



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cole - Carpenter E Associação Com Outras Endocrinopatias

Autores: LUIZ GONZAGA MARQUES DOS REIS JUNIOR (HOSPITAL INFANTIL JUVENCIO MATTOS), IANIK RAFAELA LEAL DE ALBUQUERQUE (HOSPITAL INFANTIL JUVENCIO MATTOS), PRISCILLA FERNANDES FILIZOLA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - HUUFMA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Cole-Carpenter (SCC) é uma síndrome genética rara, prevalência menor que 1/1000000, caracterizada por displasia óssea. Envolve alterações semelhantes a osteogênese imperfeita (OI), como: múltiplas fraturas, fragilidade e deformidades ósseas. Relato do Caso: Paciente de 12 anos, masculino, pais não consanguíneos. Pai com 19 e mãe com 16 anos à época do parto. Sem antecedentes familiares. Com 1 ano, iniciou quadro de sucessivas fraturas ósseas em membros. Ao exame: sem deambulação, hipoplasia malar acentuada, palato alto, escleras sem alterações, dentinogênese normal, coluna escoliótica, hiper mobilidade articular com prova do punho positiva, clinodactilia, úmeros encurvados, curvatura anterior de tíbia unilateral e proeminências ósseas. Exames: TSH 0,01(0,79dL – 5,8dL), T4 livre: 29,9 (0,54ng/dL – 1,24ng/dL), T3 livre: 14,6 (3,5pg/ml - 6,5pg/ml), cálcio 8,3(8,8mg/dL – 10,8mg/dL), fósforo 3,3(3-7mg/dL), fosfatase alcalina 1123(60-300U/L), PTH 106(18,5-88pg/ml), radiografia do crânio: sinal de prata batida, sugestiva de craniossinostose. Radiografia de ossos longos: epífises alargadas, com estruturas nodulares, tipo “epífises de pipoca”. Iniciou tratamento com pamidronato e tiamazol, evoluindo com diminuição da frequência de fraturas. Discussão: A SCC deve ser sempre lembrada como diagnóstico diferencial da OI. Decorre de herança autossômica recessiva, com variantes patogênicas nos genes P4HB, SEC24D e CRTAP, relacionados ao tecido conjuntivo. O diagnóstico de SCC envolve achados radiológicos característicos, incluindo a craniossinostose e dismorfias craniofaciais, como bossa frontal, micrognatia, hidrocefalia, hipoplasia facial e esclera azulada. Portanto, deve ser considerada. Endocrinopatias podem coexistir, como evidenciados hipertireoidismo e hiperparatireoidismo. O tratamento melhora sobremaneira a qualidade de vida dos pacientes com uso de bifosfonatos e tratamento cirúrgico das deformidades. Conclusão: A SCC deve sempre ser lembrada como diagnóstico diferencial em casos de fragilidade óssea, dada a importância do diagnóstico precoce. É essencial investigar sempre a associação com outras endocrinopatias, e proceder ao aconselhamento genético adequado.