

## Trabalhos Científicos

**Título:** Terapia Com Hormônio Do Crescimento (Gh) Em Crianças Com Baixa Estatura E Variantes Patogênicas No Gene Col2A1

**Autores:** Introdução: Mutações no gene COL2A1 são responsáveis pelas colagenopatias do tipo II. As doenças associadas a esse gene apresentam fenótipos heterogêneos, variando de quadros leves a formas letais. No entanto, ainda existem poucos dados sobre o impacto da terapia com hormônio do crescimento (GH) em crianças com baixa estatura relacionada a essas condições. Objetivos: Avaliar a resposta ao tratamento com GH em crianças portadoras de variantes associadas ao COL2A1. Metodologia: Foram incluídos oito pacientes (cinco do sexo masculino, cinco pré-púberes) com baixa estatura e variantes no COL2A1, tratados com GH (dose média inicial de  $45,1 \pm 8,3 \mu\text{g/kg/dia}$ ). Os desfechos principais foram as mudanças no z-Escore de estatura e velocidade de crescimento (VC) no primeiro ano e ao final do tratamento. Resultados: No início do tratamento, a idade média era de  $8,0 \pm 4,3$  anos e a idade óssea de  $7,5 \pm 4,2$  anos. O z-Escore de estatura médio era de  $-4,0 \pm 0,9$  em relação à referência do CDC. Durante o primeiro ano de terapia, a velocidade de crescimento aumentou de  $5,2 \pm 2,1$  cm/ano para  $7,5 \pm 1,4$  cm/ano, correspondendo a um incremento de  $2,3 \pm 2,1$  cm ( $p = 0,03$ ). O z-Escore da VC passou de  $-1,3 \pm 1,5$  para  $1,1 \pm 1,9$  ( $p = 0,02$ ). Contudo, não houve melhora significativa no Z-Escore de estatura após o final do primeiro ano (de  $-4,0 \pm 0,9$  para  $-3,5 \pm 0,9$ ,  $p = 0,316$ ). Após uma média de  $4,6 \pm 2,3$  anos de tratamento, sendo que um paciente interrompeu precocemente por baixa resposta e outros dois perderam seguimento, não foi observado incremento significativo no z-Escore de estatura (de  $-4,0 \pm 0,9$  para  $-3,4 \pm 1,1$ ,  $p = 0,257$ ). Cinco pacientes atingiram a estatura final após  $5,8 \pm 2,0$  anos de terapia, também sem ganho significativo (de  $-3,7 \pm 0,7$  para  $-3,1 \pm 0,8$ ,  $p = 0,266$ ). Conclusão: Crianças com desordens associadas ao COL2A1 não apresentaram resposta significativa à terapia com GH em relação à melhora da estatura final. Outras abordagens terapêuticas devem ser consideradas para o tratamento da baixa estatura nesses pacientes.

**Resumo:** LAURANA DE POLLI CELLIN (LABORATÓRIO DE HORMÔNIOS E GENÉTICA MOLECULAR (LIM/42)), VICTOR CUGI GONÇALVES (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA DO DESENVOLVIMENTO), KAYLEIGH GONÇALVES GUIMARÃES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS), ELLEN DE OLIVEIRA GOIANO (FMUSP), CAROLINE ROSA PELLICCIARI (SÃO PAULO), CLAUDIO SANTILI (BRASIL.), ALEXANDER AUGUSTO DE LIMA JORGE (UNIDADE DE ENDOCRINOLOGIA PEDIÁTRICA), ALEXSANDRA CHRISTIANNE MALAQUIAS (DEPARTAMENTO DE PEDIATRIA)