Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Stickler: Baixa Estatura Desproporcionada Com Mutação No Col2a1

Autores: COSTA DLS; MEDEIROS MCM; CUNHA ACC; CAVALCANTI CF; PRAZERES LMD; DANTAS GS; ALVES AF; SILVA TO; MEDEIROS PFV

Resumo: Introdução: a síndrome de Stickler é uma displasia óssea autossômica dominante com incidência de 1/10.000 nascidos vivos e está associada a mutações no gene do colágeno 2 (colagenopatias tipo II), responsáveis por uma série de displasias esqueléticas com padrão radiológico espondiloepifisário característico, podendo se associar manifestações no tecido conjuntivo, principalmente nos sistemas auditivo, craniofacial, esquelético e ocular. Descrição do caso: D.S.S.D., sexo masculino, 17 anos, natural e procedente de Campina Grande, Paraíba. Foi encaminhado aos 4 anos e 8 meses ao ambulatório de endocrinologia pediátrica, com hipóteses diagnósticas de hipotireoidismo e displasia epifisária múltipla. Exame físico: peso 15.8kg (P:5), altura 99.1cm(P:5), PC 53.5 cm(P>98), perfil facial achatado, pescoço curto, tronco curto em relação aos membros, uso de lentes corretivas por miopia acentuada, déficit auditivo e deformações ósseas no quadril, joelho, tornozelo. Radiografias: compatível com displasia espôndilo-epifisária. Avaliações hormonais normais. Os achados descritos apontavam para um provável envolvimento do gene do colágeno, confirmado pela mutação missense 2049+1G>A (sítio de splice) em heterozigose no gene COL2A1 (profa Denise Cavalcante-Unicamp), compatível com a síndrome de Stickler. Comentários: o diagnóstico etiológico de baixa estatura desproporcionada e hipótese diagnóstica de displasia óssea é sempre um desafio para o endocrinologista pediátrico, considerando os mais de 300 tipos de displasia óssea (Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders: 2010 Revision). No entanto, a avaliação clínica e radiológica do paciente, orientaram para uma investigação genética específica, colagenopatia tipo II, permitindo a confirmação genética da síndrome de Stickler.