



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

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Wolf- Hirschhorn (swh): Um Caso De Baixa Estatura

Autores: PASSONE CGB; BERRUTTI B; YOON JH; FARIA JUNIOR JAD; KUPERMAN H; COMINATO L; STEINMETZ L; CABRAL-FILHO HM; DAMIANI D

Resumo: Introdução: A baixa estatura é a principal causa de procura para seguimento endocrinológico. No entanto, os casos de etiologia sindrômica são um desafio na prática clínica. Descrição do caso: Paciente feminino, 12 anos, iniciou seguimento em nosso serviço por baixa estatura extrema (E= 121cm, Z:-4,42 DP) com adequado ganho ponderal. Nascida a termo, PIG, com peso de 1740g e comprimento de 39cm, fácies sindrômica (‘‘elmo grego’’), comportamento infantilizado, convulsões nos primeiros 4 anos de vida, sem uso de medicação atual. Sem definição diagnóstica em avaliações prévias, endocrinológica e genética. Exames laboratoriais: concentrações normais de IGF-1 e IGFBP-3 para a idade, RX IO: 11 anos (IC 11 anos). Exame físico: M3P4, USG pélvico: útero 22cm³, ovário direito 6,3cm³, esquerdo 7,6 cm³. Pelo impacto da menarca na vida familiar e social, até definição diagnóstica, optado por bloqueio puberal por 1 ano. Não foi introduzido rhGH, finalizando o crescimento com 125cm (Z: -5,76DP). Pelo comprometimento estatural grave, solicitado estudo genético (CGH array), com identificação de deleção 3,1MB em região 4p16.3, associada à Síndrome de Wolf-Hirschhorn (SWH). Esta se caracteriza por transtorno do desenvolvimento associado a características craniofaciais típicas, deficiência de crescimento pré e pós-natal, atraso mental, atraso do desenvolvimento psicomotor grave, convulsões e hipotonia. Comentários: A SWH é rara (prevalência de 1:50.000 nascimentos) e geralmente cursa com grave comprometimento clínico dos afetados, o que dificultou o diagnóstico já que a paciente, além da fácies sindrômica, somente apresentava o comportamento infantilizado. O diagnóstico possibilitou a melhor compreensão e seguimento da doença pela família.