

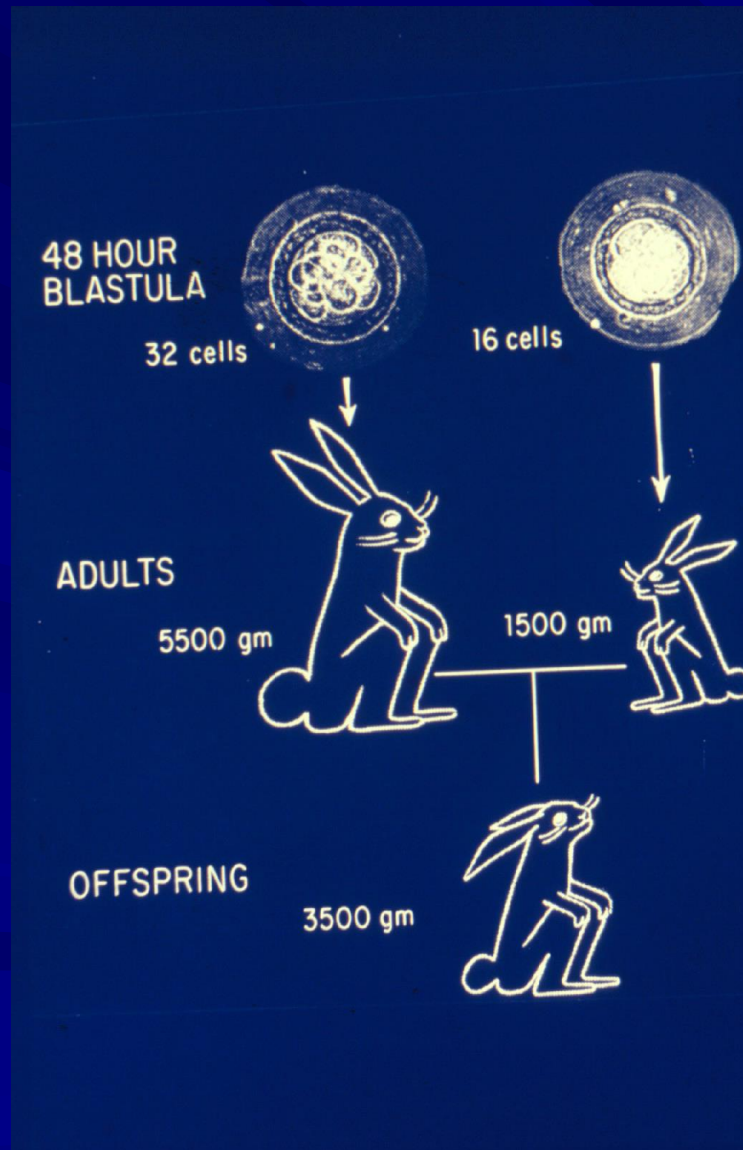
Crescimento Humano Normal

- 1. Crescimento é MULTIFATORIAL
 - Predisposição Genética: POLIGÊNICA
 - Desencadeantes Ambientais
- 2. Crescimento Intrauterino: Determinantes do Tamanho ao Nascer

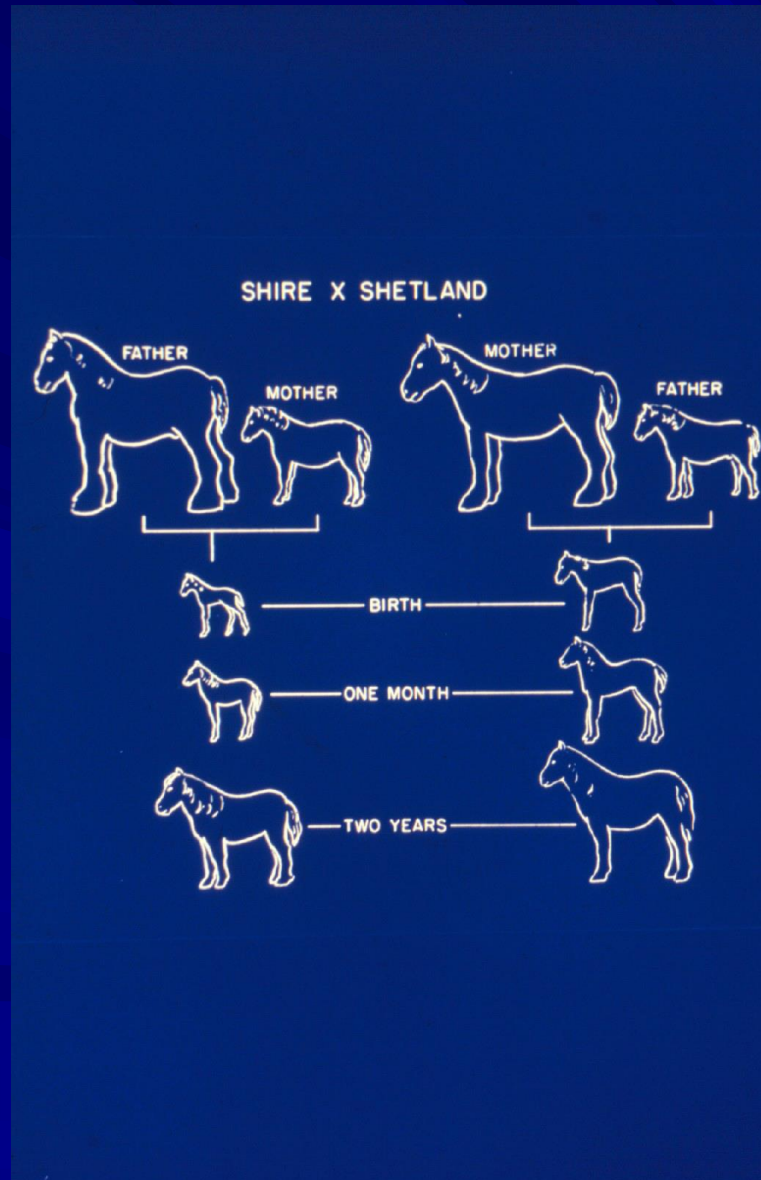
Genético é pouco ativo = aprox. 20%

principal Fator é o FENÓTIPO MATERNO (altura) e a saúde materna. Tamanho ao nascer não se correlaciona com altura do pai, é pouco correlacionado com altura do adulto.
- 3. Crescimento extra-uterino é correlacionado com o GENÓTIPO da família, este avaliado pela altura média dos pais.

Experimento de 1922 mostra a natureza multifatorial do cresc. humano normal



Cruzamento entre Cavalo x Pônei mostrando influência do tamanho da mãe no RN



Curvas de cresc. em distância de gêmeos MZ e DZ – importância dos fatores genéticos no cresc. pós – natal.

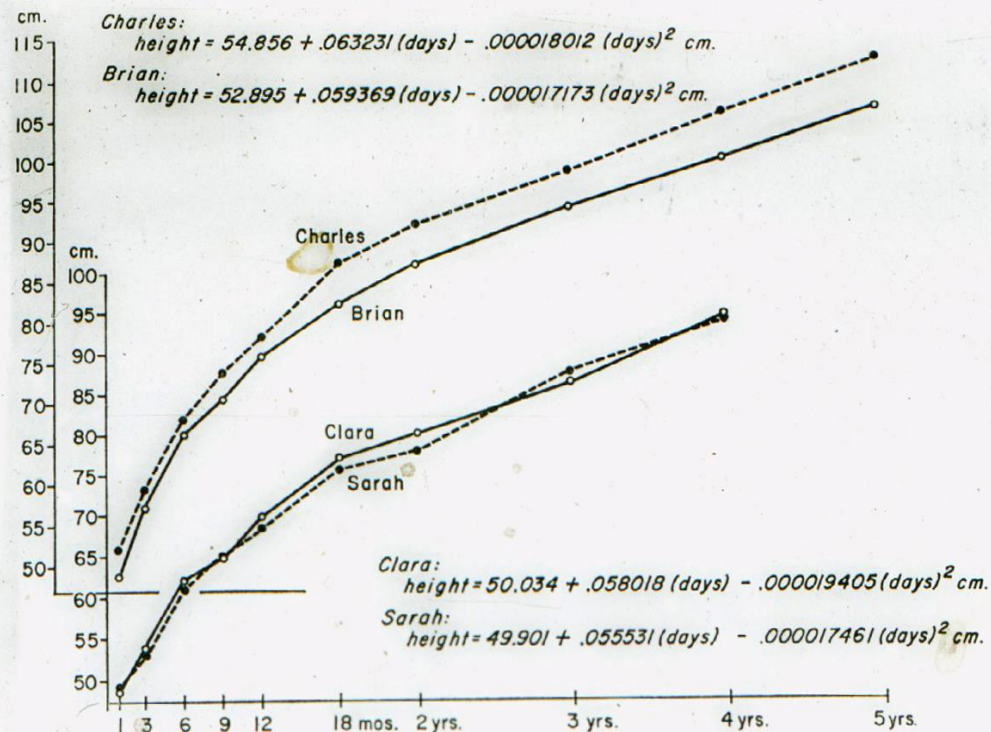


FIG. 1. OBSERVED VALUES (IN CM) FOR HEIGHT OF FRATERNAL TWINS, CHARLES AND BRIAN; AND IDENTICAL TWINS, CLARA AND SARAH; AND THE VALUES OF A BEST FITTING PARABOLIC SEGMENT FOR EACH CHILD. (The curves for Charles and Brian were moved up for clearer presentation.)

Correlação entre estatura do adulto e dos mesmos quando crianças

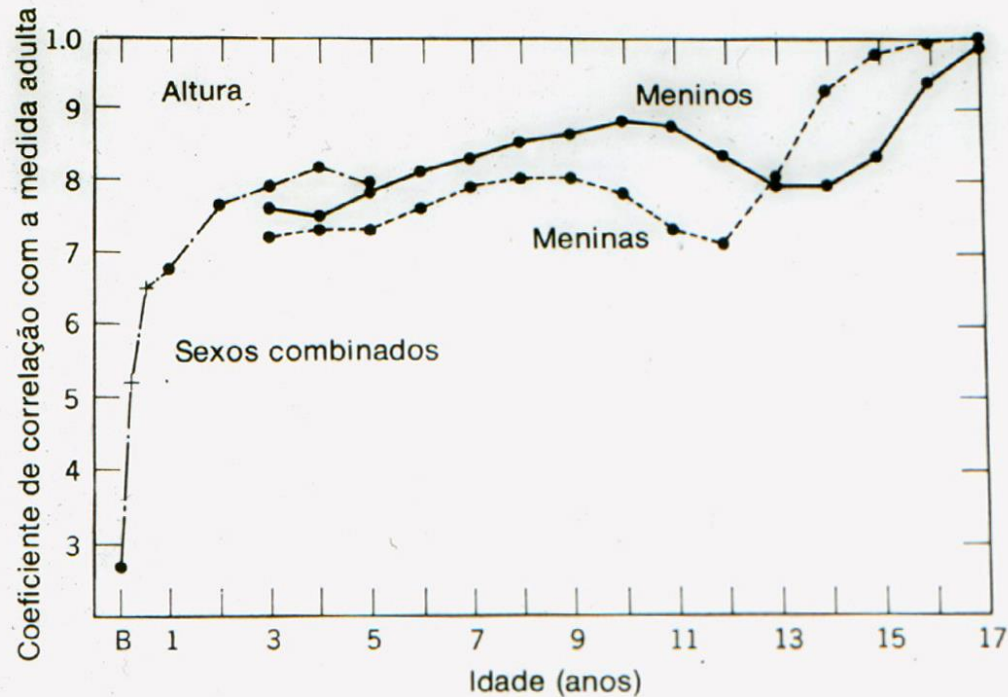


Figura 36. Correlações entre altura de adulto e altura dos mesmos indivíduos quando crianças. As linhas de sexos combinados (0-5) são de 124 indivíduos do Estudo de Aberdeen (Tanner, Healy, Lockhart, MacKenzie e Whitehouse, 1956) com pontos de Bayley (1954). As linhas de meninos e meninas (3-17) são de 66 meninos e 70 meninas do Estudo de Orientação da Califórnia (Tuddenham e Snyder, 1954). Todos os dados são longitudinais puros. (Tanner, 1962.)

