

Endocrinologia | Caso Clínico

PD-353 - (21SPP-11411) - MUTAÇÃO GENE ACAN - PARTE DE UM ESPECTRO CLÍNICO?

Gabriela Botelho²; Claudia B Silva²; David Veríssimo²; Diana Antunes¹; Ana Laura Fitas²; Lurdes Lopes²

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital de Dona Estefânia; 2 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Hospital de Dona Estefânia

Introdução / Descrição do Caso

Introdução

As mutações do gene ACAN têm sido reconhecidas em doentes com displasias esqueléticas, baixa estatura idiopática e avanço da idade óssea; a sua transmissão tem um padrão autossômico dominante. Apresentamos um caso de um fenótipo ligeiro numa criança com mutação do gene ACAN associado a mutação de outro gene.

Descrição do caso

Criança do sexo masculino, com 11 anos, em seguimento num hospital terciário, por alterações da marcha, hiperlordose lombar, gibosidade torácica e lombar direitas, paraparésia proximal nos membros inferiores e arreflexia. Apresenta história pessoal de pé boto congénito, corrigido. A mãe e uma tia da linhagem materna apresentam o mesmo fenótipo. Para esclarecimento realizou extensa investigação que incluiu eletromiografia, RM-CE e ráquis que foram normais. O estudo do exoma revelou variantes patogénicas no gene DYNC1H1 (14q32.31) e no gene ACAN (15q26.1).

Foi referenciado à consulta de endocrinologia para avaliação. Trata-se de uma criança com comprimento ao nascer de 42 cm, (*z-score* = -3.8), com recuperação progressiva de estatura; estatura atual de 137.0 cm (*z-score* -1.88), obesidade difusa (Peso: 55,9kg, IMC de 29,7 - *z-score* +3.04) e idade óssea sobreponível à idade cronológica.

Comentários / Conclusões

As variantes patogénicas no gene DYNC1H1 estão associadas a incapacidade intelectual, Charcot-Marie-Tooth tipo 2 e Atrofia Muscular Espinhal de apresentação na infância. As alterações no gene ACAN foram predominantemente descritas em indivíduos com baixa estatura. O caso descrito revelou uma mutação do gene ACAN sem presença de baixa estatura e sem aceleração da idade óssea, o que é raro, parecendo assim que existe um espectro fenotípico associado a mutações neste gene.

Palavras-chave : baixa estatura, gene ACAN