

Trabalhos Científicos

Título: Baixa Estatura E Dismorfismos Nas Síndromes Genéticas Raras: A Importância Da Investigação No Diagnóstico Da Síndrome De Floating-Harbor.

Autores: Introdução: A baixa estatura (BE) é um dos principais motivos de encaminhamento para a endocrinologia pediátrica e pode ser parte da apresentação de doenças genéticas raras, como na síndrome de Floating-Harbor. Objetivos: Trata-se de paciente do sexo feminino, encaminhada para avaliação em serviço público de referência em endocrinologia pediátrica, aos 5 anos e 5 meses, por baixa estatura e baixo peso desde o nascimento. Ao exame inicial apresentava peso de 13,9 kg (-2,44 DP), estatura de 96 cm (-3,0 DP), dismorfismos faciais (distância bitemporal reduzida, orelhas de implantação baixa, filtro nasolabial profundo, prognatismo) e atraso de fala. Criança foi nascida a termo, com idade gestacional de 38 semanas + 4 dias, baixo peso e pequena para idade gestacional: peso: 2485 g (-1,56 DP), comprimento: 45 cm (-2 DP) e perímetro cefálico: 33 cm (-0,22 DP). A velocidade de crescimento no primeiro ano de vida foi 21 cm/ano. História de craniossinostose corrigida cirurgicamente no segundo ano de vida, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (fala e marcha) e episódios recorrentes de infecções respiratórias. Exames laboratoriais iniciais evidenciaram anemia ferropriva leve, sem outras alterações, cariótipo: 46,XX. Avaliações seriadas demonstraram velocidade de crescimento persistentemente baixa (3-4 cm/ano), com estatura na última avaliação de 101,5 cm (-4,0 DP). Ultrassonografia abdominal e ecocardiograma não apresentaram alterações. Exoma revelou variante patogênica de novo no gene SRCAP (p.Arg2435*, c.7303C>T), confirmando o diagnóstico de síndrome de Floating-Harbor. A paciente encontra-se em acompanhamento multidisciplinar, com discussão em equipe sobre a possibilidade de tratamento com somatotropina (GHR). Metodologia: Resultados: Conclusão: A síndrome Floating-Harbor é uma condição genética rara, de padrão autossômico dominante, causada por variantes no gene SRCAP, caracterizada por dismorfismos craniofaciais típicos, baixo peso ao nascer, baixa estatura proporcional e anomalias esqueléticas. Ao longo da vida, podem apresentar atraso na idade óssea, que se normaliza entre seis e doze anos, prejuízo grave na linguagem receptiva e expressiva, hipernasalidade, voz aguda e deficiência intelectual, tipicamente leve a moderada. Neste caso, a persistência de baixa estatura, associada ao fenótipo dismórfico e ao atraso no desenvolvimento, direcionou a investigação genética, fundamental para a definição diagnóstica. A literatura descreve resposta variável ao GHR, com qualidade de evidência baixa, sendo necessária avaliação individualizada de riscos e benefícios antes da instituição do tratamento. O caso reforça a importância da investigação e acompanhamento da baixa estatura em pacientes pediátricos, sobretudo quando associada a dismorfismos e atraso de desenvolvimento. A análise genética foi determinante para o diagnóstico de síndrome Floating-Harbor, possibilitando aconselhamento familiar adequado e discussão terapêutica direcionada.

Resumo: BRUNO CASTRO (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), HORTÊNCIA PEIXOTO (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), HUDSON BARBOSA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), LUÍSA FLORES (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), LUCCA SANTIAGO (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), MURILO TORRES (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), THAIS VILLELA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), CLAYTON NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), NATHÁLIA BRAGA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), TÂNIA RODRIGUES (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), ISABELA PEZZUTI (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), CRISTINA BARRA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), RAFAEL MANTOVANI (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG), IVANI SILVA (HOSPITAL DAS CLINICAS DA UFMG)