



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso De Displasia Acromítrica E Resposta Ao Tratamento Com Rhgh

**Autores:** MARIANA MONTEIRO GURJÃO (IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ALEXSANDRA CHRISTIANNE MALAQUIAS DE MOURA RIBEIRO

**Resumo:** Introdução: a displasia acromítrica (DA, OMIM 102370) é uma displasia rara, com menos de 60 casos descritos. É caracterizada por baixa estatura desproporcional grave, com mãos e pés curtos, alterações radiológicas características e dismorfismo facial. O tratamento com GH é controverso. Objetivo: descrever um caso de DA e a resposta ao tratamento com GH. Métodos: as informações foram obtidas através da análise retrospectiva do prontuário e feita comparação com dados da literatura. Resultados: paciente do sexo feminino, nascida de parto vaginal, 42 semanas, peso de 3210g (z-PN=-1.16) e comprimento 47,5cm (z-CN=-2.14), sem intercorrências perinatais. Filha de pais não consanguíneos (TH=164cm, z-TH=+0,14), com 2 irmãos hígidos. Evoluiu com baixa estatura desproporcionada, sendo encaminhada para avaliação da Endocrinologia Pediátrica aos 2 anos e 9 meses, sendo observado na primeira avaliação mãos e pés curtos, z-estatura=-3,0 e estadiamento puberal = 1. Foi iniciado tratamento com rhGH (0,1UI/kg/dia) aos 5 anos com Z score inicial de estatura de -4,2. No início do tratamento manteve velocidade de crescimento de aproximadamente 5 cm/ano, com diminuição gradual até 2cm/ano, mesmo com aumento da dose para 0,15UI/kg/dia desde os 7 anos e 7 meses. Aos 9 anos e 2 meses, o rhGH foi suspenso, com Z score de estatura de -4,02. Durante o seguimento, a paciente foi avaliada aos 6 anos e 5 meses pela Genética que confirmou diagnóstico de DA através do estudo molecular do gene FBN1: 2 variantes alélicas em heterozigose c.1875TC p.Asn625Asn (polimorfismo) e c.8149GA p.Glu2717Lys (patogênica). Conclusão: Esta paciente foi tratada com rhGH por 3.5 anos com resposta ruim ao tratamento, conforme 2 casos de DA relatados anteriormente na literatura. Esse caso ilustra a importância do diagnóstico molecular nos casos de baixa estatura desproporcional tanto para decisão sobre o tratamento quanto para o melhor seguimento desses pacientes, prognóstico e aconselhamento genético.