



Trabalhos Científicos

Título: Insensibilidade Ao Hormônio Do Crescimento: Quando Suspeitar

Autores: MARIANA COGO FURQUIM (UNIFESP), FERNANDA DE LINS E SILVA (UNIFESP), BRUNA DA SILVA FIORI (UNIFESP), BRUNO MOREIRA SIMIÃO (UNIFESP), FABIOLA ESGRIGNOLI GARCIA (UNIFESP), ADRIANA APARECIDA SIVIERO MIACHON (UNIFESP), ANGELA MARIA SPINOLA E CASTRO (UNIFESP), ALEXANDER AUGUSTO DE LIMA JORGE (FMUSP)

Resumo: INTRODUÇÃO_ A avaliação da estatura é motivo frequente de encaminhamento de pacientes pediátricos para avaliação com endocrinologistas. Na grande maioria dos casos, a baixa estatura está relacionada a variações não patológicas do crescimento, não sendo necessário medidas terapêuticas. Porém em algumas ocasiões a identificação de patologias precocemente, com realização de tratamento específico pode impactar de forma positiva na qualidade de vida dos pacientes. CASO_ BSL, feminino, 2,25 anos, filha de pais consanguíneos, encaminhada ao ambulatório por baixa estatura desde o primeiro ano de vida, referia primos com características clínicas semelhantes. Durante avaliação inicial, a paciente encontrava-se com 64cm, muito abaixo da curva padronizada para estatura (Ez -6,68 CDC/OMS), bem como apresentava-se aquém da estatura prevista para seu potencial genético (Ez -1,2 conforme estatura dos genitores). Para avaliar possíveis causas de baixa estatura e encontrar o diagnóstico da paciente, foram solicitados exames laboratoriais (IGF-1 18,7ng/dL (51-303), GH: 24,10ng/mL (<7) e IGFBP3 <500ng/mL) cujos resultados foram compatíveis com Síndrome de Insensibilidade ao Hormônio de Crescimento. Procedeu-se a realização de estudo molecular do gene do receptor de hormônio do crescimento (GHR). O estudo evidenciou a variante alélica patogênica c.594 A>G, (rs121909360, p.V199_M208 del) em homozigose no gene GHR, confirmando o diagnóstico. DISCUSSÃO_ A Síndrome de Insensibilidade ao Hormônio de Crescimento é considerada uma patologia congênita, caracterizada por baixa estatura associada a valores laboratoriais séricos de hormônio de crescimento (GH) normais ou altos, além de baixos valores séricos de fator de crescimento insulina-like 1 (IGF-1). Trata-se de uma doença rara, com descrição de cerca de 250 casos em todo o mundo, porém com possibilidade de tratamento medicamentoso com IGF-1 recombinante humano, medicamento já aprovado por órgãos reguladores internacionais FDA e EMA, mas ainda não aprovado pela ANVISA. CONCLUSÃO_ A avaliação da biologia molecular ampliou as possibilidades diagnósticas e de tratamento de inúmeras patologias. Graças à avaliação laboratorial minuciosa foi possível realizar esse diagnóstico abrindo caminho para terapêutica com possibilidade de melhora da qualidade de vida da paciente. A medicação ainda não está disponível para essa paciente, atualmente com 5anos e 74cm (eZ -7,70).