

Endocrinologia | Caso Clínico

EP-068 - (1JDP-10091) - BAIXA ESTATURA, A IMPORTÂNCIA DO ESTUDO GENÉTICO

Joana De Brito Chagas¹; Rita Bettencourt Silva²; Maria Inês Linhares¹; Andreia Lomba^{1,3}; Daniela Oliveira^{1,4}; Joana Serra Caetano¹; Rita Cardoso¹; Alice Mirante¹; Jorge Manuel Saraiva⁴; Isabel Dinis¹

1 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento do Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E., Coimbra; 2 - Serviço de Endocrinologia, Hospital de Santa Luzia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, E.P.E., Viana do Castelo; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga, Aveiro; 4 - Serviço de Genética Médica do Hospital Pediátrico de Coimbra, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E., Coimbra

Introdução / Descrição do Caso

Introdução: O eixo hipotálamo-hipófise-IGF1 (*Insulin-like growth factor 1*) é fundamental na regulação do crescimento somático. Descrevemos um caso raro de baixa estatura com mutação genética identificada.

Descrição do caso: Menina de 6 anos e 3 meses, referenciada à Consulta de Endocrinologia Pediátrica por baixa estatura. Antecedentes pessoais: parto eutócico às 37 semanas; ao nascimento: comprimento 42.5 cm (-2.03 desvio-padrão (DP), pequena para a idade gestacional); perímetro cefálico 29.6 cm (-2.31 DP; microcefalia); peso 2320 g (-1.20 DP); evolução estaturponderal e perímetro cefálico entre -3 e -2 DP; dificuldades escolares desde o 2º ano; sem doenças crónicas conhecidas, surdez ou história de hipoglicemias. Antecedentes familiares: estatura da mãe de 148.5 cm (-2.21 DP) e estatura avó familiar de 155 cm (-1.23 DP). No exame objetivo sem dismorfismos, sem assimetrias e sem sinais de desnutrição. Investigação analítica realizada demonstrou IGF-1 aumentado (6 anos: 332 ng/mL (VR 57-316) e aos 11 anos: 879 ng/mL (VR 111-693) com IGF-BP3 (*IGF-Binding protein 3*) normal; cariótipo 46,XX; idade óssea igual à idade cronológica; ressonância magnética sem alterações. Sem indicação para tratamento com somatotropina. Aos 13 anos, por baixa estatura, baixo peso, microcefalia e IGF-1 persistentemente elevado, realizou estudo genético que identificou a variante c.1121del em heterozigotia no gene do recetor IGF-1, herdada da mãe.

Comentários / Conclusões

Discussão: O diagnóstico diferencial de baixa estatura deve englobar os vários pontos do eixo hipotálamo-hipófise-IGF1. Neste caso foi encontrada uma variante que confere uma resistência ao IGF-1 autossómica dominante O estudo genético é importante especialmente quando se trata de uma baixa estatura familiar.

Palavras-chave : Baixa estatura, Recetor IGF1, Estudo genético