

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome Rara De Insensibilidade Completa Ao Hormônio De Crescimento

Autores: VIRGÍNIA SHEILA XAVIER SILVA (FHEMIG- HIJPII), MAÍRA FERNANDES MADUREIRA (FHEMIG- HIJPII), JÚLIA TORRES AMARO (FHEMIG- HIJPII), LAURA DRUMMOND NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE MINAS GERAIS)

Resumo: A baixa estatura grave pode ser causada por síndrome rara de insensibilidade completa ao hormônio de crescimento. Por isso é imprescindível reconhecer outros diagnósticos com cursam com déficit de crescimento. Trata-se de menina de 8 anos e 2 meses encaminhada para ambulatório de hospital referência em endocrinologia pediátrica em agosto de 2018 devido baixa estatura grave (estatura à primeira avaliação no z-score -6,34) e fácies sindrômica. Paciente natural de Santa Luzia, Minas Gerais. Apresentou peso e comprimento ao nascer normais e caiu na curva de crescimento após os 6 meses de vida. Relato de pais não consanguíneos. Já havia realizado propedêutica inicial em outro serviço médico, descartadas causas de baixa estatura mais comuns na população pediátrica, apresentava idade óssea (IO) atrasada (4 anos), IGF-1 baixo e em teste funcional com clonidina, apresentou pico máximo de hormônio de crescimento (GH) de 70ng/ml. Levantada hipótese de insensibilidade completa ao hormônio de crescimento ou síndrome de Laron. Foi realizado estudo genético que confirmou a presença de variante genética patogênica em homozigose no gene do receptor de hormônio de crescimento (GHR). Ao longo de 5 anos de acompanhamento clínico, apresentou ganho de peso importante e manteve estatura entre z-score -6,34 e -5,01. Foi receitado tratamento para o distúrbio de crescimento, a medicação INCRELEX® (Mecasermina, IGF-1 recombinante), a paciente ganhou a medicação via judicial e aguarda para iniciar tratamento. A síndrome de Laron (LS) é uma doença genética rara caracterizada pela incapacidade de responder ao hormônio de crescimento endógeno ou exógeno (GH). Está associada a mutações no receptor de GH, que leva a um defeito de sinalização do eixo GH/IGF-1. O gene GHR está localizado no braço curto do cromossomo 5 e inclui 9 éxons codificantes. Os pacientes com LS apresentam níveis séricos elevados de GH e IGF1 baixo. Clinicamente apresentam baixa estatura grave, obesidade, genitália pequena nos meninos, hipoglicemia grave, rosto pequeno, fronte ampla e nariz em sela. Tem voz aguda e cabelos ralos. Ou seja, apresentam características físicas semelhantes a pessoas com deficiência de GH, como é o caso da paciente em questão. É extremamente importante uma anamnese e um exame físico detalhados para o diagnóstico apropriado de baixa estatura. Deve-se atentar aos níveis altos de GH e IGF-1 baixos para se pensar em síndrome de Laron. O diagnóstico poderá ser confirmado através de teste genético. A medicação IGF-1 recombinante (Mecasermina) promove melhora do ritmo de crescimento e da altura adulta e é aprovada em diversos países para tratamento de crianças com insensibilidade ao hormônio de crescimento. Porém, a medicação é de difícil acesso por não ser comercializada em nosso país.