



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

## Trabalhos Científicos

**Título:** Discondrosteose De Léri- Weill: Estudo Clínico E Molecular Em Uma Família.

**Autores:** CASTELO BRANCO LSL; ALVES CAD

**Resumo:** Introdução: A Discondrosteose de Léri-Weill (DLW) é uma síndrome genética de herança pseudoautossômica habitualmente diagnosticada no final da infância e início da puberdade. É caracterizada por baixa estatura, redução mesomélica dos membros e deformidade de Madelung. A haploinsuficiência do SHOX é detectada em 60-70% dos casos. Descrição do caso: Menina, de 8 anos, avaliada por baixa estatura: altura: 116,5 cm (Z score: -1.99), IMC: 20,6 kg/m<sup>2</sup> (Z score: +1.64), envergadura: 108 cm, razão envergadura/altura: 0.91, razão segmento superior/segmento inferior: 1,0 e altura do tronco: 64,5 cm. Apresentava as seguintes dismorfias: palato ogival, base nasal alargada, retrognatia, baixa implantação de orelhas, membros inferiores curtos, genu varo e deformidade de Madelung. Estágio puberal de Tanner: M1/P2. Radiografia de mãos e punhos mostrou deformidade de Madelung bilateral. A idade óssea foi de 5 anos e 9 meses na idade de 6 anos e 5 meses. Avaliação hormonal foi normal e cariótipo foi 46, XX. Estudo molecular evidenciou uma deleção em heterozigose compreendendo todo o SHOX mais as suas regiões regulatórias. Comentários: O diagnóstico da DLW é essencialmente clínico e radiológico. A presença de alterações específicas no SHOX confirma o diagnóstico, mas sua ausência não o exclui. Defeitos no SHOX foram encontrados em 2-19% das crianças classificadas inicialmente como portadoras de baixa estatura idiopática e a avaliação das proporções do corpo pode ser um importante critério de seleção para o teste genético. A confirmação do diagnóstico da DLW é importante, pois esses pacientes se beneficiam da terapia de reposição com hormônio de crescimento