



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: Impacto Positivo Do Tratamento Com Hormônio De Crescimento Em Pacientes Com Baixa Estatura E Portadores De Síndrome De Noonan Com Mutação No Gene Ptpn11

Autores: RENATA M NORONHA; THAIS K HOMMA; THAIANA T O SOUZA; MARIANA F A FUNARI; ALEXANDRE C S PEREIRA; DEBORA R BERTOLA; ALEXANDER A L JORGE; ALEXSANDRA C MALAQUIAS

Resumo: Objetivo: Avaliar a resposta do tratamento com hormônio de crescimento recombinante humano (rhGH) em pacientes com diagnóstico de Síndrome de Noonan (SN) e mutação identificada no gene PTPN11. Métodos: Foram avaliadas medidas antropométricas e a variação do IGF1 no início, após 1 ano e no fim do tratamento com rhGH de 25 pacientes com SN com mutações identificadas no PTPN11 (20 meninos; 19 pré-púberes) que receberam rhGH (dose média: $0,14 \pm 0,02$ UI/Kg/dia). Altura foi expressa como escore de desvio padrão para idade e sexo em relação a população geral (z-altura) e/ou à curva específica para SN (z-altura_SN). Resultados: Ao iniciar o tratamento, os pacientes tinham idade média de $10,0 \pm 3,9$ anos e a idade óssea $8,0 \pm 3,6$ anos. O z-altura foi de $-3,4 \pm 0,8$ (z-altura_SN = $-0,8 \pm 0,7$), com VC inicial de $4,1 \pm 1,0$ cm/ano. O incremento na VC ao final do 1º ano de tratamento foi $3,3 \pm 3,3$ cm/ano, em relação a VC prévia ($p < 0,001$). O z-altura apresentou incremento após 1º ano de tratamento de $0,5 \pm 0,4$ ($p = 0,03$). Os valores de IGF-1 variaram de 104 ± 51 µg/L para 263 ± 108 µg/L ($p < 0,001$) após 1º ano. Após $5,2 \pm 1,5$ anos de tratamento, 13 pacientes finalizaram tratamento com rhGH, atingindo z-altura de $-2,5 \pm 0,9$ (z-altura_SN = $0,4 \pm 1,2$) com incremento no z-altura de $1,3 \pm 0,6$ em relação ao início do tratamento ($p = 0,002$). Dois pacientes perderam o seguimento. Dez pacientes alcançaram altura adulta com ganho total no z-altura de $1,7 \pm 0,5$ (variando de 0,9 a 2,5). Conclusão: O uso de rhGH na SN demonstrou benefício na melhora da altura adulta de pacientes com mutação no gene PTPN11.