

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Síndrome De Blefarofimose Ptose Epicanto Inverso Associada A Puberdade Precoce Central

Autores: Introdução: A Síndrome de blefarofimose, ptose e epicanto inverso (BPES) é uma condição genética rara, causada por variantes heterozigóticas do gene FOXL2, caracterizada por malformações palpebrais presentes desde o nascimento. A associação da BPES com puberdade precoce central (PPC) é pouco documentada, mas pode ocorrer em pacientes com mutações no locus do FOXL2 relacionado ao desenvolvimento hipofisário e ovariano. Objetivos: Menina, 8 anos 9 meses, apresentou ao nascimento dificuldade em abrir os olhos. Encaminhada à endocrinologia por telarca aos 7 anos e 9 meses. Ao exame físico apresentava estreitamento da abertura e ptose palpebral, deslocamento lateral do canto interno com distância interpupilar normal e prega cutânea na pálpebra inferior. Estágio puberal de Tanner M3P2. Reavaliada em 2 meses com Estradiol 0,3 UI/mL, e nas portadoras de BPES provavelmente secundária a mutações específicas do FOXL2 que repercutem em alterações do eixo. A primeira escolha de tratamento são os agonistas do GnRH, visando o bloqueio do eixo gonatrófico, retardando o desenvolvimento sexual prematuro e permitindo a maturação esquelética adequada. Comentários Finais. A BPES é uma condição rara cujas manifestações podem impactar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. Além das características faciais, a pouco documentada associação entre BPES e PPC reforça a complexidade clínica da síndrome, e ilustra a necessidade de intervenção adequada para minimizar os impactos do desenvolvimento puberal precoce, incluindo prejuízo na altura final e consequências na maturação óssea. Estudos futuros para melhor compreensão da relação entre mutações do FOXL2 e disfunções hipofisárias são necessários, e podem contribuir no manejo clínico adequado da BPES, oferecendo melhores perspectivas para os pacientes e suas famílias.

Resumo: JULIANA ELMOR MAINCZYK (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), ARIANE CHEVTCHOUK JURNO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), RAQUEL GERMER TOJA COUTO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE), GIOVANNA APARECIDA BALARINI LIMA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO - UNIVERSIDADE FEDERAL FLUMINENSE)