

## Trabalhos Científicos

**Título:** Contribuições Genéticas Para O Hipopituitarismo Congênito: Uma Revisão Sistemática

**Autores:** Introdução: O hipopituitarismo congênito é uma condição endócrina rara caracterizada pela deficiência na produção de mais de um hormônio hipofisário desde o nascimento. Essa condição pode resultar de malformações estruturais do eixo hipotálamo-hipofisário ou de alterações genéticas que afetam diretamente o desenvolvimento e a função da hipófise. Diversos genes envolvidos na embriogênese hipofisária e na regulação de fatores de transcrição específicos têm sido associados ao desenvolvimento do quadro clínico, destacando o papel crescente da genética no diagnóstico etiológico da doença. Objetivos: Identificar e sistematizar os genes associados ao hipopituitarismo congênito, a fim de contribuir para o aprimoramento do diagnóstico e do manejo clínico da condição. Metodologia: Revisão sistemática conduzida nas bases de dados PubMed, Embase, Scopus e Web of Science. Foram incluídos estudos originais que investigassem os genes relacionados ao hipopituitarismo congênito. Foram excluídas revisões sistemáticas, metanálises, estudos experimentais em animais e artigos não publicados em periódicos científicos. Os genes e seus fenótipos foram confirmados na busca no OMIM. Resultados: Foram identificados 46 genes, que foram agrupados em cinco categorias principais: (1) associados à holoprosencefalia, (2) associados à displasia septo-óptica, (3) relacionados a alterações da haste hipofisária, (4) vinculados a quadros sindrômicos, e (5) com fenótipo hipofisário isolado. A literatura também cita mais de 40 outros genes candidatos. Em relação à herança, 30 são de herança autossômica dominante, 15 autossômica recessiva e 5 recessiva ligada ao X. Conclusão: Esta revisão sistemática reuniu os genes atualmente associados à condição, permitindo uma melhor correlação entre o genótipo e as características clínicas. Os avanços diagnósticos da condição estão relacionados à evolução das técnicas de sequenciamento genético, mas ainda existe uma parcela considerável dos casos que permanece sem causa definida. Dada a gravidade das consequências clínicas do hipopituitarismo congênito não diagnosticado, a identificação precoce da condição é essencial. O avanço no conhecimento dos genes associados à doença tem impacto direto na prática clínica, favorecendo o diagnóstico molecular, o aconselhamento genético e a intervenção precoce.

**Resumo:** LUIZA KOHMANN SALVONI (UNICAMP), CAROLINE NUNES CAPELLO (UNICAMP), THAINÁ ALTAREJO MARIN (UNICAMP), FLÁVIA FAGANELLO COLOMBO (UNICAMP), BÁRBARA CRISTINA ROPOLI BERNARDINO ARGOLLO (UNICAMP), MARIANA NEUENSCHWANDER MENDONÇA (UNICAMP), LAURA COIMBRA TEIXEIRA (UNICAMP), MARIANA ZORRON (UNICAMP), BEATRIZ AMSTALDEN BARROS (UNICAMP), SOFIA HELENA VALENTE DE LEMOS-MARINI (UNICAMP), GIL GUERRA-JUNIOR (UNICAMP)