

INCIDÊNCIA E FATORES ASSOCIADOS À BAIXA ESTATURA ISOLADA E SINDRÔMICA: UM ESTUDO EM GENÉTICA MÉDICA E ANOMALIAS CONGÊNITAS

ROBSON FRANCA GOMES E SILVA¹; LIANE DE ROSSO GIULIANI²

¹FAMED/UFMS; ²HUMAP-EBSERH-UFMS E FAMED/UFMS

INTRODUÇÃO

A investigação da baixa estatura (BE) é um desafio diagnóstico na pediatria, exigindo a diferenciação entre etiologias isoladas e sindrômicas.



Altura abaixo do percentil P3 (ou -2 desvios-padrão) para idade e sexo



Afeta cerca de 2,3% das crianças, sendo uma causa comum de encaminhamento para genética médica.



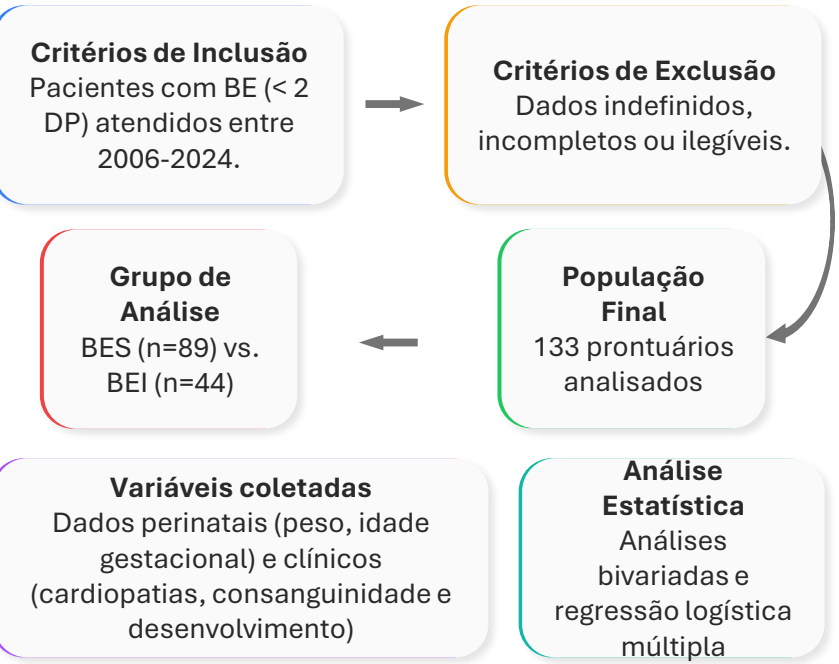
Diagnóstico preciso evita tratamentos inadequados e permite aconselhamento genético

OBJETIVO

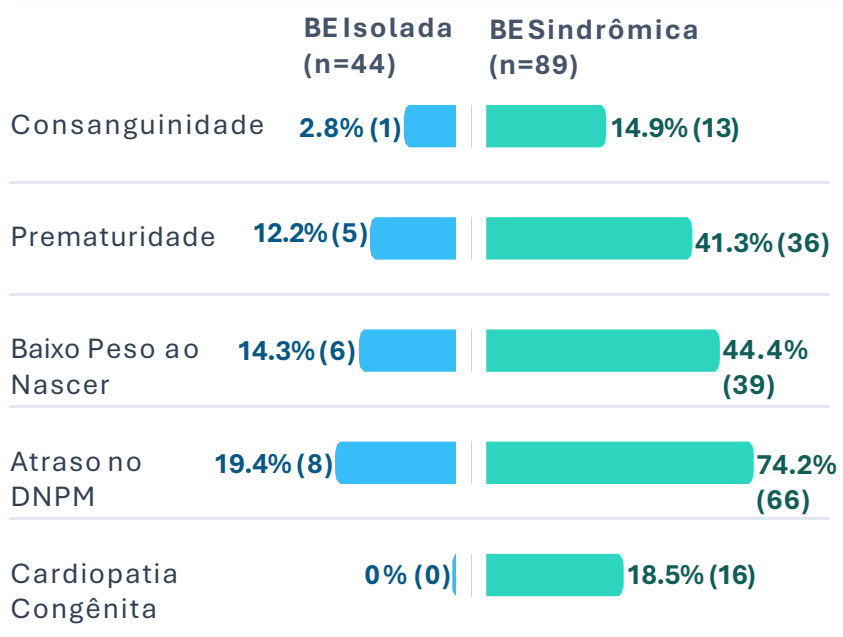
Analisar o perfil clínico-epidemiológico de pacientes com BE atendidos em um ambulatório de genética médica de referência estadual, identificando fatores associados à forma sindrômica (BES) e isolada (BEI) e contribuindo para o aprimoramento da triagem clínica.

METODOLOGIA

A coleta de dados ocorreu no Ambulatório de Genética Médica do Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian (HUMAP-UFMS), referência estadual em doenças genéticas.



A **consanguinidade** foi mais frequente e significativa no grupo sindrômico, um achado esperado, dado que muitas síndromes genéticas possuem herança autossômica recessiva.



A análise multivariada confirmou três fortes preditores independentes. Um paciente com BE e DNPM alterado teve quase 12 vezes mais chance de ter uma condição sindrômica. A prematuridade e a consanguinidade também se mantiveram como fatores de risco independentes, aumentando a chance de BE sindrômica em quase 5 e 6 vezes, respectivamente.



Pacientes com suspeita de deficiência de GH (n=9) não apresentaram casos de prematuridade ou baixo peso ao nascer. Em contraste, no subgrupo sem suspeita hormonal (n=35), a prevalência de prematuridade foi de 13,9%. Isso levanta a hipótese de que a BEI pode se dividir em perfis distintos: um de origem primariamente pós-natal (potencialmente mais responsivo ao GH) e outro associado à restrição de crescimento intrauterino.

CONCLUSÃO

O atraso no DNPM, consanguinidade e prematuridade são fortes preditores clínicos independentes para BES. A identificação desses fatores na anamnese permite uma triagem mais direcionada e eficaz, otimizando o encaminhamento, a utilização de recursos e a agilidade no diagnóstico. A investigação da BEI apontou para a existência de subgrupos heterogêneo que merece mais investigação futuras. Tais achados podem, futuramente, ajudar a explicar diferentes respostas terapêuticas, como em casos de crianças nascidas pequenas para a idade gestacional (PIG) que não realizam o crescimento de recuperação

REFERÊNCIAS

POLIDORI, N. et al. Deciphering short stature in children. Ann Pediatr Endocrinol Metab, 2020.
ARGENTE, J.; PÉREZ-JURADO, L. A. Genetic causes of proportionate short stature. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 2018.
ZHOU, E.; HAUSER, B. R.; JEE, Y. H. Genetic evaluation in children with short stature. Curr Opin Pediatr, 2021.