

Trabalhos Científicos

Título: Importância Do Diagnóstico Genético Na Abordagem Da Baixa Estatura Desproporcionalada: Relato De Caso De Diagnóstico Tardio De Hipocondroplasia

Autores: Introdução: As displasias esqueléticas compreendem um grupo heterogêneo de patologias que cursam com baixa estatura desproporcionalada. Sendo doenças de fisiopatologias distintas, as respostas clínicas com o tratamento com hormônio do crescimento (GH) são bastante variáveis. Em algumas etiologias, não há segurança e/ou benefício com o uso. Objetivos: Paciente feminina, encaminhada aos 10 anos e 10 meses para avaliação especializada por previsão de prejuízo em estatura final (PEF). Estatura: 130 cm (Z -1,79) Peso: 38,5 kg (Z +0,29) Estadiamento puberal: M3-4 P3 (Tanner) Idade óssea: 12 anos PEF: 142 cm (método de Bayley Pinneau) Estatura alvo familiar: 148,5 cm (Z -2,28) Altura dos pais: pai 168,4 cm (-1,18), mãe 141,5 cm (Z -3,35) História familiar de baixa estatura na linhagem materna Exame físico: relação altura sentada/estatura total > +2 DP e discreto geno varo Cariótipo: 46,XX, sem estigmas sugestivos de síndrome de Turner Velocidade de crescimento: 6 cm/ano. Exames laboratoriais: IGF-1 = 488 ng/mL (VR: 37–487), TSH = 1,5 mUI/L, metabolismo ósseo normal. Demais causas sistêmicas foram descartadas. Optado por iniciar somatropina associada a bloqueio puberal com leuprorrelina pela PEF, com suspeita etiológica de haploinsuficiência de SHOX, considerando a história familiar e o fenótipo. Conseguiu iniciar os medicamentos apenas aos 11 anos e 10 meses, sendo possível uso da leuprorrelina por apenas 3 meses devido evolução com avanço de idade óssea (IO 13a6m) e menarca. Fez uso de somatropina de 05/2023 a 07/2024, com resposta clínica insatisfatória. Metodologia: Resultados: O resultado do painel genético para displasias esqueléticas foi obtido posterior a interrupção do tratamento, sendo identificada variante provavelmente patogênica p.Arg223Cys em heterozigose no gene FGFR3, confirmando hipocondroplasia. Conclusão: A hipocondroplasia é causa de baixa estatura desproporcional, de herança autossômica dominante e expressão clínica variável, podendo haver semelhança fenotípica com outras displasias esqueléticas, a exemplo da haploinsuficiência de SHOX. Variantes patogênicas no gene FGFR3 inibem a proliferação e diferenciação dos condrócitos na placa de crescimento e, diferente das variantes em gene SHOX, na hipocondroplasia não é observado ganho significativo em altura final com uso de GH. O diagnóstico genético precoce na abordagem da baixa estatura desproporcionalada possibilita direcionar o tratamento de forma individualizada, evitar intervenções ineficazes ou potencialmente prejudiciais, racionalizar o uso dos recursos dos sistemas de saúde e garantir maior segurança clínica e expectativas mais realistas para pacientes e familiares.

Resumo: LARA DE CARVALHO AZEVEDO (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE (FPS)), CAROLINA DONAIRE SOUSA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DO HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE PERNAMBUCO (HC UFPE)), MARIA CLARA GUERRA RAPOSO (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE (FPS)), MARIA TAINÁ MELO LINS (FACULDADE PERNAMBUCANA DE SAÚDE (FPS)), JÚLIA CARVALHO MORATO DE SOUZA (CENTRO UNIVERSITÁRIO MAURÍCIO DE NASSAU)