



Trabalhos Científicos

Título: Osteodistrofia Hereditária De Albright - Um Relato De Caso

Autores: VALÉRIA LAMEIRA GERALDO (PUC SP); GABRIELLY DE SOUZA LEITÃO (PUC SP); ALCINDA ARANHA NIGRI (PUC SP); MARTA WEY VIEIRA (PUC SP); MARIA LOURDES PERES BARBO (PUC SP); MARINA HELENA MARIANO (PUC SP); NATHANY ALBERTI CORREA (PUC SP); CAMILA HENRIQUE MOSCATO (PUC SP); GABRIELA TEIXEIRA ARAÚJO (PUC SP); TASSIA SABBADIN MANCILHA (PUC SP); ISABELA ROBERTA CRUZ BARBOSA (PUC SP)

Resumo: Introdução - A osteodistrofia hereditária de Albright é caracterizada por alterações dismórficas, endócrinas e intelectuais. É uma síndrome autossômica dominante de expressão variável e penetração incompleta. Relato - Paciente feminina, nove anos, nascida de parto cesáreo, Apgar 8/10, 2680g, 47,5 cm, 39 semanas, gestação sem intercorrências. Aos 4 meses iniciou ganho de peso acelerado, pesando 16 kilos aos nove meses de idade. Após realização de exames, foi diagnosticado hipotireoidismo, iniciando reposição hormonal. Aos dois anos observou-se epicanto, ponte nasal baixa, facies arredondada, pescoço curto, encurtamento de falanges, presença áreas de calcificações subcutâneas, sendo encaminhada para avaliação genética e dermatológica. Obteve-se resultado da biópsia das lesões como calcinose cútis, com focos de ossificação membranosa, que somado aos dismorfismos apresentando, foi confirmado o diagnóstico de osteodistrofia de Albright - pseudohiparatireoidismo tipo I. Permaneceu em acompanhamento no ambulatório de Endocrinologia com medidas de cálcio, fósforo e paratormônio, o que confirma laboratorialmente a síndrome. Atualmente em tratamento com uso de Puran T4, Cálcio Sandoz e Calcitriol, com crescimento e desenvolvimento adequados. Discussão - O caso relato trata-se de uma paciente com síndrome de Albright ou pseudohiperparatireoidismo tipo I. Caracteriza-se por alterações estruturais como baixa estatura, obesidade, face redonda, pescoço curto, ponte nasal larga e baixa, braquidactilia do quarto e quinto metacarpos e osteomas cutâneos. Podem apresentar também deficiência intelectual e alterações endócrinas como hipotireoidismo, hipogonadismo e pseudohipoparatireoidismo, cursando com hipocalcemia, hiperfosfatemia e aumento da concentração do paratormônio. Porém, a paciente em questão está atualmente em adequado crescimento e desenvolvimento, o que contradiz a maioria das publicações referentes à patologia, porém, clínica e laboratorialmente, trata-se de um caso de pseudohiperparatireoidismo tipo I. Conclusão - A osteodistrofia hereditária de Albright é uma síndrome de herança autossômica dominante e penetração variável que cursa com alterações hormonais, morfológicas e mentais, podendo ter variações quanto às manifestações clínicas, como relatado.