Semiologia do Crescimento

- 1. Avaliação da História – início(pré ou pós-natal), fatores ambientais e genéticos
- 2. Avaliação da Estatura:
 - - pela curva populacional
 - - pela altura dos PAIS – definir se é variante do normal ou patológico
 - - pela curva de velocidade
- 3. Exame das proporções corporais
- 4. Exame clínico geral e dismorfológico
- 5. AUXOGRAMA
- 6. Exames Complementares

Correlação entre estatura dos pais e filhos

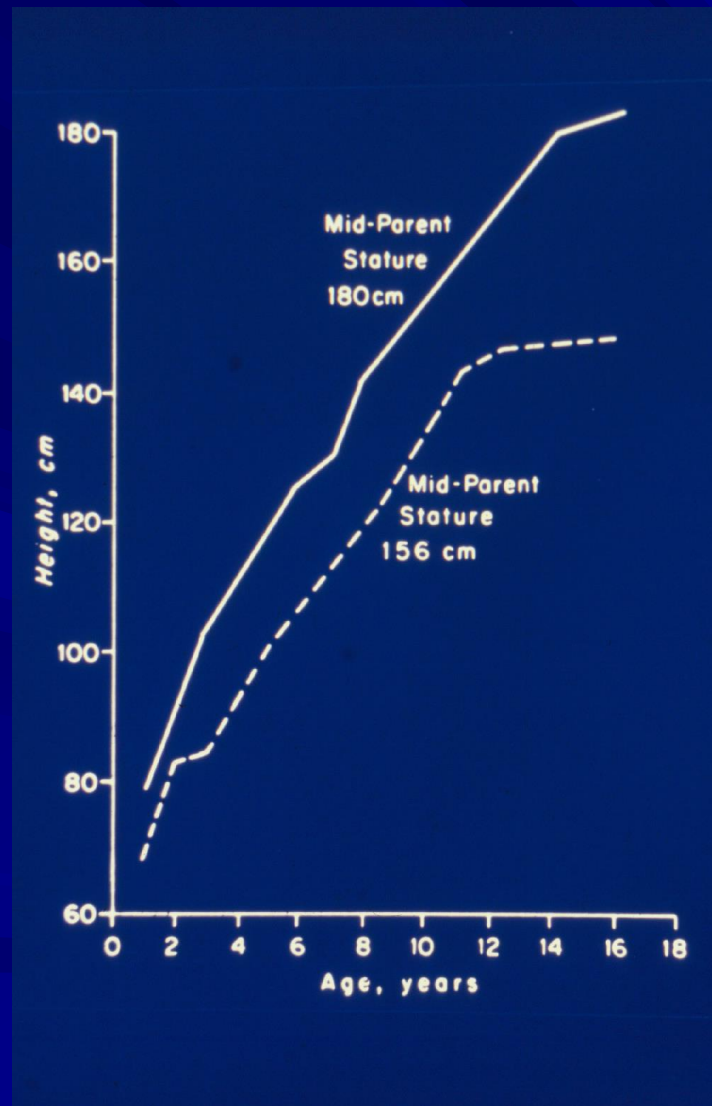


Tabela para avaliação da altura da criança em relação à altura dos pais

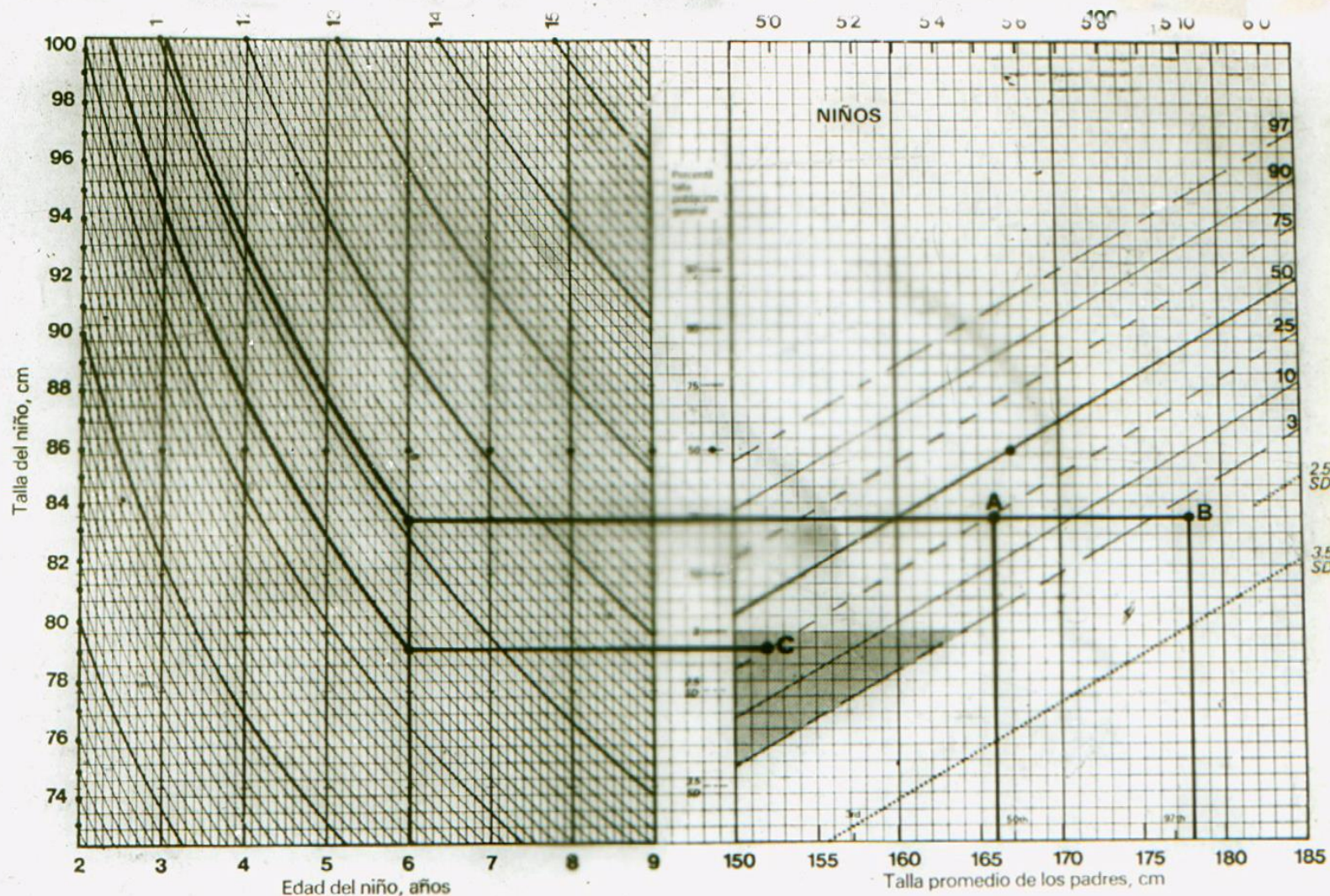
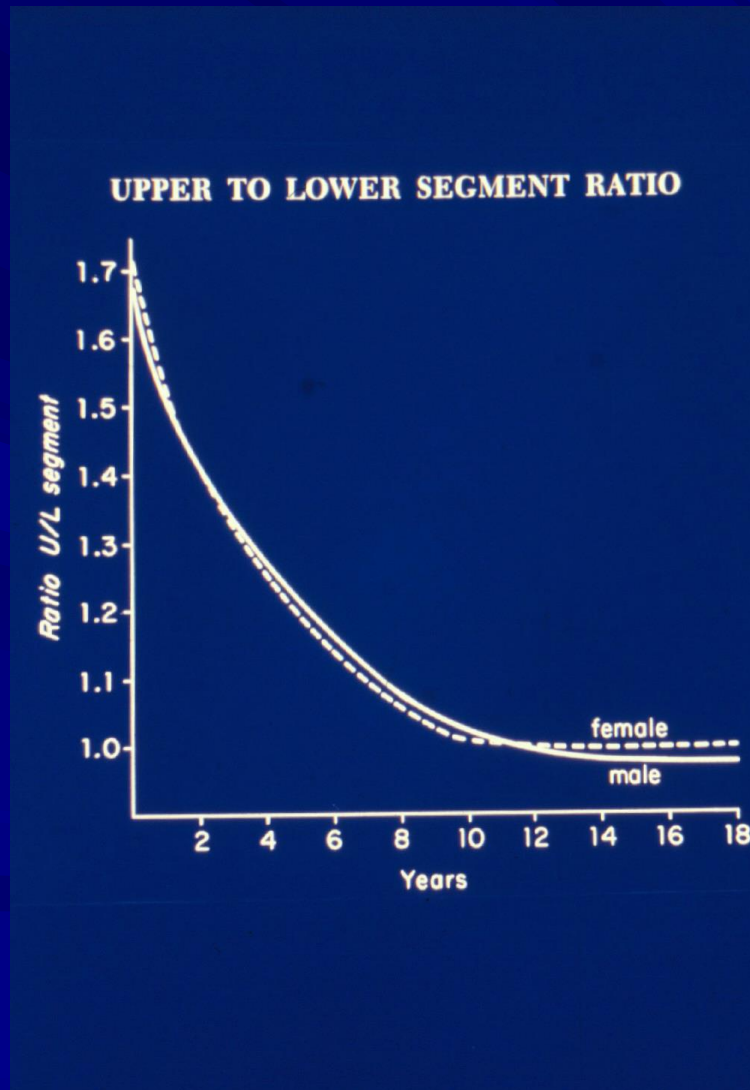


FIG. 3-11

Classificação Etiopatogênica das Deficiências do Crescimento

- 1. Primárias ou Variantes: Baixa Estatura Familiar; Baixa Velocidade de Maturação Familiar.
- 2. Secundárias:
 - A) Cromossômicas; B) Endócrinas; C) Osteocondroplásicas; D) Metabólicas: Raquitismos, Mucopolissacaridoses; Mucopolipidoses; E) Viscerais ou de D. Crônicas.
- 3. Desconhecidas

Proporção entre segmentos corporais na infância e adultos



Classificação das Defic. do Crescimento quanto as proporções corporais (e idade de detecção)

2.1- Desproporcionadas: Pré-Natais:
ex. Displasias Ósseas ; Pos-Natais:
Doenças Ósseas Metabólicas

