



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Querubismo: Achados Clínicos, Radiológicos E Moleculares Em Casal De Irmãos Brasileiros.

Autores: ALVES C; ZUGAIB L

Resumo: Introdução: Querubismo é uma displasia óssea que afeta exclusivamente, bilateralmente e simetricamente a mandíbula e a maxila, causando uma deformidade facial que remete ao rosto de um querubim. É caracterizada pela expansão óssea e transformação em múltiplos cistos, preenchidos com tecido fibroso, rico em células gigantes. Suas manifestações clínicas começam entre 2 a 7 anos de idade e progridem até a puberdade; regredindo gradual e espontaneamente nos anos seguintes. Devido a sua raridade (cerca 300 casos relatados até 2013), descrevemos a investigação de dois pacientes com esse problema. Descrição do caso: Menino de 10 anos e 7 meses e sua irmã de 7 anos, previamente hígidos, filhos de pais não-consanguíneos, que a partir da idade de 3 anos passaram a apresentar aumento lento, bilateral, simétrico e indolor da mandíbula. Dosagem de cálcio, fósforo, magnésio, fosfatase alcalina, vitamina D e paratormônio foram normais. Estudo radiológico mostrou áreas osteolíticas, multiloculares em região posterior direita da maxila e corpo, ângulos e ramos mandibulares, com extensão para região dos processos coróides e expansão de corticais ósseas imagens sugestivas de querubismo. Avaliação molecular mostrou mutação missense heterozigota do gene SH3BP2, nos dois irmãos e no genitor. Comentários: A forma familiar do querubismo, descrita nesse relato, ocorre por mutações autossômicas dominantes do gene SH3BP2. As deformidades faciais peculiares da doença, quando severas, podem levar a problemas psicológicos, compressão de via aérea e assoalho da órbita, devendo-se considerar o tratamento cirúrgico das lesões. Como as lesões estavam quiescentes optou-se por um tratamento expectante.