Trabalhos Científicos

Título: Displasia Acrômica - Relato De Caso Raro De Displasia Esquelética

Autores: ANA LUIZA DE SOUZA ALEXANDRE MESQUITA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), AMANDA DOMECIOLI ABREU (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), MARIA CLARA BARRA DE PAULA SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), JOÃO LUCAS DA SILVA SCHREIDER (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA), FABRÍCIO JUNIO MENDES SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE JUIZ DE FORA)

Resumo: As displasias esqueléticas (DE) são um grupo heterogêneo de condições que afetam o desenvolvimento ósseo, cursam com baixa estatura desproporcionada e não têm benefício em fazer reposição de somatropina (GH).Descrever quadro de baixa estatura grave, desproporcionada em paciente que fez uso de somatropina sem diagnóstico etiológico adequado da baixa estatura.Adolescente do sexo feminino, de 11 anos, com quadro de baixa estatura grave e em uso prévio de somatropina sem resposta por 2 anos. Filha de pais não consanguíneos, nascida a termo (38 semanas) e adequada para a idade gestacional (AIG) com estatura alvo de 152.5 cm (p3-10). Ao exame físico observada baixa estatura grave (Z-4.4) com idade-altura de 4 anos, fácies típica, rigidez articular, encurtamento de membros e dedos com “mão em tridente”, além de hiperlordose lombar e puberdade em M2P2. Apresentava velocidade de crescimento abaixo de 2cm/ano, mesmo em uso de GH. Foi suspensa somatropina, realizada propedêutica para baixa estatura e aventada hipótese de acondroplasia. Realizou pesquisa genética que mostrou alteração no gene FBN1 em heterozigose compatível com displasia acrômica.O diagnóstico diferencial de baixa estatura engloba diversas causas, inclusive as displasias esqueléticas que não respondem ao GH. A displasia acrômica não possui tratamento medicamentoso eficaz até o momento e o tratamento é pautado em fisioterapia e aconselhamento genético.O uso de somatropina deve ser pautado em critérios diagnósticos bem estabelecidos e deve-se expandir a propedêutica ao tratar quadros de baixa estatura que sugerem displasias esqueléticas. A displasia acrômica é uma DE rara e foram descritos apenas 60 casos no mundo até o momento.