15° COBRAPEM
CONGRESSO BRASILEIRO PEDIÁTRICO DE ENDOCRINOLOGIA E METABOLOGIA
Belo Horizonte - MG
7 A 9 DE DEZEMBRO
Minascentro
Av. Augusto de Lima, 785 - Centro, Belo Horizonte - MG
sociedade brasileira de pediatria

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Dois Irmãos Com Hipopituitarismo Congênito E Variante Alélica No Gene Prop1

Autores: LUÍSA SCHNARNDORF BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), NILA CAROLINA ARNEZ CAMACHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE), DEBORA DELMONTE BISSEGATO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FMUSP), LUCIANI RENATA SILVEIRA DE CARVALHO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA FMUSP), CRISTIANE KOPACEK (HOSPITAL MATERNO INFANTIL PRESIDENTE VARGAS)

Resumo: Hipopituitarismo congênito é definido como a deficiência de um ou mais hormônios da adenohipófise e possui uma apresentação clínica variável. A etiologia pode ser por causas adquiridas ou genéticas, sendo as alterações no gene PROP1 as mais comuns descritas.Paciente feminina encaminhada para serviço especializado de endocrinopediatria com idade cronológica (IC) de 6a e 11m por atraso de crescimento e desenvolvimento. Ao exame físico, altura de 98cm (p<0,1 / -4,11sd), peso 15,5kg (p0,5 / -2,55sd). Exames laboratoriais basais TSH 3,85 mUI/L (0,27-4,2), T4 total 4,1ug/dl (5,1-14,1), T4 livre 0,46ng/dl (0,92-1,71), IGF1< 25ng/ml (VR para idade 57-316) e pico de GH de 0,67ng/ml ao teste de estímulo, confirmando deficiência de GH e TSH. A RNM de crânio evidenciou hipófise e haste sem alterações. Reposição de levotiroxina e somatropina foram iniciadas com melhora na velocidade de crescimento (VC). Aos 13 anos iniciou indução puberal com maturação sexual completa aos 17 anos. Durante seguimento, foi evidenciado hipocortisolismo parcial, sendo orientada a usar corticoide quando em crise adrenal. Atingiu altura final de 169cm (p81,5 / +0,9sd) com níveis adequados de T4 livre, IGF1 e perfil metabólico. O seu irmão mais novo, encaminhado com IC 15 anos e 8 meses apresentava atraso de crescimento e deficiência intelectual. Na primeira consulta tinha peso 57,2kg (p37,2 / -0,33sd), altura 153,5cm (p1 / -2,34sd) e micropênis. Os Exames basais apresentavam IGF-1 25ng/ml (57-316), TSH 3,15mUI/L (0,27-4,2), T4 livre 0,25ng/dl (0,92-1,71), Cortisol 5,32ug/dl (8-19), idade óssea de 5 anos. Ao teste de estímulo, pico máximo de GH foi de 0,05ng/ml sem priming de testosterona. Iniciou-se reposição com somatropina e levotiroxina, com VC adequada e recuperação da previsão de altura final. Atualmente com IC 17a 7m, altura de 175cm (p45 / -0,11sd), em reposição adequada de GH e levotiroxina e aguardando dispensação de testosterona para induzir puberdade.O TCLE foi aplicado, o DNA da família foi coletado e encaminhado para pesquisa genética por exoma na unidade multiusuários de sequenciamento em larga escala (SELA) da faculdade de Medicina da USP. Foi utilizado o Kit da Agilent para o preparo das bibliotecas, a plataforma Illumina para o sequenciamento do exoma e o site Franklin by genoox para classificação das variantes.Foi identificada a variante alélica patogênica no gene PROP1 (c.301_302delAG) em heterozigose nos pais e em homozigose nos filhos, compatível com herança autossômico recessivo.Descrevemos o caso de 2 irmãos com quadro de hipopituitarismo congênito, filhos de pais não consanguíneos, com alteração no PROP1 (c.301_302delAG). A identificação da etiologia molecular possibilita melhor entendimento da condição clínica, direciona tratamento e quando identificado componente genético, possibilita o aconselhamento genético.