



# 12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico  
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

## Trabalhos Científicos

**Título:** Pseudo-Hipoparatiroidismo: Apresentação Atípica

**Autores:** PRISCILLA MAYARA PADILHA RIBEIRO; JACQUELINE ROSÂNGELA DE ARAÚJO; TACIANA DE ANDRADE SCHULER; MARIA ISABEL FREIRE DE LUCENA E COUTO MAURÍCIO; PATRÍCIA SARAIVA GADELHA PITA; SOFIA GOERSCH ANDRADE ARAGÃO; TAÍS ANDRADE DANTAS; UÉLIDA JORDÃO FARIA; BÁRBARA GUIOMAR SALES GOMES DA SILVA

**Resumo:** Introdução: Pseudo-hipoparatiroidismo (PHP), causado por mutações e/ou deleções no GNAS1, é caracterizado por resistência dos órgãos-alvo à ação do PTH. Este relato tem por objetivo descrever um caso ainda sem diagnóstico genético, mas que não se enquadra perfeitamente num dos 4 tipos já descritos. Descrição do caso: G.A.S., 12 anos e 2 meses, apresentava atraso do desenvolvimento neuropsicomotor associado a crises convulsivas desde os 6 anos de idade. No exame físico, baixa estatura (DP: -3,5), sinal de Chvostek e Trousseau presentes, braquidactilia nos pés e leucocoria bilateral. Internado no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Pernambuco para investigação. Exames complementares: idade óssea atrasada (10 anos), cálcio sérico 4,9 mg/dl, PTH 450,4 pg/ml, TSH 21,6 mUI/l e fósforo sérico 12 mg/dl. ECG com intervalo QT longo. RNM de encéfalo com calcificações intracranianas. Realizada reposição de cálcio venoso e oral, calcitriol e levotiroxina, além de mantida a carbamazepina iniciada previamente. As medicações foram ajustadas até melhor controle clínico-laboratorial. Comentários: Diferente do PHP-1a, o paciente não possui características típicas de osteodistrofia hereditária de Albright como face arredondada, obesidade central precoce e ossificação ectópica, mas há resistência ao GH e TSH. Assim como PHP-1b, tem calcificação dos gânglios da base e catarata. Similar à acrodisostose, decorrente de mutações no PRKAR1A e PDE4D, o adolescente apresenta resistência a múltiplos hormônios, pés com braquidactilia, baixa estatura grave, entretanto sem displasia esquelética e a idade óssea não é avançada. Acreditamos estar diante de uma penetrância mais leve dessa mutação.