



## Trabalhos Científicos

**Título:** Baixa Estatura Na Síndrome De Potocki-Lupski – Relato De Caso

**Autores:** FRANCISCO ALEXANDRE DA SILVA NETO (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), EVELINE GADELHA PEREIRA FONTENELE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), CARLA ANTONIANA FERREIRA DE ALMEIDA VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), NORMA MARTINS DE MENEZES MORAIS (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), THAÍS DE BRITO ROCHA (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), DANIELLE DE SOUZA BESSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BÁRBARA DENNYSE TEIXEIRA VIEIRA (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRENDA PEREIRA DAMACENO LEANDRO (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE (COMPLEXO HOSPITALAR DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ E UNIVERSIDADE ESTADUAL DO CEARÁ)

**Resumo:** Introdução: A síndrome de Potocki-Lupski é caracterizada por hipotonia infantil, atraso no desenvolvimento, deficiência intelectual e anomalias congênitas. É causada pela duplicação heterozigótica, incluindo o gene RAI1, localizado na região genômica 17p11.2. Há menos de 100 casos relatados na literatura. O objetivo deste trabalho é descrever um caso de síndrome de Potocki-Lupski, encaminhado ao nosso serviço para investigação de baixa estatura. Descrição do caso: sexo masculino, previamente acompanhado com neurologista, desde os 8 anos de idade, por atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, perda severa da audição e queixa de hiperatividade, agressividade e deficiência intelectual. Nascido pré-termo, com idade gestacional de 35 semanas, apresentando ao nascer hipotonia, hipóxia, cianose e hipertensão pulmonar. Aos 8 anos de idade, durante o acompanhamento em outro serviço, apresentava altura 123 cm ( $Z = -1,36$ ), peso 30,9 kg e IMC 20,4 ( $Z = +1,61$ ). Aos 18 anos, foi referenciado ao nosso serviço por persistir com a queixa de baixa estatura, apresentando altura 158,5 cm ( $Z = -2,47$ ), peso 68,8 kg, IMC 27,4 ( $Z = +1,31$ ), e Tanner G4P5. Relatava uso de risperidona, para tratamento de um transtorno de comportamento. Durante a avaliação, o paciente realizou exames de endoscopia digestiva alta, que revelou esofagite distal e gastrite antral leves e Tomografia computadorizada de crânio sem anormalidades. Realizou estudo genético, SNP array, que revelou a duplicação 17p11.2. Discussão: Da primeira descrição em 2007 aos dias atuais, houve uma evolução na compreensão da síndrome e de sua variabilidade fenotípica quanto às malformações congênitas, desenvolvimento neurocognitivo e físico. Baixa estatura é um achado comum na síndrome de Potocki-Lupski, e o mecanismo subjacente responsável pela deficiência de crescimento nessa doença ainda não foi totalmente elucidado, podendo estar relacionado a alimentação deficiente, e refluxo gastroesofágico ou à deficiência de hormônio de crescimento. Conclusão: Relatamos aqui o primeiro caso de Síndrome de Potocki-Lupski acompanhado em nosso serviço. Trata-se de uma síndrome pouco conhecida cujo diagnóstico foi possível graças à maior disponibilidade dos testes genéticos. A deficiência de crescimento é um achado comum, sendo necessária avaliação do eixo GH-IGF pelo potencial benefício da somatropina sobre a altura final dessas crianças.