 2019).

No estágio inicial da doença há uma diminuição funcional dos rins de 25%. Já no segundo estágio, se inicia a insuficiência renal, com a perda de 75% da

funcionalidade renal. Já no terceiro, ocorre a falência renal, quando chegar abaixo de 20% e já obtendo a ureia ou outros compostos nitrogenados no sangue. E então, no último estágio, fase terminal, se inicia a síndrome urêmica, sendo então necessária o início do tratamento como a diálise ou até mesmo o transplante renal. (Gomes HLM; Monteiro IOP; Pina RMP; Toledo NN; de Almeida GS, 2019).

Segundo a Sociedade Brasileira de Nefrologia, no Censo Brasileiro de Diálise de 2021, o número total estimado de pacientes em diálise era de 144.779. As taxas estimadas de preponderância e coincidência de pacientes por milhão de habitantes (pmp) foram de 665 e 218, respectivamente. Destes, 92,6% estavam em hemodiálise (HD) e 7,4% em diálise peritoneal (DP); 23% estavam na lista de espera para transplante renal. O número estimado de mortes para todo o ano foi de 35.413. A taxa de mortalidade bruta anual está entre 18 e 20% desde 2016, aumentando 24,5% em 2020. (SOUZA, 2022).

A Política Nacional de Atenção ao Portador de Doença Renal (2014) prioriza a detecção precoce das doenças renais, podendo-se iniciar o tratamento de maneira leve. A descoberta das doenças renais nos estágios iniciais é fundamental para evitar ou retardar a progressão da doença. (AMARAL TLM et al., 2018).

### Conclusão

A partir do levantamento de pesquisas para este artigo, conclui-se que existem várias reflexões sobre o tratamento de um Paciente Renal crônico por ser uma doença caracterizada pela perda da funcionalidade dos rins, que acomete milhares de pessoas em todo o mundo, esse tratamento que vêm acompanhado de inúmeras restrições, limitando os mesmos de fazer atividades que antes eram comuns em seu dia a dia.

Observa-se que para o diagnóstico laboratorial da insuficiência renal crônica tem como marcador bioquímico principal a taxa de filtração glomerular (TFG), assim como a hemodiálise (HD) é o principal tratamento não medicamentoso para os portadores da doença renal crônica.

Conclui-se também que a hereditariedade e um fator importante para a DCR, pois se existente em algum familiar, logo, o ideal e que o paciente procure o médico responsável para acompanhar o histórico renal assim conseguindo tardar uma progressão renal realizando cuidados precoces evitando uma falência renal futura.

### Referências

AMARAL. Doença renal crônica em adultos de Rio Branco, Acre: inquérito de base populacional. 2018. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/McxFtN7srkDC7rvnJWFwD3M/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 01. Nov. 2023

Caproni, L. M. E. ., Madeira, L. A., & Santos, G. B. . (2021). IMPACTO DA INSUFICIÊNCIA RENAL EM REGIÕES DE BAIXA RENDA. RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar - ISSN 2675-6218, 2(7), e27527. Disponível em: <https://doi.org/10.47820/recima21.v2i7.527>. Acesso em: 01. Nov. 2023.

Cavalcante, Oliveira. MÉTODOS DE REVISÃO BIBLIOGRÁFICA NOS ESTUDOS CIENTÍFICOS. 2020.





Disponível em: file:///C:/Users/COMERCIAL6/Downloads/12005-Texto%20do%20artigo-95284-1-10-20210413%20(1).pdf. Acesso em: 31/03/2024

FUNG, Erica Fung. Nefronofise e Doença renal túbulo-intersticial autossômica dominante. 2023. Disponível em:

<https://www.msmanuals.com/pt/casa/dist%C3%BArbios-renais-eurin%C3%A1rios/doen%C3%A7as-renais-c%C3%ADsticas/nefronofise-edoen%C3%A7a-renal-t%C3%BAbulo-intersticial-autoss%C3%B4mica-dominante>. Acesso em: 25. Set. 2023.

