



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: Síndrome De Aase-Smith: Relato De Caso

Autores: MARIANI CARLA PRUDENTE BATISTA; LUDMILLA TAVARES FERREIRA; AYMÊ CHAVES NOGUEIRA; LARISSA DE CARVALHO SILVA; MICHELLY MENDONÇA ALVARENGA; PRISCILA ALVES FERREIRA MACHADO; BARBARA RIOS VELLASCO DE AMORIM VIEIRA; ROBERTA KELLY MENEZES MACIEL FALLEIROS

Resumo: Introdução: A síndrome de Aase- Smith é uma condição extremamente rara, com poucos casos descritos na literatura. Caracteriza-se por deficiência discreta do crescimento, anemia hipoplásica, polegares trifalangeanos, hipoplasia radial leve, ombros estreitos, fusão tardia das fontanelas. Sua etiologia é desconhecida, com provável padrão de herança autossômica dominante e possível mutação localizada no braço curto do cromossomo 1 (11p22.1). Relato de caso: Sexo feminino, 11 anos e 3 meses, de Formosa-BA. Nasceu a termo, peso: 2740g, comprimento: 46 cm e perímetro encefálico: 37 cm. Apgar 7/8. DNPM adequado. Possui irmãos gêmeos de 6 anos e pais hígidos, não consanguíneos. Apresenta polegares trifalangeanos, hipoplasia radial leve, alargamento de base nasal e anemia microcítica. Diagnosticada em Abril de 2013 pela genética, cariótipo: 46 XX. Atualmente pesa 21kg, estatura: 119,1 cm (Z score: -4,10) e IMC de 14,89 kg/m² (Z score: -1,45). Radiografia de idade óssea compatível com 7 anos e 10 meses. Tem deficiência de GH confirmada e RNM de hipófise (novembro/2014) que sugere neurohipófise ectópica associada à redução das dimensões da haste, com sinais de redução volumétrica da adenohipófise. Sem outras alterações hormonais. Comentários: apesar da baixa estatura grave e a deficiência de GH, não foi realizado reposição hormonal devido não existir evidências científicas consistentes do benefício na pobre literatura existente. Ressaltamos a importância no acompanhamento da paciente e possível aconselhamento genético no futuro, uma vez que há provável alteração de padrão autossômico dominante.