

Trabalhos Científicos

Título: Baixa Estatura Idiopática Associada A Variante Patogênica Do Gene Acan: Relato De Caso

Autores: REBECA COSTA CASTELO BRANCO (HUWC), SUZY KELLY DE MELO BARBOSA (HUWC), ANDRESSA FERREIRA ADÃO (HUWC), MARIANA LEMOS BEZERRA (HUWC), ANNELESE BARRETO DE CARVALHO (HUWC), MILENA SILVA SOUSA DE MORAIS MENDONÇA (HUWC), CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (HUWC), MAYARA TEIXEIRA ALEXANDRINO SALES (HUWC), LUCIANA FELIPE FÉRRER ARAGÃO (HUWC), ANA PAULA DIAS RANGEL MONTENEGRO (HUWC)

Resumo: Variantes patogênicas no gene ACAN estão associadas a baixa estatura e a interrupção precoce do crescimento, levando a uma previsão de altura final reduzida na idade adulta. Descrever paciente com uma displasia esquelética rara associada a uma variante patogênica, anteriormente não descrita, no gene ACAN. Criança acompanhada em ambulatório especializado de Endocrinologia Pediátrica no período de janeiro/2022 a agosto/2023. Menino, 6 anos e 8 meses, foi encaminhado para avaliação de baixa velocidade de crescimento. Tem história familiar de pai com baixa estatura desproporcionada e tratamento anterior com somatotrofina. Ao exame físico, criança apresentava bossa frontal, hipoplasia de face média, estatura abaixo da média populacional (DP -1,20) e relação SS/E alterada (DP > +2,0). Criança era impúbere e apresentava velocidade de crescimento limítrofe. Idade óssea estimada foi de 6 anos e ressonância magnética de crânio e hipófise foram normais. Devido à baixa estatura desproporcionada às custas de encurtamento de membros, foi solicitado painel de displasias esqueléticas que identificou a variante patogênica p.Val7Aspfs*3, em heterozigose, no gene ACAN. Diante dos achados clínicos e com base na literatura atual, foi iniciado tratamento com somatotrofina (0,13UI/kg/dia). Este caso destaca a importância da avaliação clínica detalhada e da investigação genética em crianças com baixa velocidade de crescimento e suspeita de displasia esquelética, pois a identificação de variantes patogênicas pode direcionar o tratamento adequado e melhorar a qualidade de vida dessas crianças. O mecanismo da mutação no gene ACAN envolve a maturação precoce dos condrócitos hipertróficos e invasão antecipada de vasos sanguíneos e osteoblastos na placa de crescimento, resultando em fusão precoce das epífises após o início da puberdade. Nesse sentido, o bloqueio puberal por meio da terapia com análogos de GnRH pode ser uma opção para pacientes com mutações nesse gene. Estudos recentes têm indicado que o uso combinado do hormônio do crescimento (GH) e análogos de GnRH pode oferecer benefícios significativos nesses pacientes. Essa combinação pode não apenas melhorar a estatura final, mas também minimizar as complicações associadas à fusão prematura das placas epifisárias, desde dores em membros inferiores até osteoartrite. Entretanto, é importante ressaltar que, apesar dos avanços promissores, ainda existem lacunas no conhecimento e na terapia dessas condições genéticas. São necessários estudos adicionais para aprimorar as abordagens terapêuticas e, assim, melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados por essas condições genéticas raras. Além disso, descrevemos uma variante ainda não reportada na literatura médica.