



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: Trissomia Parcial Do Braço Longo Do Cromossoma 10 Associada A Hipopituitarismo - Relato De Caso

Autores: ISLA AGUIAR PAIVA; LATIFE SALOMÃO TYSZLER; LUIZ FERNANDO RODRIGUES; NATALIA FRANÇA BITTENCOURT; JULIANA ELMOR MAINCZYK; RENATO CASTRO TORRINI; LAILA MARIA SILVEIRA GALLO DE SOUZA; VERA LUCIA GOMES LEAL

Resumo: INTRODUÇÃO: A trissomia parcial do braço longo do cromossoma 10 (10q) é caracterizada por atraso de crescimento pré e pós-natal, dismorfias faciais específicas, hipotonia e atraso do desenvolvimento psicomotor. A gravidade dos sintomas e das alterações físicas variam de acordo com o tamanho e localização da porção duplicada do cromossoma 10q. DESCRIÇÃO DO CASO: M.A.C., sexo masculino, 4 anos, encaminhado por geneticista ao ambulatório de endocrinologia pediátrica por disfunção tireoideana. Tinha diagnóstico de trissomia parcial do braço longo do cromossoma 10 e apresentava alterações crânio-faciais características da síndrome (face redonda, fronte proeminente e larga, fendas palpebrais curtas e estreitas - blefarofimose, nariz curto e distância inter-ocular aumentada), retardo mental, hipotonia, atraso psicomotor e de linguagem, além de baixa estatura grave. A investigação inicial evidenciou hipotireoidismo central, somatomedina C (IGF-1) diminuída (25 ng/dL) e idade óssea atrasada. No teste provocativo com glucagon não houve resposta do hormônio de crescimento (GH), mas resposta normal do cortisol. Ressonância de crânio e sela evidenciou adenohipófise hipoplásica, haste hipofisária não individualizada e neurohipófise ectópica. Iniciado tratamento com levotiroxina e somatropina, com melhora do desenvolvimento neuropsicomotor e ganho estatural expressivos. Última consulta apresentando queixa de poliúria e polidipsia, em investigação para provável diabetes insipidus. COMENTÁRIOS: Caso de doença genética rara associada a déficit do crescimento, cursando com concomitante hipopituitarismo. A atenção às alterações crânio-faciais e sinais de hipopituitarismo permitem diagnóstico precoce e tratamento adequado, com melhora do prognóstico de desenvolvimento físico e neuropsicomotor.