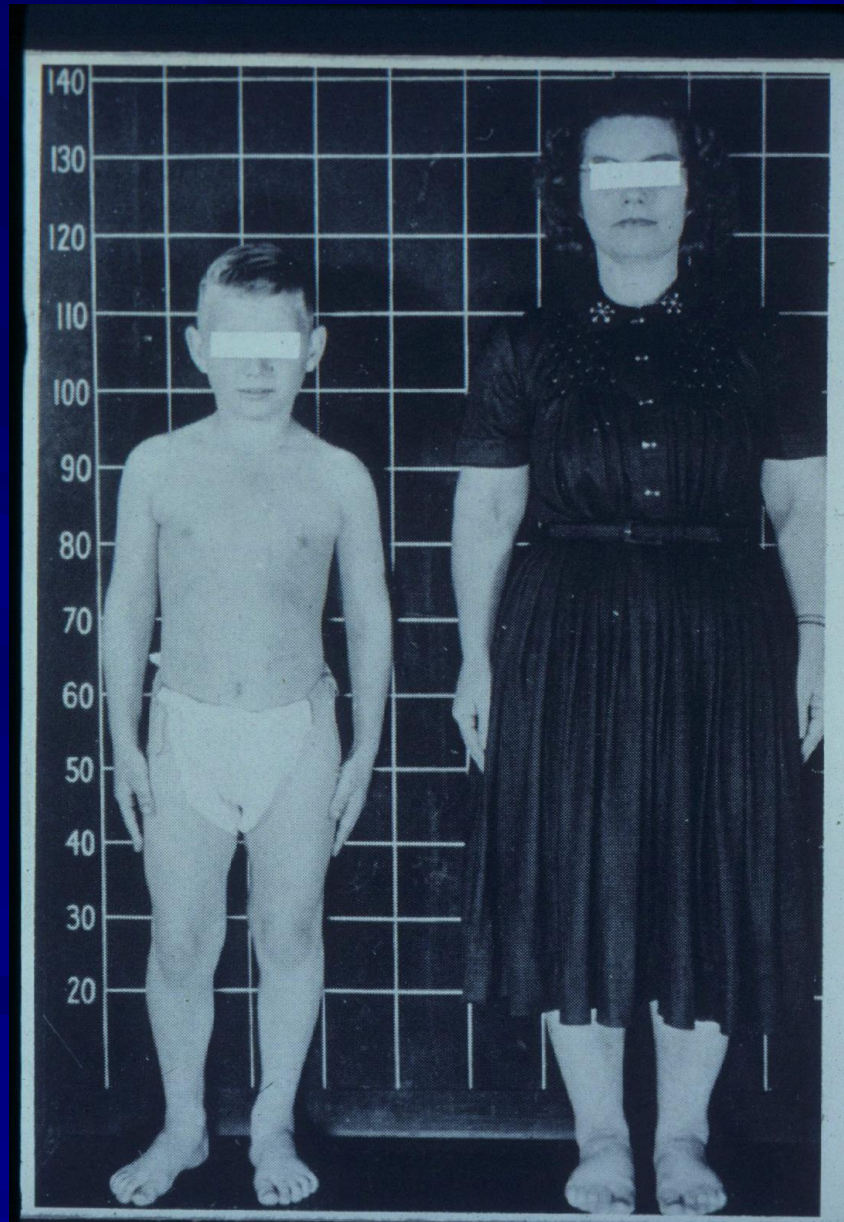
2.2- Proporcionadas:
Pré-Natais: R. Cresc. Intra-Útero;
Const.Fetal; Disf. Placentária;
Infecções; Teratógenos; Sínd.
Dismórficas e Cromossômicas.

Pós-Natais: Malnutrição, D.
Crônicas, Nanismo Psicológico,
Doenças Endócrinas

DÉFICITS PRIMÁRIOS OU VARIANTES DA NORMALIDADE

1. BAIXA ESTATURA FAMILIAL: estatura adequada a estatura dos pais; início pós natal; idade óssea normal; puberdade na idade normal; baixa estatura final; história familiar positiva para baixa estatura.
2. MATURAÇÃO LENTA FAMILIAL: Há atraso de IO ($IA = IO$); início pós natal (pré escolar); atraso de puberdade; história familiar positiva para atraso de puberdade e IO; altura final normal, mas atingem tardiamente

Baixa Estatura Familiar



CLASSIFICAÇÃO CLÍNICA DOS DÉFICITS DE CRESCIMENTO SEGUNDO O TEMPO DE DETECÇÃO E PROPORÇÕES CORPORAIS

DETECTÁVEIS NO 1º ANO (OU DE INÍCIO PRÉ NATAL)

PROPORCIONAIS = ex. S. Hurler, Osteopetrose, Picnodisostose, etc

DESPROPORCIONAIS DE MEMBROS CURTOS : Acondroplasia, Diastrófico, algumas osteogêneses, etc.

DETECTÁVEIS NA INFÂNCIA OU ADOLESCÊNCIA (OU DE INÍCIO PÓS NATAL)

PROPORCIONADO: ex - Hipofisário

DESP. DE MEMBROS CURTOS - EX. Raquitismo familiar hipofosfatêmico

DESP. DE TRONCO CURTOS - Ex. Displasia espôndilo - epifisária tarda

Baixa Estatura de Início Pré-Natal Proporcionada

- 1. A Constrição Mecânica Tardia devido a baixa estatura materna é a causa mais comum. Fazem catch-up e entram na curva nos primeiros meses (Graham Jr,2005).
- 2. Outras causas estabelecidas nas fases finais da gestação como Pré-Eclâmpsia ou Insuf.Placentária,apresentam catch-up rápido.
- 3. Causas mais precoces na gestação como DHEG,Diabetes com alt.vasculares e Tabagismo podem não apresentar catch-up nos 6 primeiros meses.Todas alteram o fluxo sanguíneo placentário.
- 4. Síndromes de MF Fetais não fazem catch-up e são associadas com alto grau de mortalidade. São heterogêneas como mutações gênicas, cromossômicas, teratogênicas ou infecções congênitas.

Prognóstico para os PIGs de causas não genéticas

- Seguimento de 1000 casos (Strauss, 2000):
 - Foi observado déficits acadêmicos e alta taxa de recomendação de educação especial na idade de 16 anos.
- Principalmente se possuem crescimento pequeno do crânio na idade de 5 anos. Também é comum déficit estatural de 5 cm na vida adulta.

Principais Síndromes Teratogênicas com Déficit Pré-Natal Proporcionado

- 1. Síndrome Alcoólica Fetal
- 2. Síndrome da Hidantoína
- 3. Síndrome da Trimetadiona
- 4. Síndrome da Warfarin
- 5. Síndrome da Rubéola
- 6. Síndrome da Varicela.
- 7. Síndrome da Fenilcetonúria Materna ou da Toxidez da Fenilalanina
- 8. Outras Infecções Congênicas: Sífilis, Toxoplasmose, Vírus de Inclusão Citomegálica.

Principais Síndromes Cromossômicas associadas com Déficit de Cresc. Pré-Natal Proporcionado

- Trissomia 18
- Trissomia 13
- Triploidia
- 4p –
- 5p –
- 13q-
- 18p- e 18q-
- S. de Turner

Principais Síndromes Gênicas Associadas a Déficits de Cresc. Pré-Natal Proporcionado

- 1. S. Silver-Russell
- 2. S. Brachmann-de Lange
- 3. S. de Rubinstein-Taybi
- 4. S. de Dubowitz
- 5. S. de Bloom
- 6. S. de Smith-Lemli-Opitz
- 7. S. de Noonan
- 8. S. de Robinow
- 9. S. de Aarskog
- 10. Anemia de Fanconi

Principais Condições de Déficit de Cresc. Pré-Natal Desproporcionado

- 1. Acondroplasia e Tanatofórico I e II
- 2. Acondrogênese I e II
- 3. S. de Jarcho-Levin
- 4. Nanismos de Tórax Estreito: Jeune, Saldino-Noonan, Ellis-van Creveld, etc
- 5. Acondrogênese I e II e Hipocondrogênese
- 6. Displasia Espôndilo-Epifisária Congênita
- 7. Condrodisplasia Punctata

Principais Déficits de Cresc. Pós-Natal Proporcionado

- 1. Nanismo Psico-Social: Distúrbios Emocionais (Powell, 1967) – níveis de IGF baixos; baixa resposta ao GH. Atraso importante de I.O. É Hipopituitarismo funcional.
- 2. Malnutrição Crônica: Associada com redução da síntese de IGF. Por falta de ingestão ou por malabsorção.
- 3. Doenças Crônicas: Associada a baixos níveis de IGF e na maioria balanço nitrogenado negativo.

Déficits Pós-Natais Proporcionados

- 4. Administração de Drogas: ex. Ritalina e Dextroamfetamina usadas no TDH (alt. regulação da sec. de GH). Glicocorticóides em Asma, S. Nefrótica, Artrite Reumatóide Juvenil, Leucemia. Administração de Esteróides.
- 5. Doenças Endócrinas: Hipotireoidismo(pode ser proporcionado ou desproporcionado dependendo do grau de displasia epifisária 2a). Doença de Cushing. Sínd. Adrenogenital. Deficiência de GH – pode ser Genético ou Adquirido(trauma de parto,irradiação do crânio por neoplasia, craniofaringioma, hemosiderose por transfusões múltiplas). Outras causas ambientais de hipopituitarismo=trauma, lesão cirúrgica, infecções e sarcoidose.

Baixa Estatura Pós-Natal Desproporcionada

- algumas DISPLASIAS ÓSSEAS ou OSTEOCONDRODISPLASIAS , sendo um grupo heterogêneo de doenças genéticas que afetam os tecidos conectivos esqueléticos, cujo sinal clínico comum é o déficit de crescimento desproporcionado, que podem ser de MEMBROS (rizomélicas, mesomélicas ou acromélicas) ou de TRONCO.

Classificação das Macrosomias ou Hipercrecimento

■ 1. Variantes do Normal

- 1.1- Alta Estatura Familiar
- 1.2- Maturação Rápida Familiar

2. Hipercrecimento Patológico

2.1- de início Pré-Natal

- a) Primário – Síndromes de Macrosomia
- b) Secundário – Diabetes Mellitus;

2.2- de início Pós-Natal

- a) Primário – XYY, XXY, X-frágil, Aracnodactilia contractural, S. Marfan
- b) Secundário – Puberdade Precoce, Acromegalia e Gigantismo, Hipertireoidismo.

