



## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Uma Paciente Com Osteodistrofia Hereditária De Albright Cujas Mãe Apresentava Também Baixa Estatura E Alguns Achados Ósseos Similares: Caso Familiar Com Expressão Variável?

**Autores:** BETINA PESSÔA ALTOÉ (UFCSPA), ELIAQUIM BECK FERNANDES (UFCSPA), ISADORA BUELONI GHIORZI (UFCSPA), MATEUS DOS SANTOS TAIAROL (UFCSPA), MARINA DA ROCHA BESSON (UFCSPA), ADRIANO LOURO MOREIRA (UFCSPA), VALBERTO SANHA (UFCSPA), GISELE DELAZERI (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZOLA ZEN (UFCSPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA)

**Resumo:** Introdução: A osteodistrofia hereditária de Albright (OHA) é uma condição genética caracterizada por face redonda, baixa estatura, encurtamento de metacarpos e falanges, ossificação ectópica, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e resistência principalmente ao paratormônio e ao hormônio tireoestimulante. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com diagnóstico de OHA, cuja mãe apresentava achados que fazem parte do espectro clínico desta condição. Descrição do caso: A paciente era uma menina de 9 anos com história de baixa estatura, face arredondada e falanges e metacarpos curtos. Chamou atenção que a mãe apresentava também baixa estatura e anormalidades ósseas nas mãos e pés, que incluíam falanges curtas e ossos metacarpais reduzidos de tamanho. A criança nasceu a termo, de parto vaginal, pesando 3910g com escore de Apgar 10 no quinto minuto. Ela evoluiu com atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e de fala. Além disso, foi diagnosticada com hipotireoidismo e hipocalcemia com níveis séricos elevados de paratormônio. Ela estava em uso de calcitriol e levotiroxina. A ressonância magnética do encéfalo foi normal. As radiografias de pelve e joelhos revelaram calcificações em tecidos moles junto ao rebordo acetabular direito e à metáfise proximal da tíbia esquerda, além de pequena calcificação laminar em tecidos moles do joelho esquerdo, junto ao côndilo medial do fêmur. Discussão: Os dados clínicos, laboratoriais e radiológicos foram compatíveis com o diagnóstico de OHA. As calcificações presentes em tecidos moles (ossificações ectópicas) são uma característica importante da doença. Nosso relato sugere a possibilidade de um caso familiar com expressão variável das características físicas presentes no quadro clínico da OHA. Conclusão: Nossos achados parecem indicar a possibilidade de se tratar de um caso familiar de OHA, em que a mãe possui apenas alguns achados desta condição, ou seja, que há expressividade variável entre ambas as gerações da família.