

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Aarskog-Scott Diagnosticada Em Dois Pacientes Da Mesma Família Com Baixa Estatura - Relato De Casos.

Autores: LUIZ FERNANDO BORGES DOS SANTOS (INSTITUTO DE ENDOCRINOLOGIA DA SANTA CASA DA MISERICÓRDIA DO RIO DE JANEIRO - IESCRJ), IZABEL DE LORENA PAULA CLAUDIO (INSTITUTO DE ENDOCRINOLOGIA DA SANTA CASA DA MISERICÓRDIA DO RIO DE JANEIRO - IESCRJ), MARÍLIA MARTINS GUIMARÃES (INSTITUTO DE ENDOCRINOLOGIA DA SANTA CASA DA MISERICÓRDIA DO RIO DE JANEIRO - IESCRJ), KASSIE REGINA NEVES CARGNIN (INSTITUTO DE ENDOCRINOLOGIA DA SANTA CASA DA MISERICÓRDIA DO RIO DE JANEIRO - IESCRJ)

Resumo: A Síndrome de Aarskog-Scott (SAS) é uma síndrome rara, causada por mutações no gene *FGD1*, de herança recessiva ligada ao cromossomo X. Ocorre principalmente em meninos que apresentam dismorfismos craniofaciais, baixa estatura, alterações esqueléticas e geniturinária. Relatar 2 casos de Síndrome de Aarskog-Scott em pacientes masculinos da mesma família, tio e sobrinho. Caso 1: Paciente com 6 anos de idade, com quadro de baixa estatura (< -2 DP) desde o nascimento e idade óssea de 2 anos e 6 meses. Fácies sindrômica presente em outros membros da família (SIC). Histórico de criptorquidia bilateral diagnosticada aos 2 anos. Realizada orquipexia à direita com 6 anos. Testículo esquerdo posicionado no canal inguinal. Apresentava implantação baixa das orelhas, hipertelorismo ocular, pectus excavatum, epicanto e nariz em sela, mas sem alterações laboratoriais durante o seguimento. Encaminhado a genética retornou com diagnóstico de SAS e cariótipo 46,XY. Realizou teste de estímulo do GH pós clonidina negativo para DGH. Velocidade de crescimento (VC) variava de 4 a 6cm/ano. Aos 14 anos, iniciou estirão puberal, com VC=9,8cm/ano. Estadio Tanner P3G3. Não foi necessária orquipexia à esquerda. Em dezembro de 2022, aos 18 anos e 11 meses, sem intervenção farmacológica atingiu estatura de 155cm e peso de 45kg. Estadio Tanner G5P5. Boa Escolaridade, cursando Universidade. Caso 2: Paciente com 2 meses e 16 dias de vida, sobrinho do caso 1, trazido pela mãe devido à fácies sindrômica. Pesando 4300g e medindo 55cm, equivalente a menos 2 desvios padrão (-2 DP). Apresentando hipertelorismo ocular e bolsa escrotal com edema e testículos palpáveis. No seguimento, aos 7 meses, já com a confirmação genética de SAS, apresentava estatura entre -1 e -2 DP e testículos palpáveis em bolsa escrotal. Nas consultas seguintes, aos 11 meses, 18 meses e 24 meses, apresentou comprimento sempre em -2 DP, com peso normal. Em USG de 14/09/2021, aos 10 meses, foi descrita criptorquidia bilateral. USG trans fontanela, teste da orelhinha, raio-x de coluna cervical e dorsal, USG de abdômen e pelve e exames laboratoriais, todos sem alterações. Em julho de 2023, aos 2 anos e 7 meses, exame físico com fontanelas fechadas, comprimento de 85,2cm e peso 11,2kg, mantendo-se em -2 DP abaixo do P50. Segue em acompanhamento. Apresentamos 2 casos de Síndrome de Aarskog, uma condição rara, sendo a baixa estatura característica e as alterações dismórficas bastante semelhantes entre os afetados.