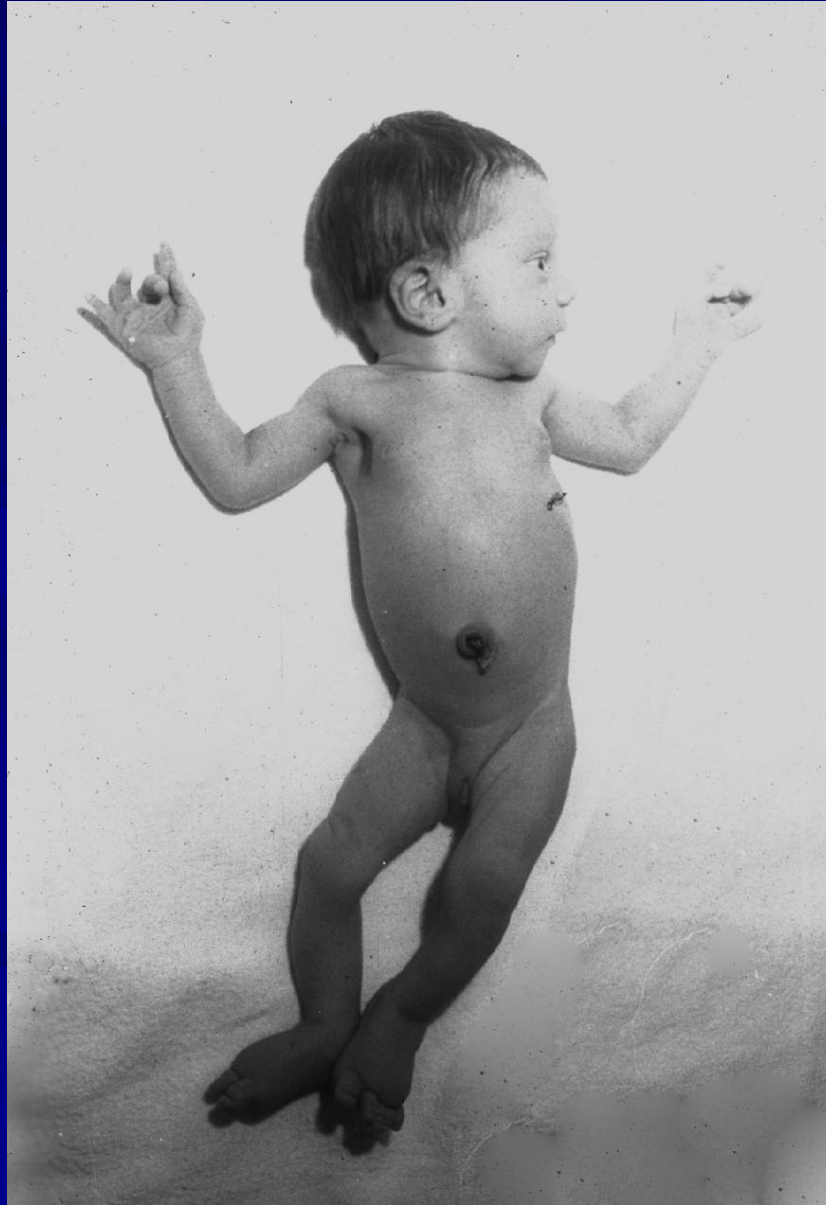
Considerações sobre as Macrosomias

- 1. É comum a associação com Def.Mental e/ou Predisposição a Tumores, principalmente neoplasmas embrionários.
- 2. Fatores predisponentes para sobrepeso fetal: predisposição genética, ganho excessivo de peso pela mãe na gravidez, obesidade, diabetes, posmaturidade e multiparidade.
- 3. É comum associação com aumento placentário.
- 4. A macrosomia primária é relacionada a hiperplasia tecidual, enquanto a secundária é devidas a fatores endócrinos

Nanismo Hipofisário



S. Turner - berçário



S. Turner - berçário



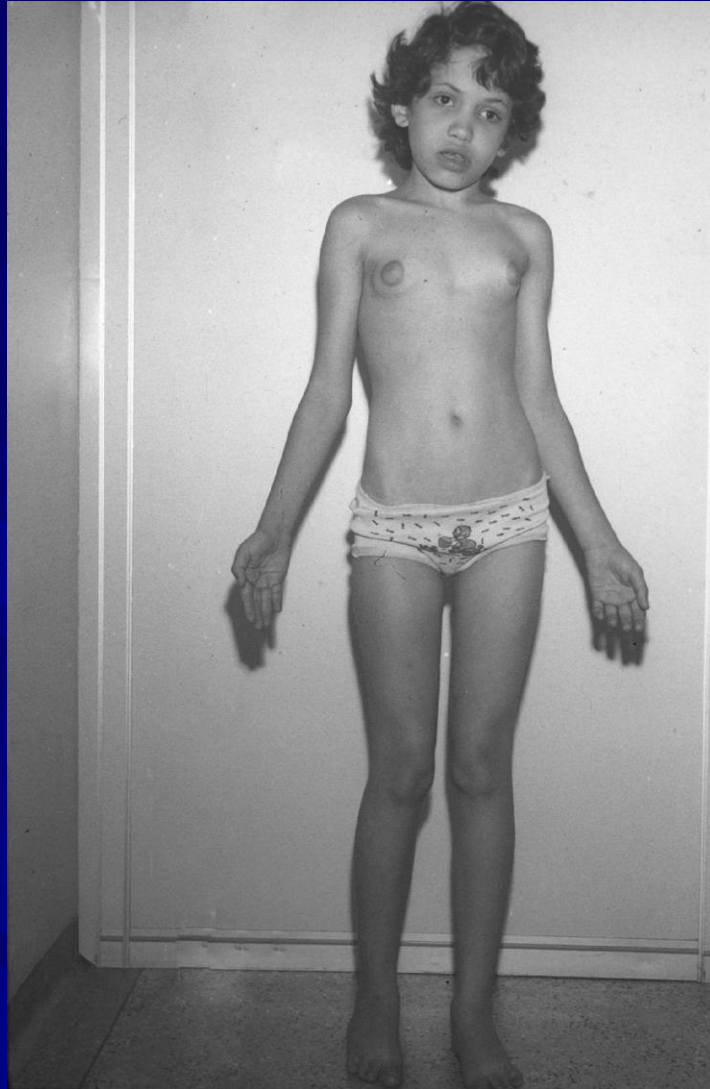
S. Turner



S. Turner



S. Turner



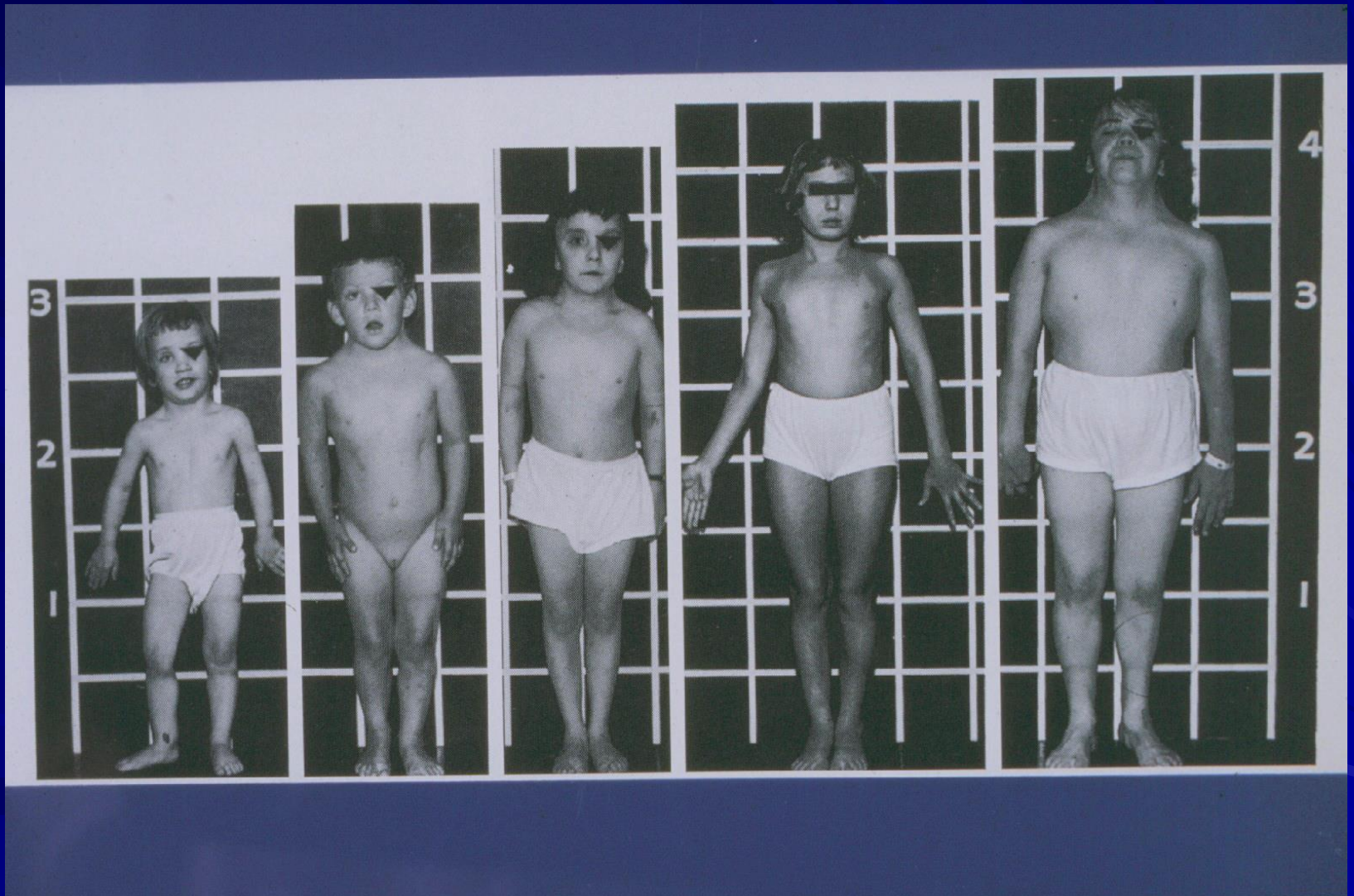
S. Turner



S. Turner



S. Turner



MURCS (MU=Muller; R=Renal;
CS= Cervical Somites)



MURCS



ASSOCIAÇÃO DE MURCS

UM= Aplasia dos ductos de Müller

R= Aplasia ou Ectopia Renal

C

S } Disostose dos Somitos Cervicotorácicos

Clínica: Seqüência de Klippel -Feil

Seqüência de Rokitansky

Agenesia ou ectopia renal (88%)

