



Trabalhos Científicos

Título: Pseudohipoparatiroidismo: Relato De Quatro Casos Na Infância

Autores: MARCIA PUÑALES (SERVIÇO RESIDÊNCIA ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA, HOSPITAL CRIANÇA CONCEIÇÃO, GRUPO HOSPITALAR CONCEIÇÃO), ANGÉLICA DALL'AGNESE, ADRIANA GODINHO, CÉSAR GEREMIA, MARINA BRESSIANI

Resumo: Introdução: O Pseudohipoparatiroidismo (PHP) é uma doença rara, caracterizada por resistência ao paratormônio (PTH) e apresenta-se como PHP tipo 1a (Osteodistrofia Hereditária de Albright-OHA), PHP1b e PHP1c (OHA). Relato de quatro casos: Quatro casos de PHP foram identificados no Serviço, sendo três do sexo feminino. O diagnóstico PHP foi realizado aos 6 anos de idade (3 casos) e aos 7 anos (um caso). Todos as crianças apresentavam diagnóstico de hipotireoidismo, um caso apresentava diabetes tipo 1 diagnosticado aos 12 anos (6 anos após diagnóstico PHP) e outro caso apresentava mãe com fenótipo de OHA, porém exames laboratoriais normais, caracterizando pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP). Diferentes manifestações clínicas foram observadas como dismorfismos crânio-faciais (fácies arredondadas, fronte proeminente, nariz achatado...), braquidactilia, pescoço curto, retardo mental leve, calcificações subcutâneas, baixa estatura e obesidade. Os achados radiográficos demonstravam o encurtamento dos metacarpianos, anomalias das epífises, lesões líticas, calcificações ou ossificações subcutâneas, características sugestivas da OHA. Ao diagnóstico, todos os casos apresentavam níveis elevados de PTH (Caso 1: 807,3pg/mL, 2: 281pg/mL, 3: 111,5pg/mL e 4: 132pg/mL, valor de referência (VR): 15-65 pg/mL), hipocalcemia (VR: 8,2-10,3mg/dL) evidenciada em 3 casos (1: 9,0mg/dL, 2: 7,3mg/dL, 3: 9,8mg/dL e 4: 8,1mg/dL) e hiperfosfatemia (VR: 4,0-7,0mg/dL) em somente um caso (1: 6,8mg/dL, 2: 9,4mg/dL, 3: 5,4mg/dL e 4: 6,4mg/dL). Todos os casos estão sendo tratados com reposição de vitamina D (calcitriol) com ou sem cálcio oral e aguardam análise molecular. Discussão/Conclusão: O PHP caracteriza-se pelo defeito da resposta renal ao PTH, com hiperfosfatemia e PTH elevado, geralmente precedendo a hipocalcemia, sendo mais comumente diagnosticado na infância. Geneticamente causado por alterações no gene que codifica a subunidade-alfa da proteína G (GNAS), proteína sinalizadora da ação do PTH, TSH, gonadotrofinas e ACTH, entre outros. Os casos descritos nesta casuística foram todos diagnosticados na infância e apresentavam características clínicas e radiológicas da OHA.