



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

Trabalhos Científicos

Título:

Autores: SOUZA LMF; MEDEIROS IACM; ARRAIS RF; GONZALEZ LF; CARVALHO GSL; CAMPOS BGS

Resumo: INTRODUÇÃO: Picnodisostose é uma rara doença genética com padrão de herança autossômico recessivo, causada por um defeito no gene codificador da enzima catepsina K e caracterizada essencialmente por uma displasia esquelética osteoesclerótica. Além de várias outras alterações fenotípicas inespecíficas, essa síndrome é acompanhada de baixa estatura e atraso puberal, sendo integrante do rol desses diagnósticos diferenciais. DESCRIÇÃO DO CASO: JOCJ, 10 anos de idade, masculino, com história de baixa estatura (117cm; Z score < -3), IMC revelando obesidade (24kg/m²; Z score entre +2 e +3), proeminência óssea frontal (fronte óptica) e occipital exacerbada, fechamento retardado de suturas, palato estreito e sulcado, frênulo lingual curto, micrognatia, erupção retardada de dentes, falanges distais curtas e com pele enrugada sobre o dorso das extremidades dos dedos. Nega consanguinidade entre os pais e história de quadro semelhante na família. Apresentava ainda malformações craniofaciais que predispunham a infecções de vias aéreas, causando diversas internações. O diagnóstico de Picnodisostose foi estabelecido aos 4 anos de idade, durante o seguimento clínico foi constatado ainda hipotireoidismo primário, ginecomastia e diarreia persistente de etiologia a esclarecer. COMENTÁRIOS: A picnodisostose é uma doença rara, que tem ocorrência ligada 30% das vezes a consanguinidade dos pais da criança afetada, o que não ocorre no caso relatado. Mostra-se como uma condição heterogênea, diante do amplo quadro clínico e das diferentes manifestações que podem resultar do defeito genético definidor dessa patologia, tendo, entretanto, um tratamento principalmente e quase unicamente direcionado aos sintomas, com ênfase na prevenção de fraturas.