

O USO DE HORMÔNIO DO CRESCIMENTO E ANÁLOGO DE GNRH EM UMA PACIENTE COM DISPLASIA CLEIDOCRANIANA E UMA VARIANTE NO GENE RUNX2: UM RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

ARTHUR FERREIRA SABIÁ¹; CRISTINA TOUGUINHA NEVES MEDINA²; ANA CÉLIA COSTA MATOS SILVA³; MATHEUS CAVALCANTI MUNIZ⁴; LUYSA MIRELLA BORGES SILVA FERREIRA⁵; ARTUR TEMIZIO OPPELT RAAB⁶; CLARA RORIZ FERNANDES REPUBLICANO⁷;

FUNDAÇÃO DE ENSINO E PESQUISA EM CIÊNCIAS DA SAÚDE^{1,3,4,5,6,7}; HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA²

INTRODUÇÃO

A Displasia Cleidocraniana (DCC) é uma displasia esquelética rara de herança autossômica dominante, causada por mutações no gene *RUNX2*. Caracteriza-se por hipoplasia ou aplasia de clavículas, persistência de suturas, fontanelas abertas e anomalias dentárias. A baixa estatura é uma manifestação comum, mas o uso de hormônio de crescimento (GH) recombinante permanece controverso, com poucos relatos na literatura e respostas variáveis ^{1,2}.

OBJETIVO

Relatar a experiência clínica e a resposta ao tratamento com GH em uma paciente com diagnóstico de DCC, confirmado por uma variante no gene *RUNX2*. Discutir os achados à luz da literatura para reforçar a consideração terapêutica em casos selecionados.

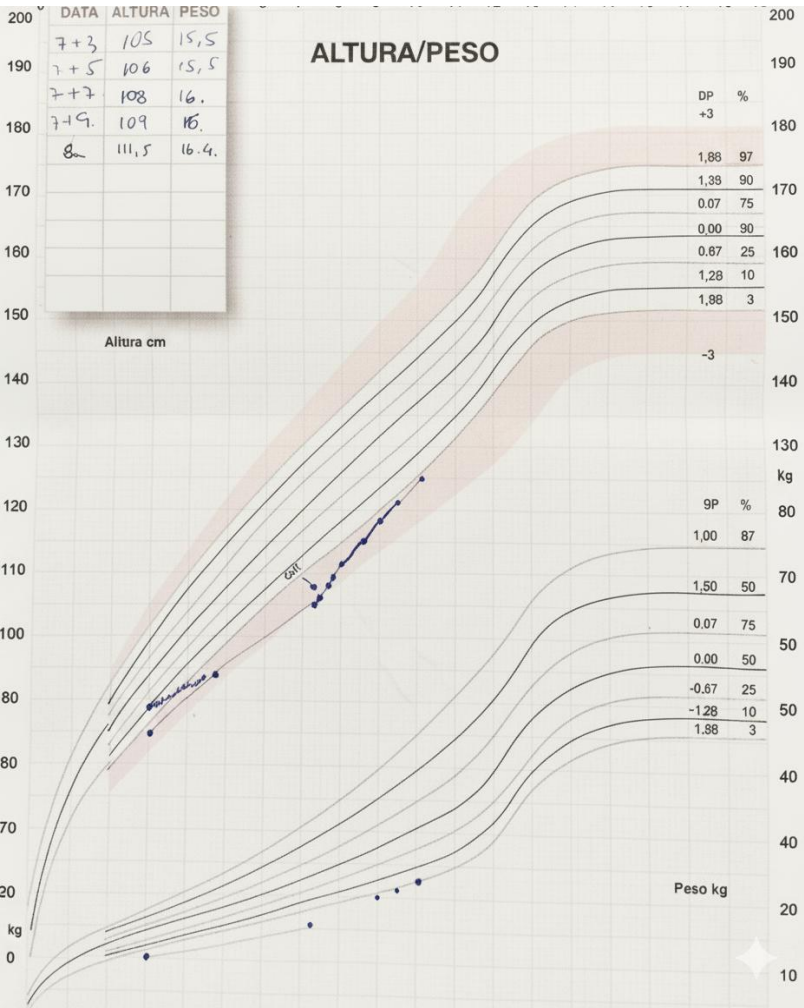
RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino foi encaminhada aos 9 anos para investigação de baixa estatura e dismorfismos faciais, apresentando histórico familiar positivo para Displasia Cleidocraniana (DCC). Ao exame físico, foram observados fronte retificada, alterações dentárias, hipoplasia do terço médio facial e hipermobilidade dos ombros. Sua avaliação antropométrica revelou consistentemente uma estatura com escore Z entre -2,0 e -2,5, enquanto a investigação endocrinológica descartou deficiência clássica de GH. O diagnóstico clínico foi confirmado por um painel genético que identificou uma variante em heterozigose no gene *RUNX2* (c.371C>G). Quanto ao tratamento, a paciente iniciou o uso de somatropina (GH) aos 7 anos e 10 meses, com boa resposta inicial na velocidade de crescimento. Posteriormente, devido ao início de puberdade precoce, foi introduzida a leuprorrelina (análogo de GnRH), o que levou a uma consequente redução na sua velocidade de crescimento.

DISCUSSÃO e COMENTÁRIOS FINAIS

A baixa estatura na DCC pode estar presente e associada à deficiência de GH. A literatura sobre o uso de GH é escassa, com relatos de caso mostrando tanto melhora significativa na velocidade de crescimento quanto ausência de resposta. Essa variabilidade pode ser explicada pela heterogeneidade genética e pela presença ou não de uma deficiência hormonal associada. Mutações no domínio Runt do gene *RUNX2*, responsável pela ligação ao DNA (função de ativação de outros genes), estão correlacionadas com baixa estatura e sua gravidade em pacientes com DCC, região correspondente com a variante da paciente ^{6,7}.

Mutações que mantêm o domínio Runt intacto tendem a apresentar estatura normal. A resposta inicial positiva em nossa paciente, seguida por atenuação, é consistente com a experiência relatada por outros autores e destaca a necessidade de monitoramento contínuo. Este caso reforça que, embora não seja uma indicação formal, a terapia com GH pode ser uma opção benéfica em pacientes selecionados com DCC que apresentem baixa estatura significativa, mesmo sem deficiência hormonal clássica. A decisão de tratar deve ser individualizada, ponderando a resposta de crescimento e os potenciais riscos.



REFERÊNCIAS

