



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 Gapo: Um Raro Diagnóstico Diferencial De Baixa Estatura

Autores: LUANA PONTES VASCONCELOS LIMA; PRISCILA MACEDO FERNANDES; IZABELLA TAMIRA GALDINO FARIAS VASCONCELOS; HELEN RAMOS BRANDAO REIS; ANNELISE BARRETO DE CARVALHO; ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO; MILENA SOUSA; LINDENBERG BARBOSA AGUIAR; LORENA MARIA ARAUJO GOMES; LUCIANA FELIPE FERRER ARAGAO

Resumo: Introdução: A Síndrome GAPO (OMIM 230740) é condição autossômica rara com incidência menor que 1:1000000 e caracterizada por baixa estatura, alopecia, pseudoanodontia e atrofia óptica. Descrita em 1947 por Anderson e Pindborg, tem menos de 40 casos relatados na literatura. Esses pacientes podem ainda apresentar ponte nasal baixa, aparência de envelhecimento prematuro, alopecia, madarose, hipertelorismo, lábio inferior grosso, micrognatia, hérnia umbilical. Veias proeminentes no couro cabeludo, sinais de hipertensão intracraniana, outras alterações oftalmológicas (megalocórnea, glaucoma), cardiopatias, pneumopatias, hipotireoidismo e déficit cognitivo podem estar presentes na síndrome. Relato de caso: Criança, 7 anos, sexo masculino, natural e procedente de Crateús, Ceará, foi encaminhada ao serviço de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Universitário Walter Cantídio, para avaliação de baixa estatura. Filho de pais consanguíneos de 1º grau, sem caso semelhante na família. Nasceu de parto vaginal sem intercorrências, pesando 2840g e medindo 44cm (PIG). Após 2 anos de idade, evoluiu com crescimento lento, queda progressiva dos cabelos, ausência de erupção dentária. Atualmente, mede 95 cm (Z-score de estatura -5,12), tem hipertelorismo, micrognatia, ponte nasal baixa, alopecia totalis, veias do couro cabeludo proeminentes, hiperelasticidade da pele. Achados oftalmológicos: megalocórnea, edema papilar, persistência de mielina. Ecocardiograma transtorácico sem alteração; função tireoidiana dentro da normalidade para faixa etária; radiografia de crânio mostrando presença de dentes, condizente com achado de pseudoanodontia. Comentários: A síndrome GAPO é uma condição rara de baixa estatura que deve ser lembrada quando associada a alopecia e pseudoanodontia. O diagnóstico precoce permite intervir nas comorbidades, melhorando a qualidade de vida.