Baixa estatura

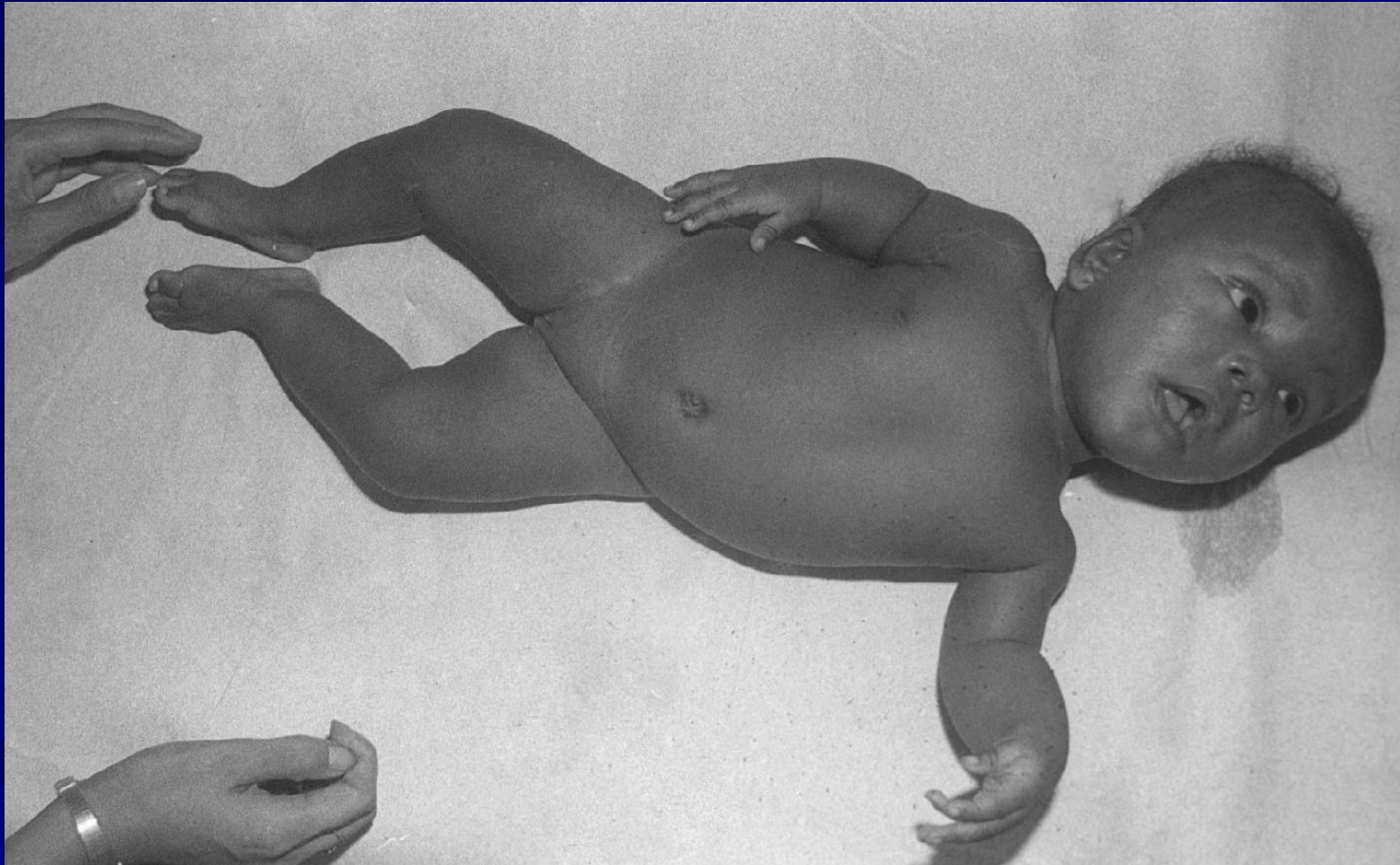
Malformação por redução de membros superiores

