



## Trabalhos Científicos

**Título:** Crescimento Deficiente Por Resistência Ao Hormônio Do Crescimento – Relato De Caso

**Autores:** VANDREA DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), SAMANTHA GOMES DE FREITAS DICKEL (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), BRUNA CAMASSOLA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), ROBERTA FLORIAN (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), MICHELE TOSCAN (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), SARAH ASSONI BILIBIO (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL), ROSA RAHMI GARCIA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL)

**Resumo:** Introdução A baixa estatura é definida como estatura inferior a dois desvios padrões em relação à média da população. A deficiência de hormônio de crescimento (GH) e a síndrome de resistência ao GH estão entre as endocrinopatias que cursam com baixa estatura. Relato de Caso LRS, 11a10m, feminina, prematura (33 semanas), peso de nascimento 1500g, comprimento 33cm. Atraso no crescimento precoce. Aos 5 anos internação por pneumonite intersticial e proteinúria nefrótica. Recebeu pulsoterapia com metilprednisolona. Biópsia pulmonar inespecífica, biópsia renal com glomerulonefrite membranosa e biópsia de duodeno com atrofia, sugestivo de doença celíaca, iniciando dieta sem glúten. Apresentou novos episódios de internação, mantendo-se em ar ambiente às custas de corticoterapia sistêmica. Recebeu somatostatina sem resposta. Escore z de altura -6,3. Sequenciamento de exoma (2019): Insensibilidade ao hormônio do crescimento com disfunção imune (OMIM 245590) por comprometimento do gene STAT5B. Discussão O sistema GH / fator de crescimento insulina-símile tipo 1 (IGF-1) é o principal regulador do crescimento linear. O gene STAT5B (cromossomo 17q11.2) tem expressão ubíqua e dá origem à proteína STAT5b. A herança é autossômica recessiva e o comprimento e peso ao nascimento costumam ser normais. O crescimento pós-natal é bastante comprometido, com escores Z de altura bem abaixo de -2,0. O tratamento é realizado com IGF-1 recombinante humano. O comprometimento imunológico é frequente com associação a pneumonite intersticial linfocítica. A associação com doenças imunológicas graves e precoces podem levar ao diagnóstico tardio, por considerar a baixa estatura consequência do quadro. Não há tratamento específico para o comprometimento imunológico, mas talvez a deficiência de células T pudesse ser corrigida com transplante de medula óssea nos pacientes com esta mutação. Conclusão O caso relatado é de insensibilidade ao GH secundário a mutações no gene STAT5B, com diagnóstico tardio devido ao grave comprometimento imunológico e dificuldade de investigação genética.