

## Trabalhos Científicos

**Título:** Deficiência Isolada De Hormônio De Crescimento Tipo 1A: Revisão Narrativa E Relato De Casos De Duas Famílias

**Autores:** Introdução: A Deficiência Isolada de GH (DIGH) tipo 1A é rara, de herança autossômica recessiva, com variantes no gene GH1 que impedem a secreção de GH. O tratamento com GHrh leva a produção de anticorpos anti-GH e baixa resposta clínica. Objetivos: Relatar a evolução da DIGH 1A em 2 famílias (2 casos em cada família) com o tratamento e realizar uma revisão narrativa da literatura. Metodologia: A revisão foi feita no PubMed, utilizando o termo e descritor 'isolated GH deficiency'. Foram selecionados artigos publicados entre 1970 e dezembro de 2023, em inglês e que incluíssem crianças de 0-18 anos. Os relatos foram feitos com base na revisão dos prontuários médicos. Resultados: Identificados 241 artigos inicialmente. Destes, selecionados todos os artigos em que havia menção a DIGH 1A, totalizando 12 artigos. Foram somados mais 9 encontrados em suas referências, com total de 21 artigos. Identificados 59 pacientes (33 M/26 F) com diagnóstico molecular de DIGH 1A, oriundos de 36 famílias. Consanguinidade reportada 16 famílias. A idade ao diagnóstico variou de 3 meses a 14 anos e 1 mês e o Z escore de estatura ao diagnóstico de -3,0 a -9,3. O tratamento com GHrh foi realizado em 55 pacientes. O tempo de tratamento variou entre 6 meses a 13 anos e 6 meses. Tratamento com IGF1rh foi descrito em apenas 4 pacientes. A dosagem de anticorpos anti-GH foi positiva em 27 pacientes, em 30 deles não foi avaliada e em 2 deles foi negativa. A variante genética mais descrita foi a deleção em homozigose de 6,7Kb do gene GH1, em 29 indivíduos. Também foram descritas deleções do GH1 em homozigose de 6,0Kb, 7,0Kb, 7,1Kb, 7,5Kb, 7,6Kb, 40Kb e 45Kb. Os valores de Z escore de estatura final foram descritos em apenas 4 pacientes, variando de -1,6 e -5,3. Relatos de casos: Família 1 com menino de 2 anos e menina de 1 ano ao diagnóstico da DIGH, com Z escore de estatura inicial de -6,6 e -5,0, respectivamente. Ele está em uso de GHrh há 6 anos e 8 meses e ela há 3 anos e 8 meses com resposta ao tratamento por 4 anos e 6 meses, respectivamente. Ambos com anticorpos anti-GH positivos. Família 2 com menino de 1 ano e menino de 9 meses ao diagnóstico de DIGH, com Z escore de estatura inicial de -7,5 e -5,8, respectivamente. O mais velho está em uso de GHrh há 8 anos e 7 meses, com declínio da velocidade de crescimento há 1 ano e o mais novo há 9 meses, sem ganho no Z escore de estatura. Não realizada pesquisa de anti-GH. Em ambas as famílias foram encontradas a deleção em homozigose de 6,3Kb, não descrita na literatura. Conclusão: A DIGH 1A pode cursar com resposta de crescimento insuficiente ao GHrh, devido aos anticorpos neutralizantes anti-GH. Entretanto, existe uma variação significativa na resposta terapêutica, inclusive em indivíduos da mesma família. A perda de resposta é imprevisível e observada em momentos variáveis após o início da terapia. Descrevemos pela primeira vez a variante homozigótica de deleção de 6,3Kb no GH1.

**Resumo:** JÚLIA PIANO SEBEN (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), BÁRBARA CRISTINA ROPOLI BERNARDINO ARGOLLO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), NATALIA FERREIRA CANETO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), FLAVIA FAGANELLO COLOMBO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), THAINÁ ALTAREJO MARIN (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), MARIANA NEUENSCHWANDER MENDONÇA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), LAURA TEIXEIRA COIMBRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), MARIANA ZORRON (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), SOFIA HELENA VALENTE DE LEMOS-MARINI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP)), GIL GUERRA-JUNIOR (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS (UNICAMP))