Anomalias de costelas

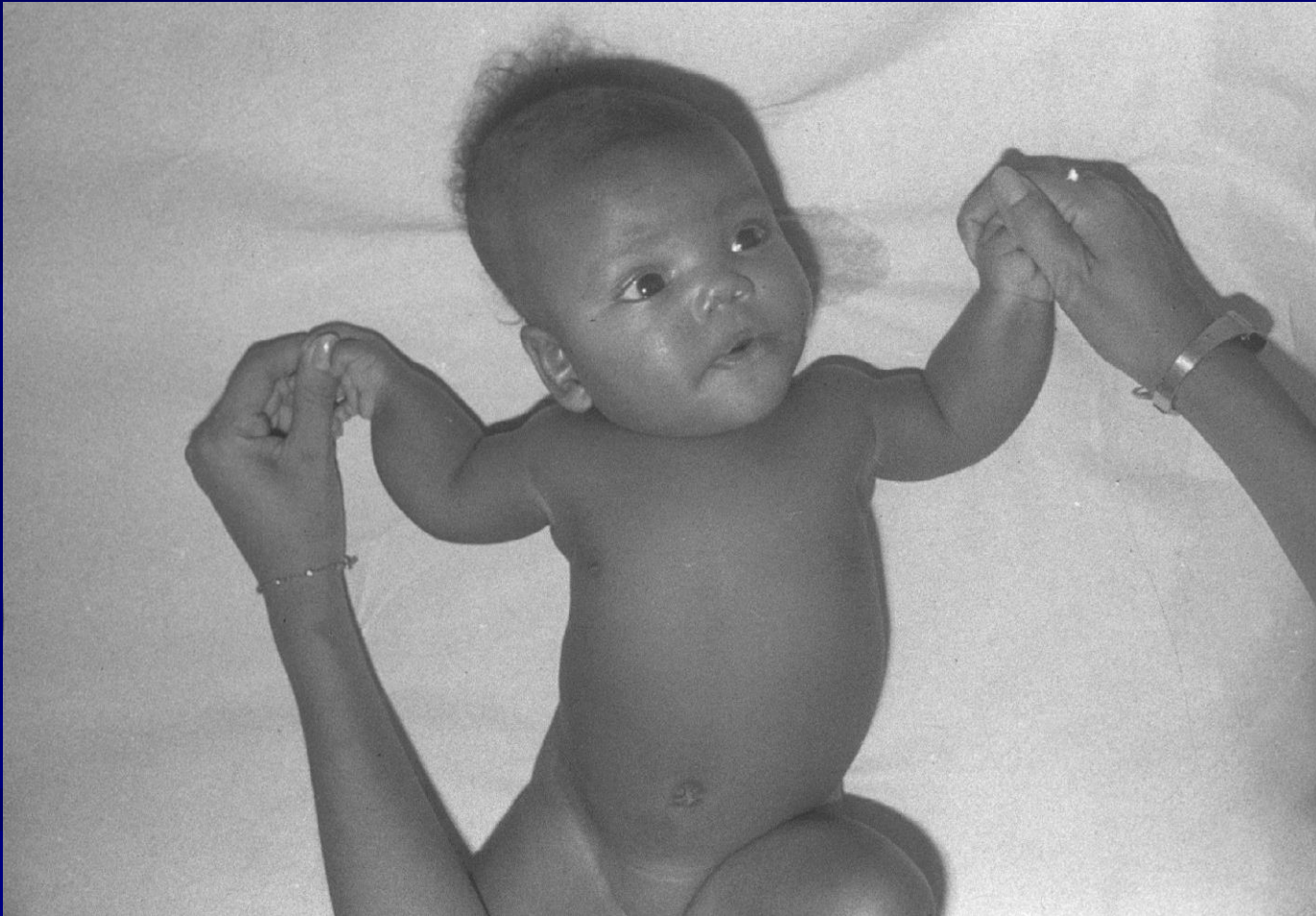
S. Noonan



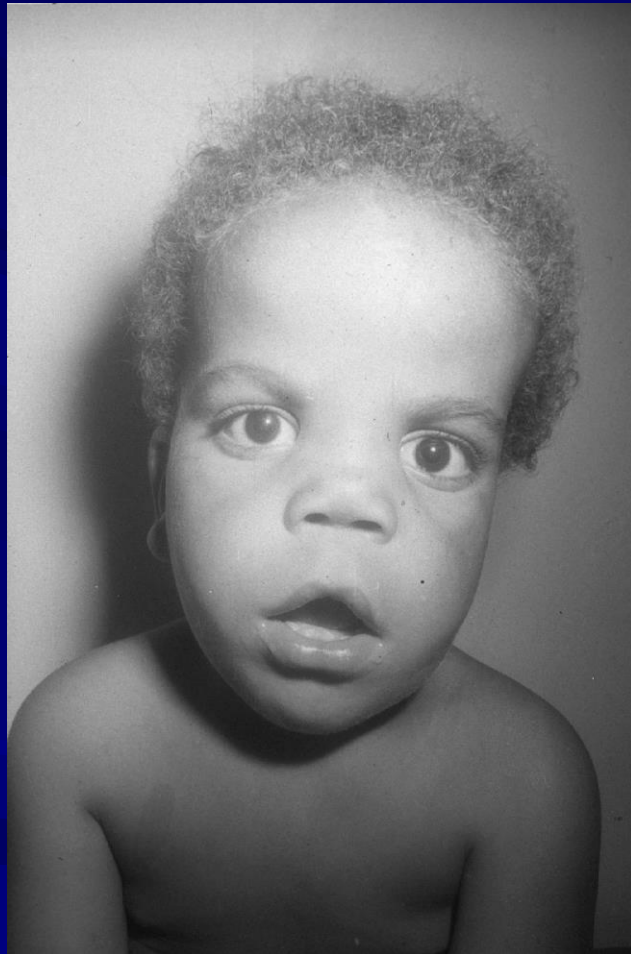
S. de Robinow



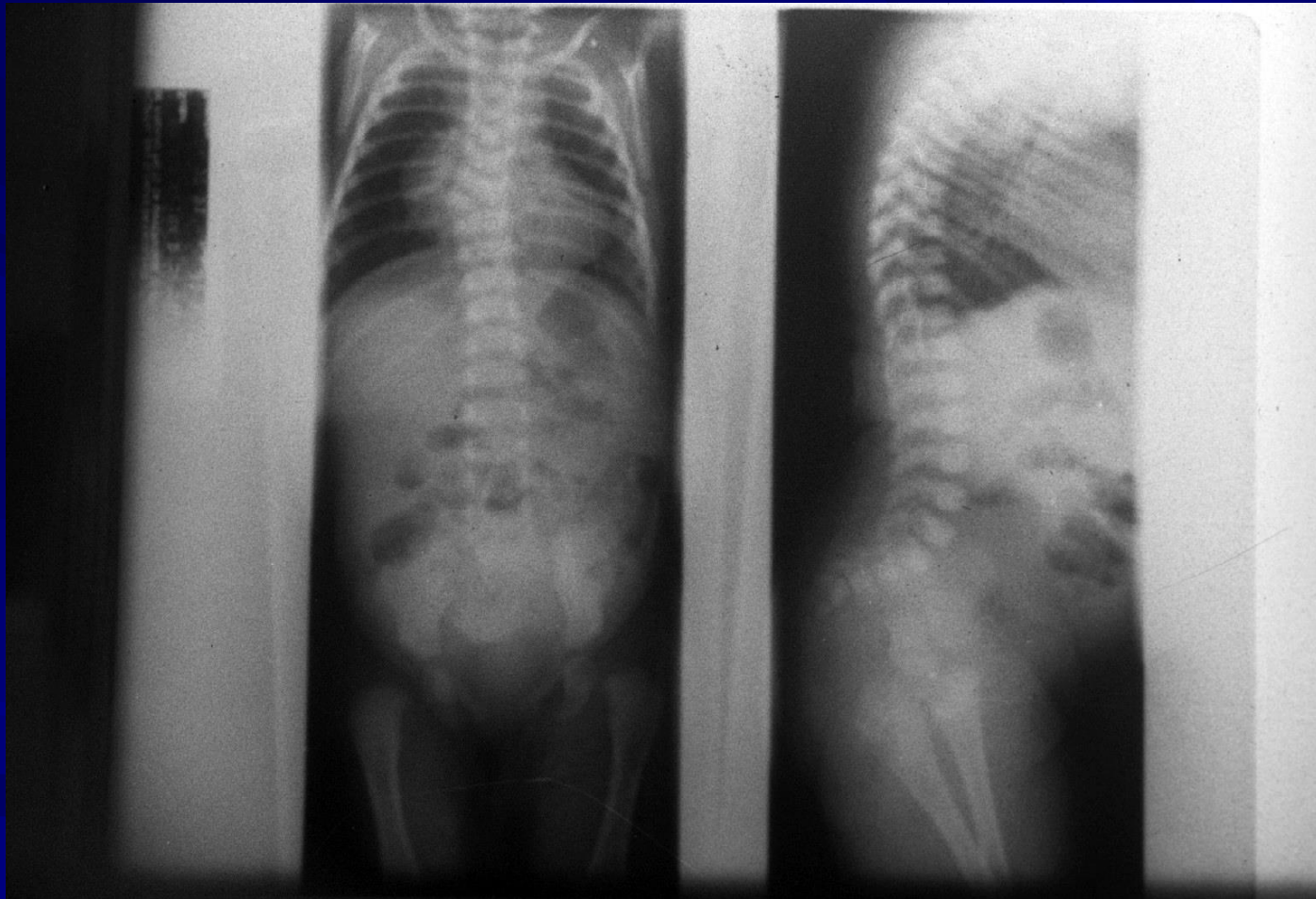
S. de Robinow



S. de Robinow



S. de Robinow



Acondroplasia



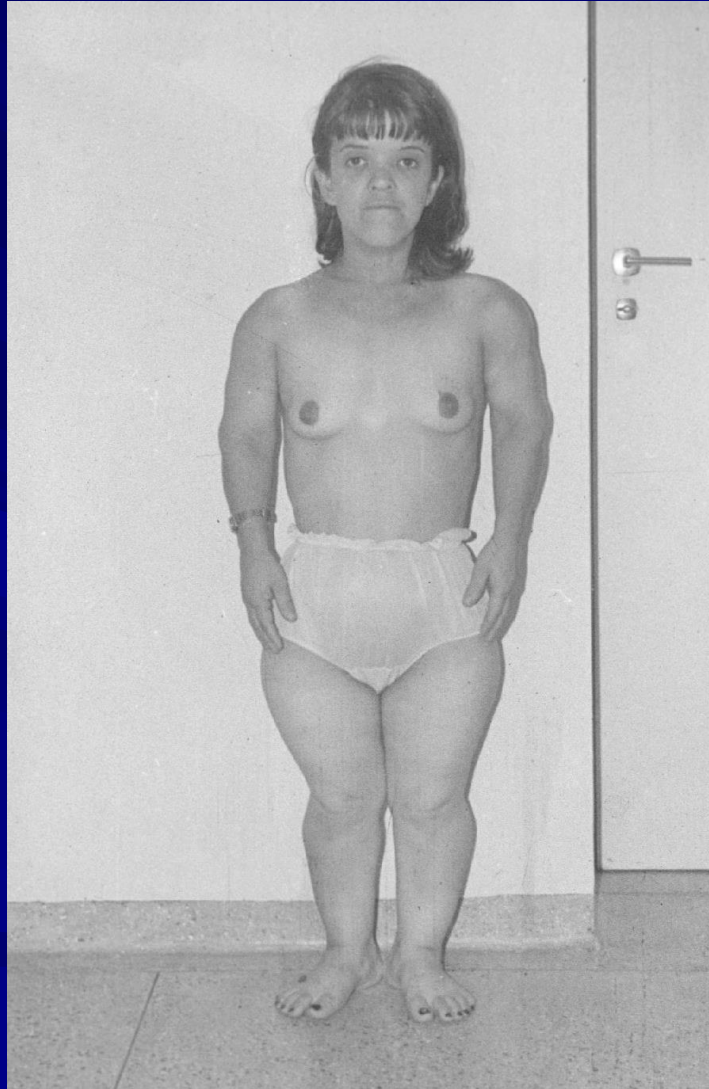
Acondroplasia



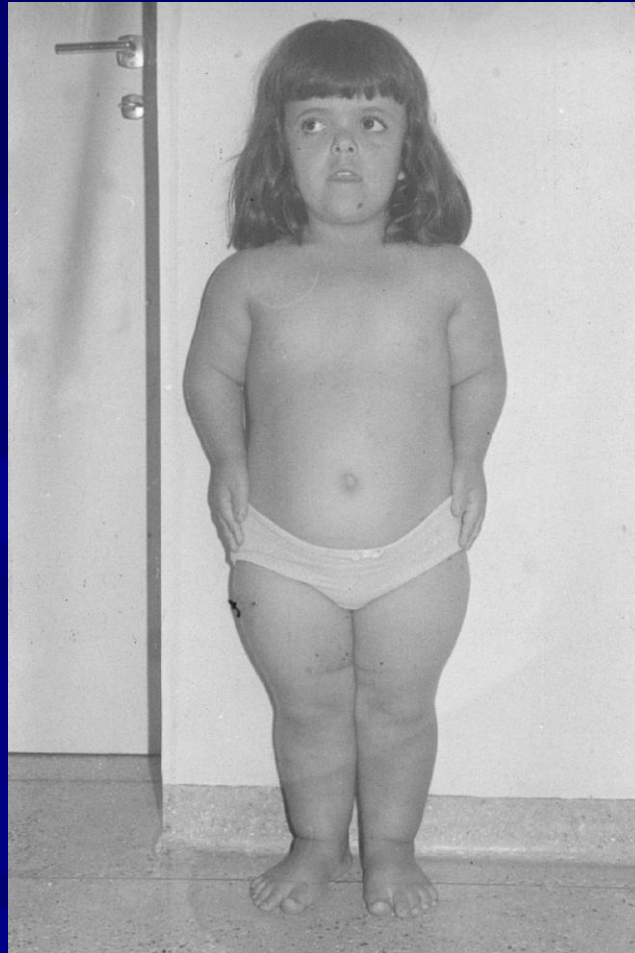
Acondroplasia



Acondroplasia - mãe



Acondroplasia - filha



Nanismo Tanatofórico



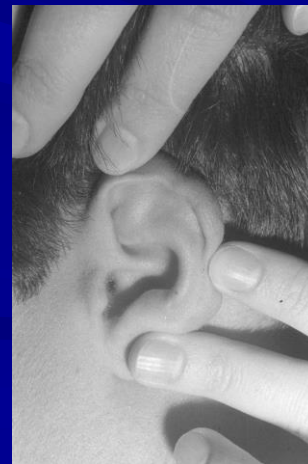
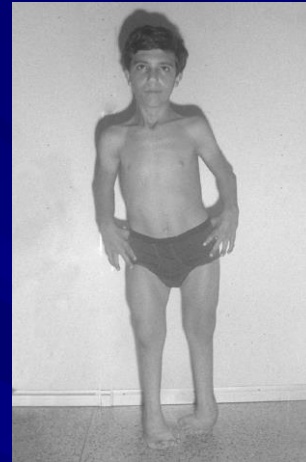
Tanatófórico



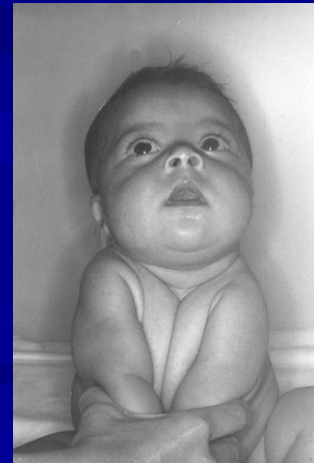
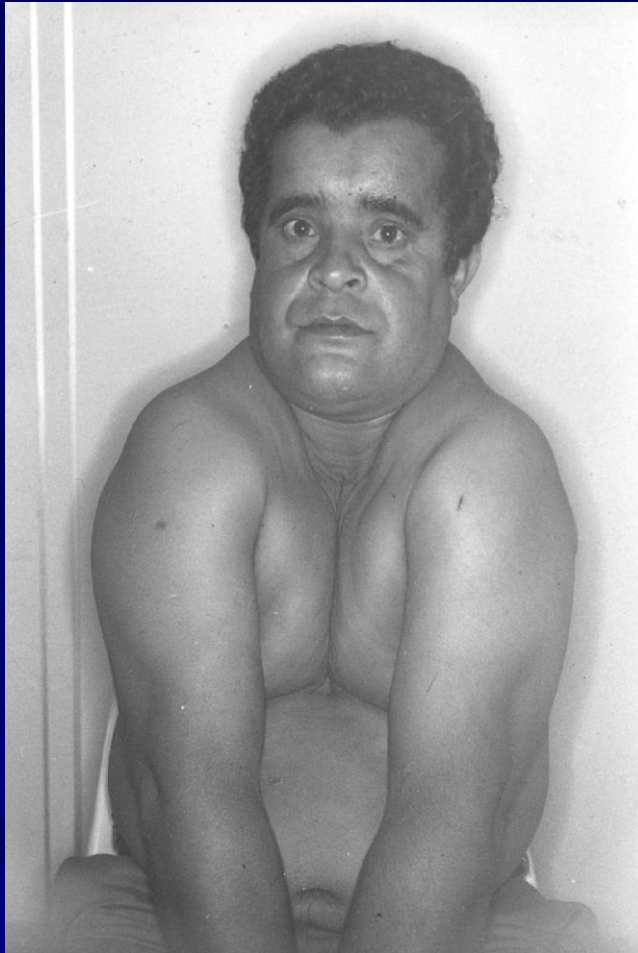
Nanismo Diastrófico



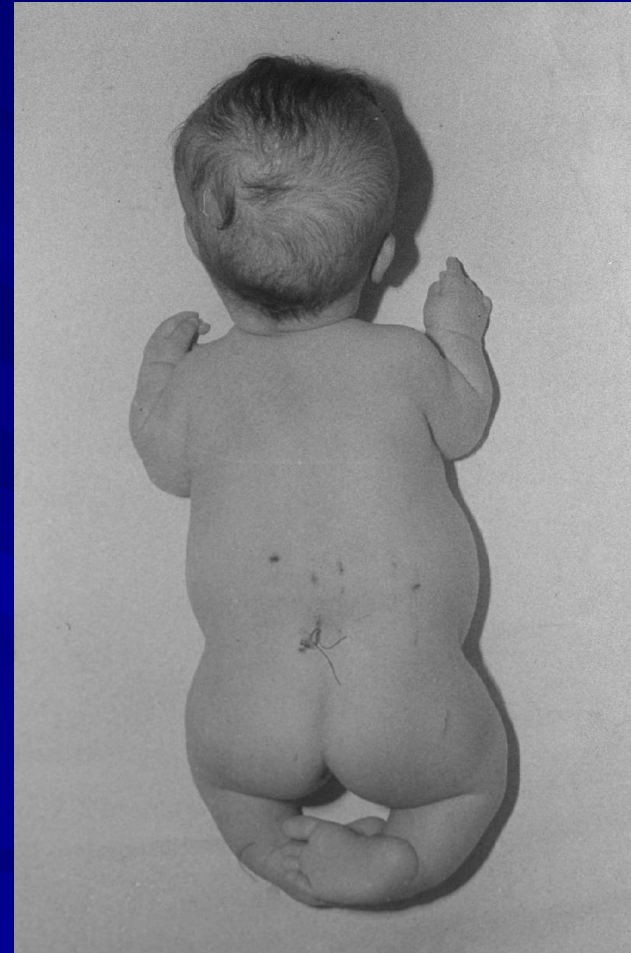
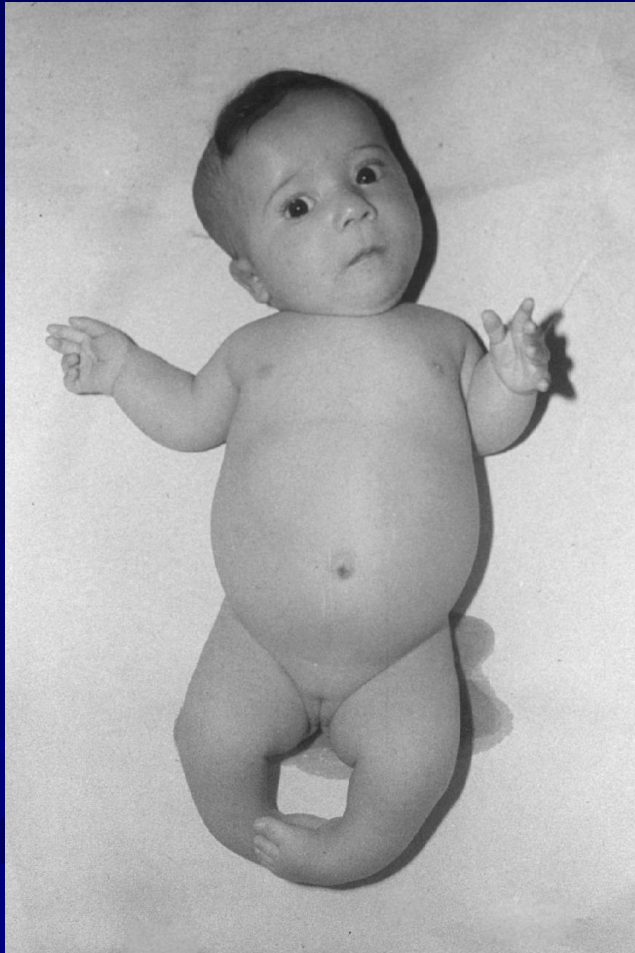
Nanismo diastrófico



