



Trabalhos Científicos

Título: Pseudohipoparatiroidismo Tipo 1A: Relato De Caso

Autores: RAPHAELLA NAGIB CARVALHO SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO), JULIA MARCELINO TERRA KNIFIS, JULIANA ELMOR MAINCZYK, VALERIA SCHINCARIOL, CAROLINA SOARES MOTA DIAS, BRUNA THAYLLA QUINTINO FALCON

Resumo: O pseudohipoparatiroidismo (PPHP) é um distúrbio metabólico causado por uma mutação genética que prejudica a via de sinalização do paratormônio (PTH). A prevalência exata do PPHP é desconhecida. O objetivo é relatar o caso de um paciente com quadro clínico atípico de PPHP, buscando alertar para diferentes formas de apresentação da doença e contribuir para que o reconhecimento da síndrome não atrase o diagnóstico. Os dados foram avaliados de forma retrospectiva, obtidos em prontuário e revisão de literatura. O B.E.S, masculino, pardo, encaminhado ao ambulatório de endocrinologia pediátrica pela primeira vez em setembro de 2012 aos 6 meses de idade com relato de ganho de peso excessivo. Gestação sem intercorrências, nascido a termo, parto cesáreo, peso de nascimento 3615g. Em aleitamento materno exclusivo até os 6 meses de vida. Mãe negava uso de medicamentos pela criança. Nada digno de nota na história familiar. Ao exame: Peso: 15.300g, Comprimento: 68 cm, IMC acima do percentil 95, restante do exame físico sem alterações. Os exames laboratoriais iniciais mostravam hipotireoidismo subclínico (TSH 11,9 uUI/ml, T4L 0,789 ng/dl) e foi iniciado tratamento com Puran T4 1,5mcg/kg/dia. Durante o acompanhamento paciente apresentou lesão cutânea nodular, esbranquiçada em membro superior direito e raiz de coxa esquerda. Encaminhado para avaliação do serviço de dermatologia, realizada biópsia da lesão cutânea, com laudo histopatológico de osteoma cutis. Neste momento, apresentava cálcio, fósforo e PTH normais. No seguimento manteve ganho de peso, com queda da velocidade de crescimento e estatura abaixo do percentil 3, além de braquidactilia e encurtamento do quarto metacarpo. Os exames laboratoriais alteraram progressivamente com elevação do PTH, hipocalcemia e hiperfosfatemia, sendo feito diagnóstico de PPHP tipo 1a aos 4 anos e iniciado tratamento com carbonato de cálcio e calcitriol. No PPHP tipo 1a encontramos características físicas típicas da osteodistrofia hereditária de Albright. Inicialmente ocorre resistência ao TSH levando ao diagnóstico errôneo de hipotireoidismo congênito e, posteriormente elevação do PTH, hiperfosfatemia e hipocalcemia. O tratamento da resistência ao TSH segue o mesmo utilizado no hipotireoidismo. Recomenda-se a utilização do metabólito ativo da vitamina D e a suplementação com cálcio.