



## Trabalhos Científicos

**Título:** Manifestação Precoce De Osteodistrofia Hereditária De Albright

**Autores:** SILVA CDM; DOS SANTOS CTM; LI LFRS

**Resumo:** Introdução: Osteodistrofia Hereditária de Albright é uma doença metabólica rara com herança autossômica dominante, caracterizada por alterações fenotípicas: fáscies redonda, braquidactilia (principalmente do 4º e 5º metacarpos), baixa estatura, obesidade e calcificações subcutâneas. Está associada a mutação na proteína Gs<sup>α</sup> dos receptores resultando em resistência à ação de vários hormônios incluindo paratormônio (PTH), causando pseudohipoparatireoidismo quando a mutação é materna e pseudopseudohipoparatireoidismo quando a mutação é paterna. Alterações laboratoriais como nível elevado de PTH, hipocalcemia e hiperfosfatemia, com função renal normal, são descritas nos subtipos de pseudohipoparatireoidismo 1a e 1c, enquanto que no subtipo 1b (pseudopseudohipoparatireoidismo) não há alteração metabólica. Descrição do caso: I.V.L.S., 04 meses de vida, nascido a termo, parto cesárea, peso de nascimento: 3.330g, comprimento: 47cm, apresentou ao nascimento endurecimento linear em região parietotemporal esquerda, encurtamento de ossos longos e braquidactilia. Já na 1ª semana de vida, aumento de TSH (9,59?U/mL), porém apenas na 8ª semana de vida iniciado Levotiroxina (quando TSH 15,1?U/mL, T4L 0,99ng/dL). Aos 1-2 meses, calcificações subcutâneas em periorbital bilateral e occipital. Apresenta PTH inapropriadamente aumentado (196,5pg/mL), normocalcemia limítrofe (10mg/dL) e hiperfosfatemia (7,4mg/dL). Antecedente familiar: Mãe: baixa estatura (1,41m) com Osteodistrofia de Albright e Hipotireoidismo, em tratamento com Levotiroxina e reposição de Cálcio e Calcitriol; Pai: saudável 1,77m; sem consanguinidade. Comentários: Osteodistrofia de Albright é uma doença rara, caracterizada por resistência à ação de vários hormônios incluindo PTH, TSH, gonadotrofinas e GH, em decorrência da alteração na proteína Gs<sup>α</sup> nesses receptores. Indica-se acompanhamento da criança quanto a alterações metabólicas, crescimento e desenvolvimento puberal.