Displasia Cleidocranial



Osteogênese Imperfeita



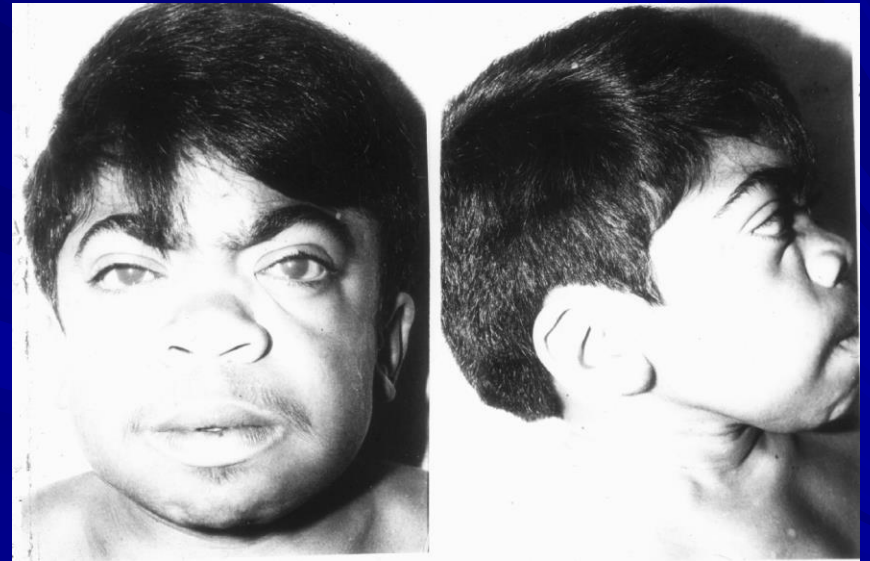
Osteogênese



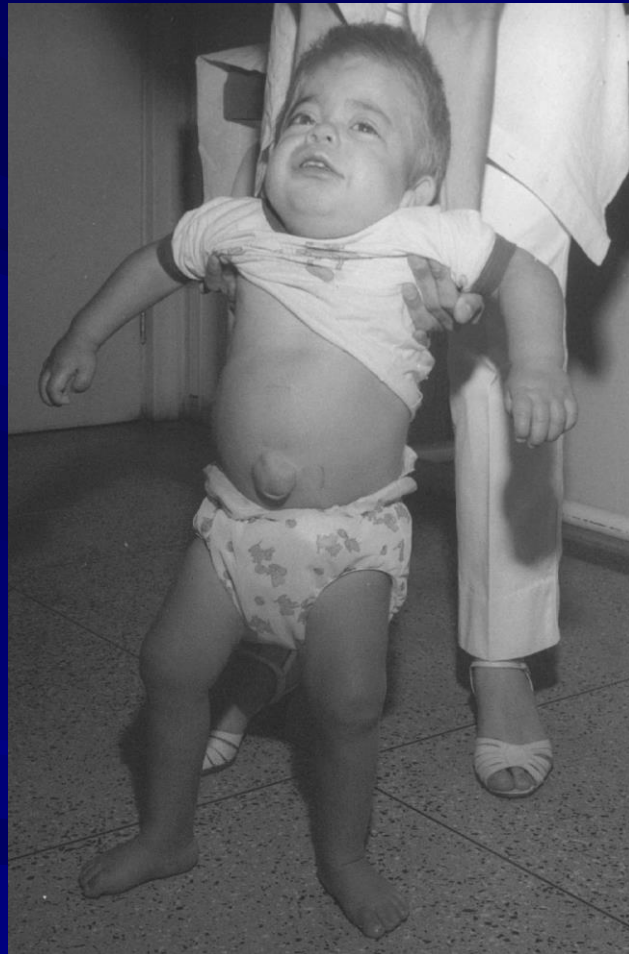
Raquitismo Resistente Vit. D



Mucopolissacaridose Tipo I



MPS I e II



MPS III



MPS VI



MPS

8 weeks 7 months 2 1/4 years 3 3/4 years

5 years 8 years

Dysostosis multiplex Joint contractures

4 1/2 years 10 years 13 years 21 years

A. Mucopolysaccharide storage disease type I (Hurler)

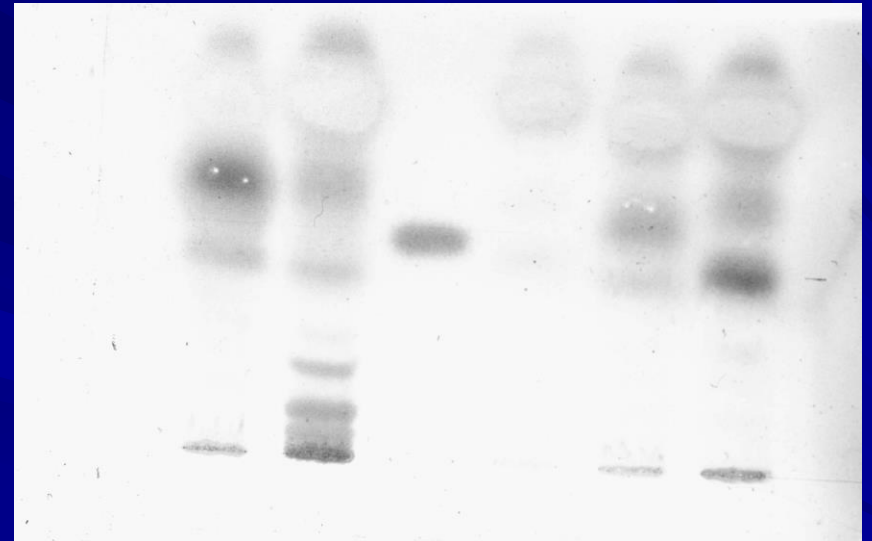
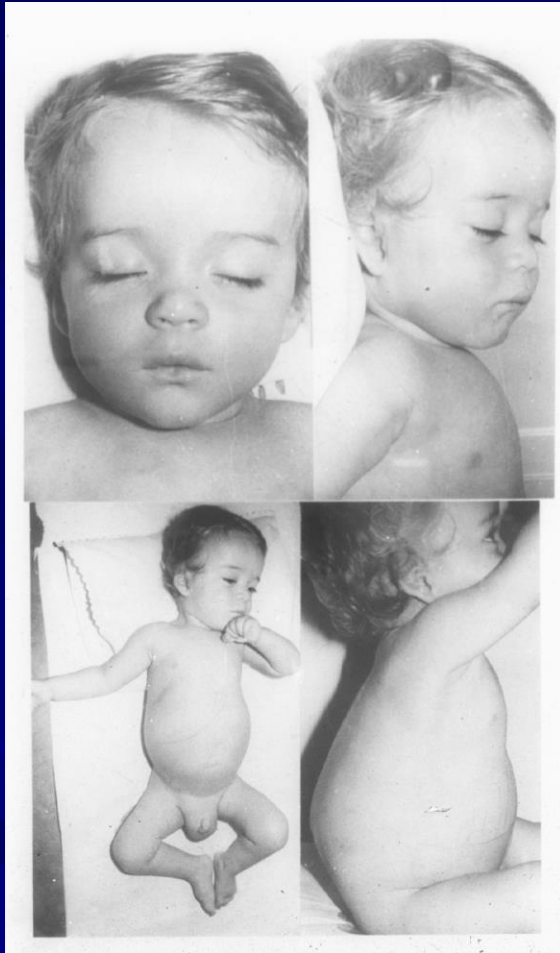
X-Chromosomal inheritance

□ = male ○ = female
■ = Hunter syndrome

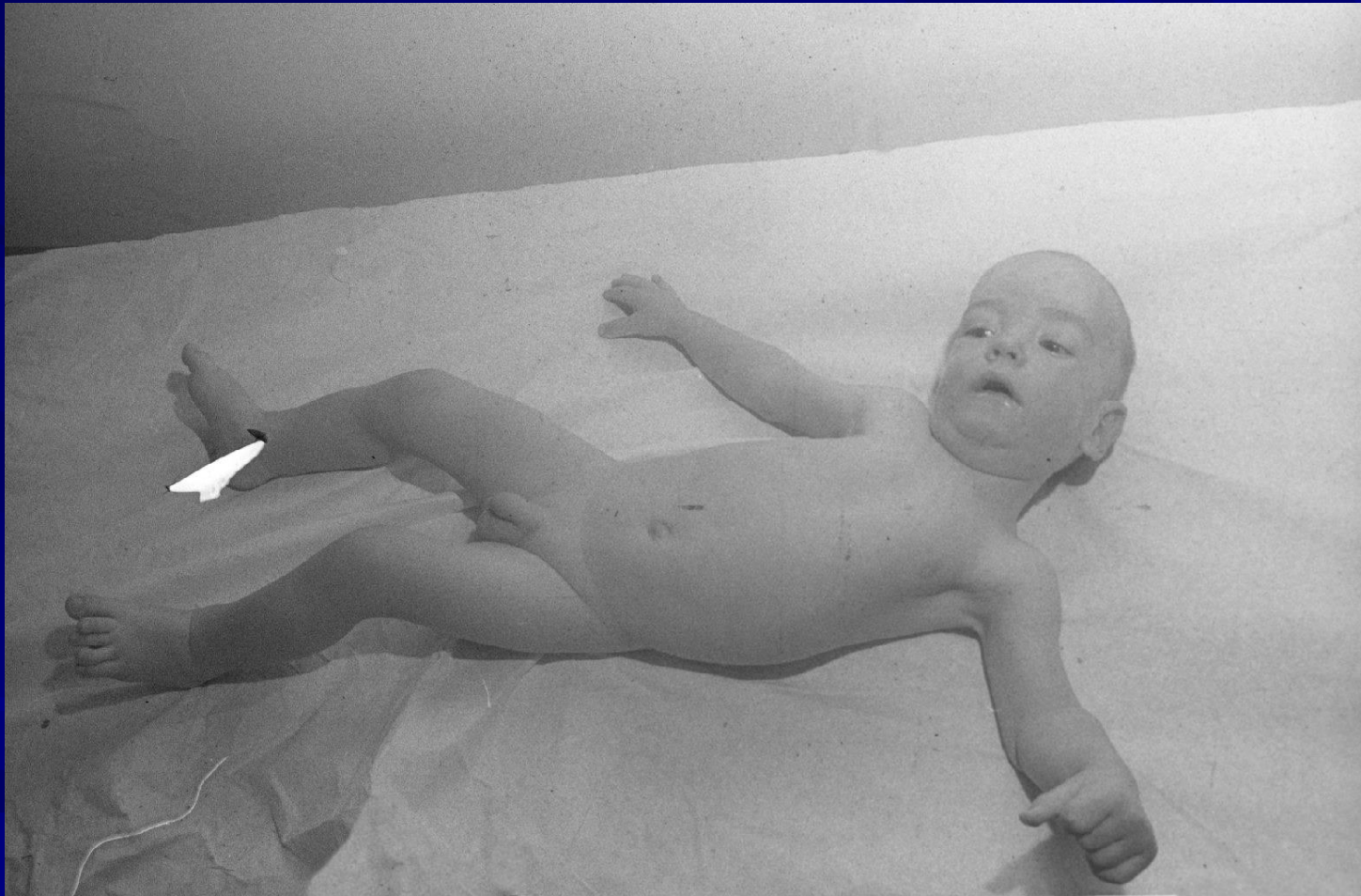
The figure illustrates the clinical progression of Mucopolysaccharide storage disease type I (Hurler) through a series of black and white photographs and a pedigree chart. The photographs show the patient at 8 weeks, 7 months, 2 1/4 years, 3 3/4 years, 5 years, and 8 years. The progression shows increasing facial coarsening, skeletal abnormalities (dysostosis multiplex), and joint contractures. The pedigree chart shows X-chromosomal inheritance, with affected males (shaded squares) and carrier females (half-shaded circles). The legend indicates that squares represent males, circles represent females, and shaded symbols represent Hunter syndrome.

