Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Deleção Do Cromossomo 18Q Associada A Deficiência De Hormônio De Crescimento

Autores: DARINA ANDRADE ADDARIO RIZZARDI (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), LEONARDO CARVALHO DE SOUZA (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), VÂNIA DE FÁTIMA TONETTO FERNANDES (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO), NARA MICHELLE DE ARAÚJO EVANGELISTA (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), CAROLINA COSTA FIGUEIREDO (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO)

Resumo: INTRODUÇÃO: a síndrome da deleção do cromossomo 18q, cuja prevalência é 1:40.000 nascidos vivos, é causada pela deleção no braço longo do cromossomo 18. O fenótipo é variável conforme o tipo e local da deleção e pode estar associado a deficiência de hormônio de crescimento._x000D_ DESCRIÇÃO DO CASO: F.P.C, sexo feminino, sete anos e nove meses, nasceu de parto cesáreo a termo e foi pequena para a idade gestacional (PN 2925g e CN 43cm). Apresentava hipertelorismo ocular, baixa implantação de orelhas, retardo de desenvolvimento neuropsicomotor (RDNPM) e surdez neurossensorial. Além disso, tinha pé torto congênito bilateral com correção ortopédica com um ano de idade e posterior uso de órtese até os três anos de idade devido geno valgo à direita. Aos três anos e quatro meses, foi diagnosticada com deficiência de imunoglobulina A com crises de sibilância e dermatite atópica com uso de corticoide inalatório e tópico. Tinha comunicação interatrial (14mm), sem sintomas, com posterior correção cirúrgica. Ela evoluiu com baixa estatura (escore Z inicial de estatura - 4,62) e eutrofia (escore Z do índice de massa corpórea - 0,56) sem sinais puberais. Teve tomografia computadorizada de crânio e sela túrcica normais, nível de IGF-1 normal, mas apresentou teste de estimulo do hormônio de crescimento (GH) com clonidina não responsivo. Não apresentava escoliose ou assimetria entre membros inferiores, e tinha idade óssea compatível com a idade cronológica. Aos seis anos, ela iniciou o uso de somatropina 0,1UI/Kg/dia com melhora da velocidade de crescimento (4,5cm/ano para 9,5cm/ano) e melhora do escore Z de estatura em aproximadamente dois anos de tratamento (-4,4DP para -3,15DP). _x000D_ DISCUSSÃO: a paciente apresentava deleção do cromossomo 18q23, que é mais distal. Ela pode estar associada a deformidades em pés, RDNPM devido à hipomielinização e baixa estatura por alterações hipotalâmicas com consequente deficiência de GH._x000D_ CONCLUSÃO: na deleção do cromossomo 18q23, o uso de somatropina pode trazer benefícios no ganho estatural apesar das demais comorbidades associadas. _x000D_