

## Trabalhos Científicos

**Título:** Hipopituitarismo Com Polidactilia: O Que Pode Ser?

**Autores:** Introdução: A síndrome de Culler-Jones é uma condição genética rara, de heranças autossômica dominante causada por mutação do gene GLI2. Caracteriza-se por manifestações clínicas diversas incluindo hipopituitarismo, polidactilia pós-axial, defeitos craniofaciais e, em alguns casos, holoprosencefalia. Objetivos: Descrever um caso raro de uma paciente com Síndrome de Culler-Jones. Metodologia: Resultados: Paciente feminina, 8 anos e 8 meses, acompanhada desde a idade de 4 anos por baixo peso, baixa estatura e dismorfias (polidactilia em mãos, epicanto, palato ogival, face triangular), sem alterações do desenvolvimento neuropsicomotor. Passado de correção cirúrgica de defeito do septo atrioventricular aos seis meses de vida. Nascida de parto cesariana, a termo, com peso e comprimento do nascimento desconhecidos. Estatura materna desconhecida. Estatura paterna: 173 cm. Avaliação do eixo hipotalâmico-hipofisário mostrou: TSH: 3,28 mUI/mL (1,02-6,67), T4 livre: 1,05 ng/dL (0,54-1,43), prolactina: 7,8 ng/mL (3,34-26,7), cortisol basal: 13,8 mcg/dL (6,7-22,6), ACTH: 32,5 pg/mL (4,7 a 48,8 pg/mL), IFG-1: 11,6 ng/mL (49-283) e IGFBP3: 0,7 mcg/mL (1-4,7). Idade óssea de 1 ano e 6 meses (carpo) e 2 anos (falanges) na IC: 4 anos e 4 meses. Radiografia de mãos com polidactilia pós axial. Cariótipo: 46 XX, inv(9) (p12q13). USG Abdome total e audiometria normais. Estudo do genoma mostrou variante provavelmente patogênica, c.3176\_3177insTA, p.(Leu1060Thrfs\*71), no GLI2, em heterozigose e outra variante de significado incerto, c.2399C>A, p.(Pro800Gln), no gene PACS1, também em heterozigose. RNM de hipófise-hipotálamo: glândula hipofisária de volume reduzido, com neurohipófise ectópica. Conclusão: Embora a paciente tenha apresentado mutações em genes distintos, ambas com significado incerto, a mutação do GLI2 é compatível com as manifestações clínicas apresentadas pela paciente. Trata-se da síndrome de Culler-Jones, que cursa com hipopituitarismo, polidactilia pós-axial e atraso do desenvolvimento. Como a penetrância é incompleta e a expressividade é variável, compreende-se a ausência de atraso cognitivo na paciente. A síndrome de Culler-Jones faz diagnóstico diferencial com a síndrome de Pallister-Hall (mutação no GLI3), que cursa com polidactilia e alterações hipofisárias, podendo se apresentar tanto com hipopituitarismo quanto com puberdade precoce. A mutação do PACS1 causa a síndrome de Schuurs-Hoeijmakers cujas manifestações não estão presentes nesse paciente.

**Resumo:** JULIA CONSTANÇA FERNANDES (UFBA), MÔNICA RODRIGUES (UFBA), RENATA LIMA (UFBA), LUIS FERNANDO ADAN (UFBA), CRESIO ALVES (UFBA)