



Trabalhos Científicos

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

Autores: PRISCILLA FERNANDES FILIZOLA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), LUIZ GONZAGA MARQUES DOS REIS JÚNIOR (HOSPITAL JUVÊNIO MATOS), DANIELE FERREIRA VILANOVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), LORENA ARRUDA DE MELO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), ILANA SAMPAIO DE PINHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), REBECA COSTA CASTELO BRANCO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), VALÉRIA DE JESUS MENEZES DE MENEZES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), ANA KAROLINA CARNEIRO CUTRIM MENDES (HOSPITAL JUVÊNIO MATOS), PAMELLA STÉFANE VARÃO CHAVES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), BÁRBARA LARISSA COELHO DE OLIVEIRA VASCONCELOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), DANILO AZEVEDO AMORIM (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), RAQUEL ROCHA DOS SANTOS CORDEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), MATHEUS SOUSA DOS SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), PRISCILLA VIANA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), MARIANA GRACINDA ALMEIDA DOS SANTOS RABELO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA), JOANE TRABULSI DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO MATERNO INFANTIL - UFMA)

Resumo: Introdução: A Síndrome de Cole-Carpenter (SCC) é uma síndrome genética rara, prevalência menor que 1/1000000, caracterizada por displasia óssea, com alterações semelhantes a osteogênese imperfeita (OI), como: fragilidade e deformidades ósseas, múltiplas fraturas, associação com déficit no crescimento, craniossinostose, proptose ocular, esclera azulada, hidrocefalia e características faciais específicas (bossa frontal, micrognatia, hipoplasia do terço médio da face). 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 um 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, hipermobilidade articular com prova do punho positiva, clinodactilia, úmeros encurvados, curvatura anterior de tíbia unilateral e proeminências ósseas. Exames: TSH (hormônio estimulante da tireóide) e cálcio reduzidos, T4 livre, T3, fosfatase alcalina e PTH (paratormônio) aumentados. Radiografia do crânio visualizado sinal de prata batida, sugestiva de craniossinostose. Radiografia de ossos longos evidenciou epífises alargadas, com estruturas nodulares do tipo “epífises de pipoca”. Iniciou tratamento com pamidronato e tiamazol, evoluindo com redução da frequência das fraturas. Discussão: A SCC deve sempre ser lembrada como diagnóstico diferencial de OI. Decorre de herança autossômica-recessiva com variantes patogênicas nos genes P4HB, SEC24D e CRTAP, relacionados ao tecido conjuntivo. O diagnóstico envolve achados radiológicos característicos, incluindo a craniossinostose e dismorfias craniofaciais. Endocrinopatias podem coexistir como evidenciado, hipertireoidismo e hiperparatireoidismo. O tratamento melhora sobremaneira a qualidade de vida dos pacientes com uso de bifosfonados e tratamento cirúrgico das deformidades. Conclusão: A SCC deve ser sempre lembrada como diagnóstico diferencial em casos de fragilidade óssea, dada importância do diagnóstico precoce. É essencial investigar sempre a associação com outras endocrinopatias e proceder o aconselhamento genético adequado.