



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Sotos, Hipotireoidismo Congênito E Puberdade Precoce: Relato De Caso

Autores: CINTHIA PALA RODINI (UNIMAR); NELY REGINA SARTORI (UNIMAR); MONICA CRISTIANE DOS SANTOS COPETTI (UNIMAR); NATHALI MATTIUZO DOS REIS GARLA (UNIMAR); TAMIRES BERGO MARTINS FERREIRA (UNIMAR); FRANCISCO JOSÉ NETTO (UNIMAR); BRUNO AUGUSTO PINTO MENEZES (UNIMAR); LUZIANE JUVENAL CARVALHO (UNIMAR); JULLIANE FREITAS CHAVES (UNIMAR); RODRIGO WANDERLEY NEVES-BARBOSA (UNIMAR); OSCAR DE SÁ PEREIRA CROCE (UNIMAR); JESSELINA FRANCISCO DOS SANTOS HABER (UNIMAR); MARIA SALETE TAFNER MURADE (UNIMAR); JORDANA OLIVEIRA DOMINGUES (UNIMAR); TAMIRYS DE SOUSA TEODORO (UNIMAR); ALINE ALZIRA ULIAN (UNIMAR); LEDA MAURA LESSA REQUIÃO ARAÚJO (UNIMAR)

Resumo: INTRODUÇÃO: Síndrome de Sotos relaciona-se a deleção ou mutação do gene NSD1 do cromossoma 5. Caracteriza-se por retardo mental, disformias cranio-faciais, crescimento excessivo com idade óssea (IO) avançada. Além de outras malformações. RELATO DO CASO: menino, parto cesária, 36 semanas, 2700g, 46 cm, PC 37 cm, APGAR 4/8. Internado por 18 dias em UTI. Após 1 mês de vida inicia seguimento com endocrinologista pediátrica devido alteração em teste do pezinho. Solicitado exames complementares para investigação do quadro, além de introduzir levotiroxina devido aumento de TSH (7,82) e T4 livre (5,02). Cariótipo 46XY. Perímetro Cefálico acima do P95 desde os 3 meses de vida, curva de crescimento menor que P5 ao nascimento e P90 aos 18 meses; Peso P menor que 5 ao nascimento e P75-90 com 18 meses. Entre os achados alterados ao longo dos quase 7 anos de investigação identificamos: fibromatose colli cervical ao nascimento, micrognatia, face triangular com fronte proeminente, macrocrania, cifose e lordose. RNM demonstrando alteração de substância branca, proeminência do espaço subaracnóide, alargamento de espaço subdural e frontal, EEG com atividade irritativa. Exames laboratoriais demonstraram fosfatase alcalina elevada, somatostatina C e IGF-1 diminuídos. Discreto atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Aos 2 anos apresentou IO avançada e aumento testicular, aos 4 anos volume testicular >8cc à esquerda e >6cc à direita. Inicia Leuprolida aos 5 anos devido puberdade precoce (P1G2). Geneticista investigou Síndrome do X Frágil e Sotos. Exame genético confirmou alteração no Gene NSD1 que associado ao atraso no desenvolvimento e macrosomia confirmou diagnóstico de Síndrome de Sotos. Discussão e conclusão: Síndrome de Sotos deve ser pensada em toda criança com macrocefalia, aumento brusco na curva de crescimento, atraso no DNPM em associação ou não com outros achados. Nosso caso também identificou puberdade precoce e hipotireoidismo achados ainda pouco associados, porém já descritos na literatura.