

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Síndrome De Joubert Associada À Deficiência De Hormônio Do Crescimento

**Autores:** Introdução: A Síndrome de Joubert (SJ) é uma ciliopatia primária caracterizada por malformação cerebelar e de tronco encefálico, alterações no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) e sinal do dente molar na ressonância magnética (RNM) cerebral. Diversas variantes genéticas estão associadas à SJ e seu fenótipo é variado, sendo descrito baixa estatura em alguns desses indivíduos. Objetivos: Paciente feminina, nascida a termo, adequada para idade gestacional, com dificuldade de sucção e hipoglicemia na primeira hora de vida e necessidade de correção com glicose endovenosa. Evoluiu com atraso motor, hipotonía e manchas café com leite e relato de hipoglicemias até o quinto mês de vida. Na evolução suspeita de Transtorno do Espectro Autista,,evoluindo com ganho excessivo de peso e baixa velocidade de crescimento (VC).

Avaliação laboratorial aos 2 anos: IGF-1 41 ng/mL (VR 11-165) e teste de estímulo de hormônio do crescimento (GH) com hipoglicemia insulínica com pico de GH 0,48 ng/dL. RNM mostrando adeno-hipófise de dimensões reduzidas sem caracterização da haste hipofisária e alterações morfológicas em vermis e pedúnculos cerebrais com características sugerindo espectro da Síndrome de Joubert. Paciente atualmente com 5 anos e 6 meses de idade com estatura 102cm (-2,02 DP), peso 20,1kg (+0,33 DP), IMC 19,3kg/m<sup>2</sup> (+2,13 DP), VC 4,8cm/ano com idade óssea compatível com 4 anos e 2 meses e IGF-1 73 ng/mL (VR 19-251). Diagnóstico de Deficiência de GH com indicação de uso de Somatropina 0,1 UI/kg/dia. Metodologia: Resultados: Conclusão: O diagnóstico da Síndrome de Joubert deve ser feito a partir de característica clínicas como hipotonía, atraso no DNPM, apraxia oculomotora e sinal do “dente molar” na RNM devido a hipoplasia do vermis cerebelar e malformações no mesencéfalo-rombencéfalo. A prevalência estimada é de 1/100,000. A doença apresenta herança autossômico recessiva e já foram descritos mais de 7 genes associados. A mutação do gene (KIAA0753 foi encontrada em pacientes com Síndrome de Joubert e baixa estatura. O caso relatado apresenta história de hipoglicemia neonatal e quadro clínico e laboratorial de Deficiência de GH, além do aspecto radiológico típico. O caso relatado alerta para a possível associação da Síndrome de Joubert com Deficiência de GH em paciente com história neonatal de hipoglicemias, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, baixa estatura e alteração em imagem característica da Síndrome de Joubert. O diagnóstico precoce é fundamental para intervenção adequada e melhora do desfecho clínico dos pacientes.

**Resumo:** CAROLINE DA CUNHA ASSIS ALMEIDA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), GABRIELA DE LIMA CARLESSO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), SUZANA NESI-FRANÇA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), ANDRESSA ZABUDOWSKI SCHOROEDER (SERVIÇO DE PEDIATRIA DO HC UFPR), DANIELE CALDAS BUFARA RODRIGUES (CENTRO DE NEUROPIEDIATRIA DO HC UFPR), JULIENNE ANGELA RAMIRES DE CARVALHO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), FERNANDA BORA MOLETTA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), ROSANA MARQUES PEREIRA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), ADRIANE DE ANDRE CARDOSO DEMARTINI (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), JULIANA CRISTINA ROMERO ROJAS-RAMOS (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), GABRIELA DE CARVALHO KRAEMER (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), RACHEL SANT'ANA ALVES (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), CAROLINA OLIVEIRA DE PAULO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), LUIZ DE LACERDA FILHO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR)