

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome Hipoplasia Cartilagem-Cabelo Em Irmãos

Autores: Introdução: A Hipoplasia Cartilagem-Cabelo (CHH) é uma condrodisplasia metafisária de herança autossômica recessiva causada pela mutação no gene RMRP (RNA component of mitochondrial RNA processing endoribonuclease) que altera a replicação do DNA mitocondrial, rRNA e mRNA, cruciais para o processo de controle celular. Produz alterações na formação óssea e cartilaginosa e afeta a imunidade humoral. Além da manifestação esquelética com baixa estatura desproporcionalada, podem ocorrer outras alterações fenotípicas, imunodeficiência e aumento do risco de malignidade. Objetivos: Caso 1: Feminino, nascida a termo (RNT) e pequena para a idade gestacional (PIG), primeira filha de pais hígidos, não consanguíneos, com estatura alvo de 167,1cm, sem história familiar de baixa estatura ou displasia óssea. Apresentava macrocefalia e rizomelia. Evoluiu com desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) adequado, otites de repetição, baixa velocidade de crescimento (VC), deformidade de membros inferiores (varo), baixa estatura desproporcionalada, obesidade e ansiedade. Iniciou puberdade aos 10,5 anos e com 12,8 anos apresentava: estatura de -6,9 DP, IMC de +4,58 DP, relação altura sentada/altura de 0,62, M5 P5. Realizou exoma completo com detecção de duas variantes patogênicas: RMRP n.6G>T (herança materna) e RMRP:n.196C>T (herança paterna). Caso 2: Masculino, RNT, PIG, segundo filho, evoluiu com DNPM adequado e quadros frequentes de bronquiolite e pneumonia. No primeiro ano de vida a VC foi de 14 cm/ano. Com 1 ano e 2 meses apresentava: peso 8,3kg (-1,81 DP), comprimento 65cm (-5,33 DP), PC 47,2cm (+0,44 DP) e rizomelia. Realizou exoma completo com detecção de duas variantes patogênicas: RMRP n.6G>T (herança materna) e RMRP:n.196C>T (herança paterna). Metodologia: Resultados: Conclusão: Foram descritas mais de 100 mutações associadas à CHH. Estudo brasileiro reportou 12 mutações novas distintas das encontradas em outras populações. Em 60,9% dos 23 pacientes a variante encontrada foi 196C>T¹. Nossa relato descreve pacientes com uma variante nova de herança materna. Devido à associação com malignidade já descrita na síndrome, há necessidade de vigilância e preocupação quanto ao uso do hormônio de crescimento. Os casos descritos mostram a importância da investigação genética dos pacientes com baixa estatura desproporcionalada. No momento não há tratamento específico da baixa estatura destes pacientes. Recomenda-se a triagem para imunodeficiências e neoplasias.

Resumo: CAROLINE DA CUNHA ASSIS ALMEIDA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), JULIENNE ANGELA RAMIRES DE CARVALHO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), CESAR AUGUSTO BARROS DUARTE (GENOPRIMER), RACHEL SANT'ANA ALVES (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), CAROLINA OLIVEIRA DE PAULO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), GIULIA BAMPI (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), VERONICA BERTHO GARCIA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), REBECCA MARQUINI RUZISKA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), GABRIELA DE CARVALHO KRAEMER (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), SUZANA NESI-FRANÇA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), FERNANDA BORA MOLETTA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), ROSANA MARQUES PEREIRA (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), ADRIANE DE ANDRE CARDOSO DEMARTINI (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), JULIANA CRISTINA ROMERO ROJAS-RAMOS (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR), LUIZ DE LACERDA FILHO (SERVIÇO DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA DR ROMOLO SANDRINI HC UFPR)