

Trabalhos Científicos

Título: Além Da Baixa Estatura - Relato De Caso De Síndrome De Robinow

Autores: Introdução: A Síndrome de Robinow é uma patologia rara, com aproximadamente 200 casos relatados até 2023, sendo caracterizada por anomalias craniofaciais, esqueléticas, genitais e baixa estatura, com desenvolvimento intelectual preservado. O intuito do trabalho é relatar uma paciente com baixa estatura e reconhecer a importância do diagnóstico e sua terapêutica. Objetivos: AOB, sexo feminino, 10 anos e 5 meses, encaminhada pela equipe da genética ao ambulatório de endocrinologia pediátrica devido a baixa estatura. Acompanhava com a genética desde os 3 meses por dismorfismos faciais e displasia esquelética, onde foi diagnosticada com Síndrome de Robinow (exoma: ROR2:NM_004560: exon9:c.2074C>A:p.P692T em homozigose PP4mod/PM3sup/PS3sup/PM2). De antecedentes familiares, teve uma irmã com a mesma síndrome, mas faleceu aos 10 meses devido a cardiopatia. Durante a consulta, mãe e paciente relatam muito incômodo com a altura, pois a paciente se compara muito com a irmã gêmea, que é hígida. Ao exame físico, peso 24 kg, estatura 114,5 cm [z -- 4,18], IMC: 18,4 kg/m² [z +0,65], VC: 6,7 cm/ano, altura sentada 60 cm, AS/C: 0,52, Tanner: M1P1. Apresentava ponte nasal alargada, narina antevertidas, dentes acavalgados, hipertelorismo mamário e encurtamento mesomélico de membros superiores. No retorno, trouxe exames laboratoriais (24/07/25: Glicemia 86 mg/dl / FA 302 U/L / Ca iônico 5,04 mg/dl / P 4,2 mg/dl / Mg 2,23 mg/dl / Ca total 9,6 mg/dl / IGFBP3 2,4 mg/l (baixo) / IGF1 122 ng/ml (baixo) / 25-OH vitamina D 18,5 ng/ml / PTH 37 pg/ml / T4L 0,97 ng/dl/ TSH 2,3 ng/ml). Devido a baixa estatura importante, solicitado retorno precoce com exames para introdução de hormônio do crescimento. Além disso, prescrito 25.000 UI de vitamina D mensal pela hipovitaminose D. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: múltiplos genes estão implicados na síndrome, como ROR2, NXN, WNT5A, FZD2, DVL1, DVL3 e mais recentemente, GPC4. O fenótipo varia conforme o gene mutado e a herança herdada. O diagnóstico é clínico e laboratorial, com a realização de painel genético para confirmação. Em alguns casos, pode ser feito o diagnóstico pré-natal, principalmente nos casos com risco genético. O tratamento é realizado para as manifestações clínicas apresentadas, como o uso de somatropina para a baixa estatura, que vem apresentando boa resposta segundo a literatura. Conclusão: a síndrome de Robinow é uma patologia rara e que merece o seu conhecimento, visto ser uma causa de baixa estatura com boa resposta à somatotropina.

Resumo: ANA BEATRIZ CHARANTOLA BELONI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), VIVIANA ALLÓ (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FERNANDA DONEGÁ CAVALLARI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), AMANDA THAÍS PEDROSA DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), DÂNAE BRAGA DIAMANTE LEIDERMAN (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FLÁVIA MATTKE SANTOS FERREIRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FELIPE MAATALANI BENINI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), GABRIELA ALVES MARTINS DE SOUZA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), GABRIELA PORTILHO DE CASTRO RODRIGUES DE CARVALHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), LUCAS YUKIO OTSUBO HAYASIDA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), PEDRO HENRIQUE NUNES LEITE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), FELIPE ALVES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC), LOUISE COMINATO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - FMUSP-HC)