



**7 A 9 DE
DEZEMBRO**

Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG



Trabalhos Científicos

Título: Bracdatilia Tipo A1: Um Relato De Caso

Autores: FERNANDA GUIMARÃES DE ALENCASTRO (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), RAFAELLA KUMAZAWA MORAIS (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), ANA PAULA DA CUNHA PANIS (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), EDUARDO JOSÉ FERREIRA SALES (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), LAURA CRISTINA FERREIRA PEREIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), ANA LUIZA CAMARGO PINTO (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), VERONICA RACHEL CUNHA KERSTING (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), SAMANTHA ARNAUT OLIVEIRA MENDES (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), BIANCA ROCHA DE AGUIAR (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), BEATRIZ RIBEIRO VERSIANI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), ROBERTA KELLY MENEZES MACIEL FALLEIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA)

Resumo: A Braquidactilia (BD) se refere ao encurtamento desproporcional dos dedos das mãos e dos pés, ela constitui um grupo heterogêneo de desenvolvimento anômalo das falanges e/ou metacarpos, podendo ser dividida em doença simples ou complexa. Relatar o caso de um paciente que foi diagnosticado com BD do tipo A1, discutindo os aspectos clínicos e diagnósticos. Foram revisados dados de prontuário de paciente portador de BDA1, além de revisão de literatura com pesquisa nas bases de dados da Pubmed. Relato de caso - paciente de 18 anos, acompanhado há 8 anos devido quadro de baixa estatura, sem antecedentes perinatais relevantes, com cognitivo preservado e sem alterações ósseas, como escoliose. Os pais são consanguíneos, sendo que o pai apresenta baixa estatura masculina nunca investigada. Realizada investigação para deficiência de GH e baixa estatura familiar, com curva de GH com clonidina e IGF1 sem alterações. Em seguida, realizada curva de GH com insulina, dosagem de IgA, dosagem de IGF1 e ressonância magnética de sela túrcica, todos sem alterações. Nesse primeiro momento foi prescrito testosterona e não foi utilizado tratamento com GH. Durante investigação coletado exame genético para painel de displasia óssea evidenciando a variante do gene Indian Hedgehog (IHH), e ausência de variante do gene FGFR3. Assim, o paciente obteve o diagnóstico de BD do tipo A1 aos 17 anos. Discussão - a BD é um termo que se refere ao encurtamento desproporcional dos dedos das mãos e dos pés, ela constitui um grupo heterogêneo de desenvolvimento anômalo das falanges, metacarpos ou de ambos, podendo ser dividida em doença simples ou complexa do dedo curto. A BD na sua forma simples inclui cinco tipos clínicos sendo esses: tipo A, B, C, D e E. A variação do tipo A se refere à malformação da falange média e, dependendo do número e localização dos dedos afetados a BD do tipo A inclui cinco subtipos A1-5. Em geral, todos os tipos de BD são raros, exceto os tipos A3 e D, que possuem prevalência de cerca de 2%. A BD tipo A1 é uma doença hereditária autossômica dominante caracterizada pela baixa estatura e encurtamento ou ausência das falanges médias da maioria dos dedos. Além da BDA1 alguns pacientes com síndromes complexas podem apresentar escoliose, nistagmo, atraso no desenvolvimento ou deficiência intelectual. A BDA1 é causada devido a mutações no gene localizado no cromossomo 2q35-36, o IHH e, até o momento cerca de quatorze variantes patogênicas diferentes do IHH foram identificadas em indivíduos com BDA1. O gene IHH está intimamente relacionado com a formação e diferenciação de cartilagens e ossos, sendo assim, sua mutação afetará o desenvolvimento da cartilagem levando as alterações características. No caso apresentado, além da baixa estatura, não foi possível identificar características clínicas adicionais, dificultando o diagnóstico. Isso demonstra a importância da investigação adequada nesses pacientes.