

## Endocrinologia | Caso Clínico

### PD-362 - (21SPP-11511) - “TAL PAI, TAL FILHO” A PROPÓSITO DE BAIXA-ESTATURA

Inês Pedrosa<sup>1</sup>; Maria João Gaia<sup>2</sup>; Maria Adriana Rangel<sup>3</sup>; Rosa Arménia Campos<sup>3</sup>; Ana Luísa Leite<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Leiria; 2 - Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho; 3 - Unidade de Endocrinologia e Diabetologia, Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia/Espinho

#### Introdução / Descrição do Caso

Os distúrbios da inativação do gene GNAS incluem os fenótipos de pseudohipoparatiroidismo, pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP), heteroplasia óssea progressiva e osteoma cutis.

O PPHP é uma doença rara, caracterizado pela expressão fenotípica variável do tipo osteodistrofia hereditária de *Albright* e ossificações subcutâneas, na ausência de resistência à PTH e obesidade. A herança é autossômica dominante, transmitida pelo pai. A suspeita e confirmação diagnóstica são essenciais para uma abordagem adequada.

Criança de 27 meses, sexo masculino, orientada para consulta de Endocrinologia Pediátrica aos 10 meses por má evolução estato-ponderal (EP). Ecografia pré-natal do 3º trimestre com suspeita de RCIU. Cesariana às 37 semanas por prolapso do cordão, somatometria ao nascer adequada à idade gestacional. Pai com baixa-estatura (BE) aparentemente desproporcionada, sem diagnóstico etiológico.

Na anamnese e consulta do BSII constatada evolução EP inferior ao percentil 3, idêntica ao padrão paterno (imagem 1a e 1b).

Ao exame objetivo com BE grave (-2,45 SDS), associada a membros curtos e máculas violáceas com relevo, sugestivas de calcificações subcutâneas, no flanco direito e joelho esquerdo.

Efetou radiografia do esqueleto e análises sem alterações, biópsia cutânea com ossificação ectópica e painel para displasias ósseas com identificação de variante em heterozigotia no gene GNAS (c.136\_138dup). Foi ainda estudada e comprovada mutação também no pai, confirmando diagnóstico de PPHP.

#### Comentários / Conclusões

O caso descrito destaca a importância de uma história clínica detalhada e integrada no contexto familiar, com confirmação precoce de PPHP, evitando investigações desnecessárias e possibilitando futuro aconselhamento genético, numa família de pais jovens.

**Palavras-chave :** baixa-estatura, estudo genético, pseudopseudohipoparatiroidismo