



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: Insensibilidade Primária Ao Hormônio De Crescimento (Síndrome De Laron): Relato De Caso De Uma Família Brasileira

Autores: NATHÁLIA TEIXEIRA PALLA BRAGA; THAIS RAMOS VILLELA; SILVA IVANI NOVATO; ANTÔNIO JOSÉ DAS CHAGAS; GREICIENE LIMA MALHEIROS; FLÁVIA CRISTINA DIAMANTINO; BEATRIZ CARVALHO ANDRAUS GASSANI; GABRIELA FURQUIM WERNECK CAMPOS VALADÃO; RAQUEL LAGE RIBEIRO; VIRGÍNIA SHEILA XAVIER SILVA

Resumo: Introdução: A síndrome de Laron (SL) é uma doença autossômica recessiva caracterizada por insensibilidade ao hormônio do crescimento. Descrição do caso: Relatamos dois casos de uma família consanguínea brasileira. Os pais são primos de primeiro grau e têm três filhas. A mais velha foi inicialmente avaliada aos 4 anos por baixa estatura. Nascida a termo, 3,450kg (0,47 DP), 46cm (-1,69 DP). Altura alvo 152,7cm. Ao exame: peso 9,9kg (-4,7 DP), altura 80,2cm (-5,67 DP) e fâscies típica de SL: fronte proeminente e ponte nasal achatada. Idade óssea 2 anos. Propedêutica revelou IGF1 e IGFBP3 muito baixos. Realizados testes de estímulo para GH, clonidina seguido de insulina, ambos com pico de GH >40ng/mL. Atualmente, aos 7 anos, 15,8Kg (-3,45 DP) e 96,1cm (-5,93 DP). A irmã do meio tem 5 anos, 104,5cm (0,7 DP), hígida. A irmã mais nova foi avaliada com 1 ano: fâscies típica de SL além de cabelos esparsos. Comprimento: 66,4cm (-5,51 DP), peso: 7030g (-3,65 DP). Também apresentou IGF-1 e IGFBP-3 baixos e GH basal elevado: 11,48ng/mL. Submetidas a análise molecular: encontrada mutação em homozigose no éxon 2 do gene do receptor GH em ambas as crianças afetadas. Esta mutação foi previamente descrita em 2002 em um paciente espanhol. Comentários: A SL é uma doença rara, com poucos casos descritos na América do Sul. Baixa estatura grave, GH normal, IGF1 e IGFBP3 baixos são critérios de suspeição, especialmente se existe história de consanguinidade.