GOMES HLM, MONTEIRO IOP, PINA RMP, TOLEDO NN, DE ALMEIDA GS..

[Enfrentamento, Dificuldades e Práticas de Autocuidado de Pacientes com Doença Renal Crônica Submetidos à Diálise Peritoneal]. Rev Paul Enferm

[Internet]. 2019;30. doi:10.33159/25959484. repen.2019v30a1. Disponível em:

[https://repen.com.br/revista/wpcontent/uploads/2019/06/REPE\\_n\\_2019\\_v30\\_Enfrentamento-Dificuldades-ePr%C3%A1ticas-de-Autocuidado-de-Pacientes-com-Doen%C3%A7a-RenalCr%C3%B4nica-Submetidos-%C3%A0-Di%C3%A1lise-Peritoneal-1.pdf](https://repen.com.br/revista/wpcontent/uploads/2019/06/REPE_n_2019_v30_Enfrentamento-Dificuldades-ePr%C3%A1ticas-de-Autocuidado-de-Pacientes-com-Doen%C3%A7a-RenalCr%C3%B4nica-Submetidos-%C3%A0-Di%C3%A1lise-Peritoneal-1.pdf). Acesso em:

01. Nov. 2023.

JESUS; SOUZA; RODRIGUES; NETO; CUNHA. Qualidade de vida de indivíduos com doença renal crônica em tratamento dialítico. 2019.

Disponível em:

<https://www.scielo.br/j/jbn/a/47L5fY58yBs93xF66wJvDYc/?format=pdf&lang=pt>.

Acesso em: 23/03/2024

Lins SM, Leite JL, Godoy S, Tavares JM, Rocha RG, Silva FV. Adesão de portadores de doença renal crônica em hemodiálise ao tratamento estabelecido. Acta Paul Enferm. 2018;31(1):54-60.

Disponível em:

<https://www.scielo.br/j/ape/a/XrgGPYXqTQsBncc8zJtd5bc/?format=pdf&lang=pt>.

Acesso em: 13/02/2024

Ribeiro, WA; Jorge, BO; Queiroz, RS. Repercussões da hemodiálise no paciente com doença renal crônica: uma revisão da literatura. Revista Pró-UniverSUS.

2020 Jan./Jun.; 11 (1): 88-97. Disponível em:

<http://editora.universidadedevassouras.edu.br/index.php/RPU/article/view/2297/1398>

. Acesso em: 25. Set. 2023.

SOUZA, Celia Mariana Barbosa de Souza. Prevalência do genótipo de risco G1/G2 do gene da apolipoproteína L1 (APOL1) e associação com doença renal crônica não diabética em afro-brasileiros no Rio Grande do Sul. 2022.

Disponível em:

<https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/255586/001164032.pdf?sequence=1&isAllowed=y>. Acesso em: 01. Nov. 2023.





## III Mostra

# de Trabalhos de Conclusão de Curso

BIOMEDICINA E FARMÁCIA 2024

SOUSA; PEREIRA; MOTTA. Pacientes com insuficiência renal crônica em hemodiálise: tratamento e diagnóstico. 2019.

Disponível em:

file:///C:/Users/COMERCIAL6/Downloads/PACIENTES\_COM\_INSUFICIENCIA\_RENAL\_CRONICA\_EM\_HEMOD.pdf. Acesso em: 23/03/2024

SANTOS, Vanessa Sardinha dos. "Rins"; Brasil Escola. Disponível em:

<https://brasilecola.uol.com.br/biologia/os-rins.htm>. Acesso em 13 de maio de 2024.

WATANABE, Andreia Watanabe. Patogênese genética-molecular da síndrome nefrótica córtico-resistente, síndrome nefrótica congênita e glomeruloesclerose segmentar e focal: realidade e contribuições da análise de uma população pediátrica brasileira. 2023.

Disponível em:

<https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/5/5148/tde-03052023-121121/en.php>  
Acesso em: 23/03/2024

