



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: Romboencefalossinapse E Baixa Estatura

Autores: LIZA PEREIRA DA SILVA NEGREIROS; KARINA SCHIAVONI SCANDELA; ESTÊVÃO PEREIRA RIBEIRO; LÍVIA LOBO

Resumo: INTRODUÇÃO: Romboencefalossinapse (RS) é uma má formação, caracterizada por agenesia ou hipogenesia do vérmis cerebelar, fusão dos hemisférios cerebelares, fusão e/ou aposição do núcleo denteado, dos pedúnculos cerebelares e/ou dos colículos. Anormalidades supratentoriais estão associadas. As manifestações clínicas variam: hipotonia muscular, espasticidade, distúrbios de equilíbrio e da motricidade ocular, estrabismo, disartria, comprometimento cognitivo e manifestações dismórficas. Este caso refere-se a uma paciente com romboencefalossinapse e baixa estatura. DESCRIÇÃO DO CASO: Sexo feminino, 4 anos e 9 meses, com estatura abaixo do percentil 3 desde o primeiro ano de vida. Nascida com 32 semanas; peso ao nascer: 1,500kg; comprimento ao nascer: 43cm. Hidrocefalia desde o período intra-uterino. Hipotonia muscular durante o primeiro ano e atraso para andar. Peso: 11kg Estatura: 89cm. Estrabismo convergente a esquerda. Ressonância Magnética (RM) do encéfalo: estreitamento da porção inferior do aqueduto de Sylvius; ventriculomegalia supratentorial; ausência de grande parte do vérmis cerebelar, havendo continuidade da substância branca dos hemisférios cerebelares com preservação do nódulo cerebelar (achados compatíveis com RS parcial); RM da hipófise: normal. Cariótipo: 46,XX. Função tireoidiana eIGF-1: normais. Prova de estímulo com glucagon com dosagem do GH e do cortisol: normal. Iniciou-se o uso da Somatotropina (1UI/Kg/semana). O ganho estatural no primeiro ano de tratamento foi de 10cm; e no segundo ano de 7,5cm. COMENTÁRIOS: Após revisão na literatura, não encontramos associação entre baixa estatura e RS. RS está presente em algumas síndromes (Síndrome de Gomez-Lopes-Hernandez e VACTERL-H), porém estas não cursam com baixa estatura. Mais estudos ainda são necessários para afirmarmos essa associação.