B. Mucopolysaccharide storage disease type II (Hunter)

Mucopolipidose



S. SOTOS



S. SOTOS



s. sotos



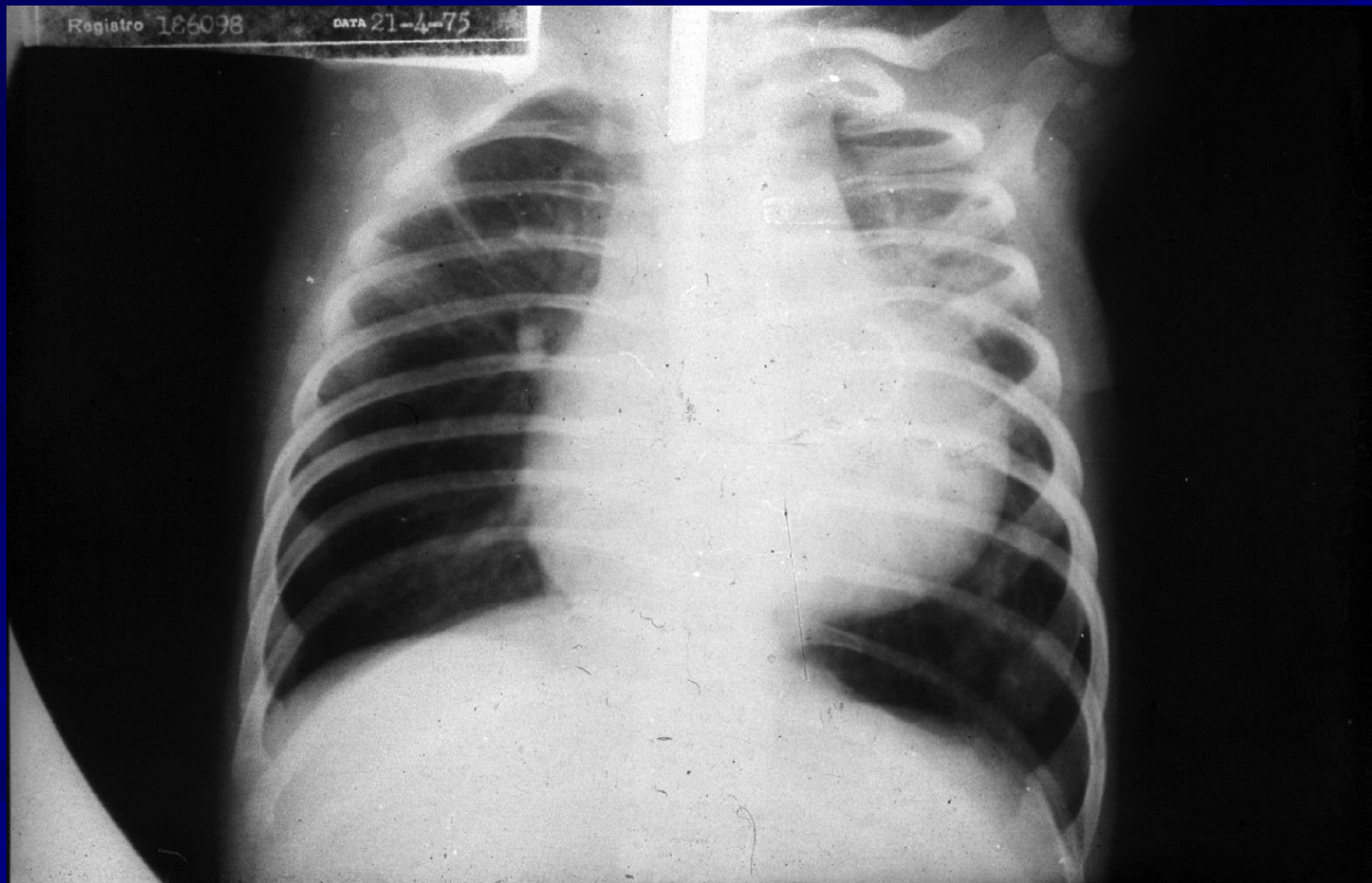
S. Marfan Neonatal



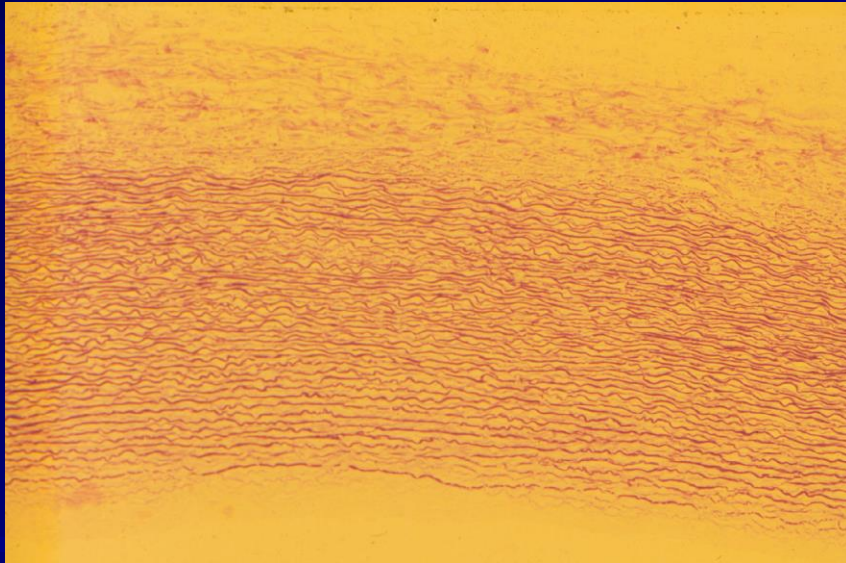
S.Marfan Neonatal



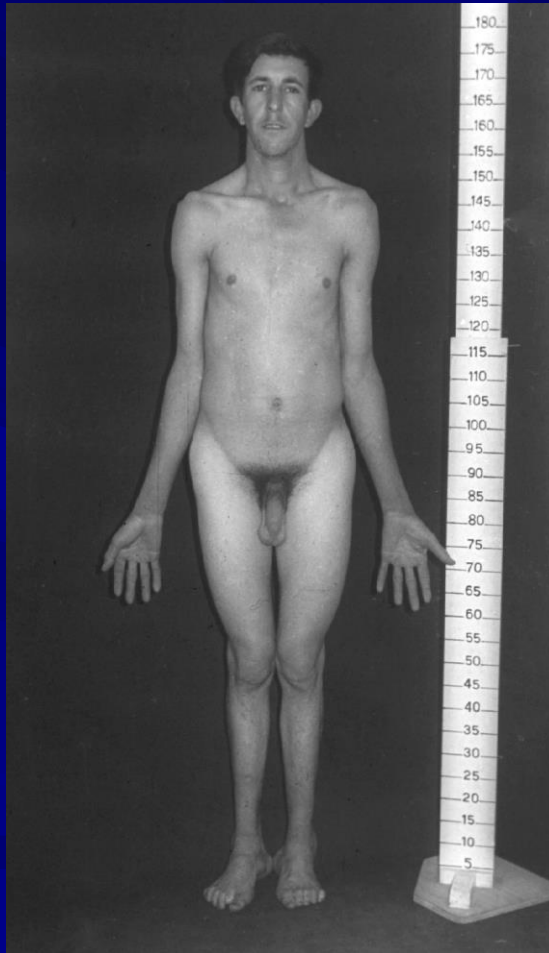
S.MARFAN



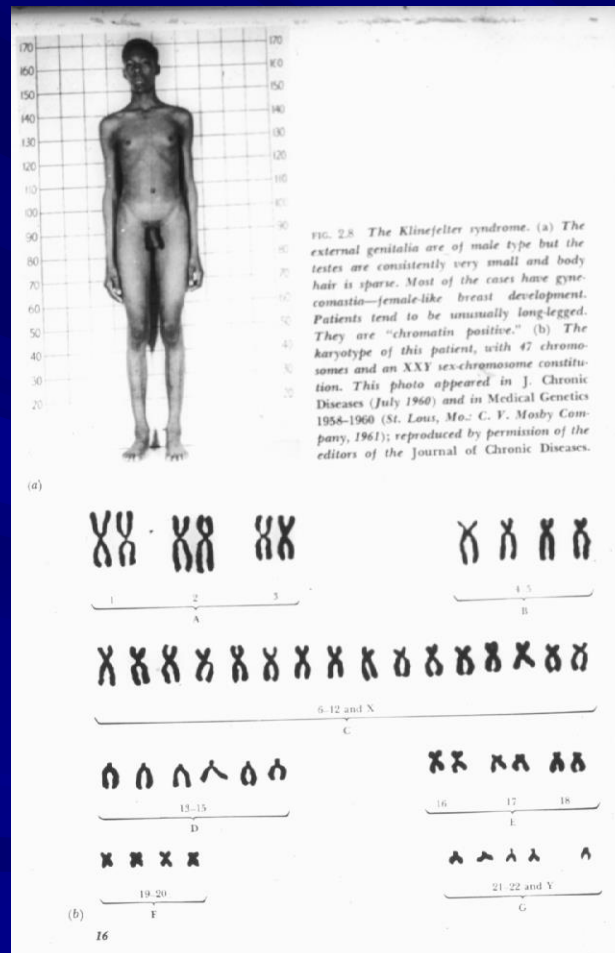
Aorta caso de S. Marfan Neonatal x controle normal



S. Marfan



S. Klinefelter



48, XXYY



Variantes de S. Klinefelter



Variantes de S. Klinefelter

