

Crescimento e Desenvolvimento Dismórfico



**Abordagem aos Distúrbios de
Crescimento**

Crescimento “Normal”

□ Estatura Normal

- Variação populacional e étnica
- Distribuição normal

□ Baixa Estatura

□ Relativo

- Etnia, Família, Nutrição

□ Patológica?

- Curvas de crescimento
- Avaliação familiar/parental
- História nutricional
- Doença crônica
- Atraso constitucional?
 - Idade óssea/Idade cronológica

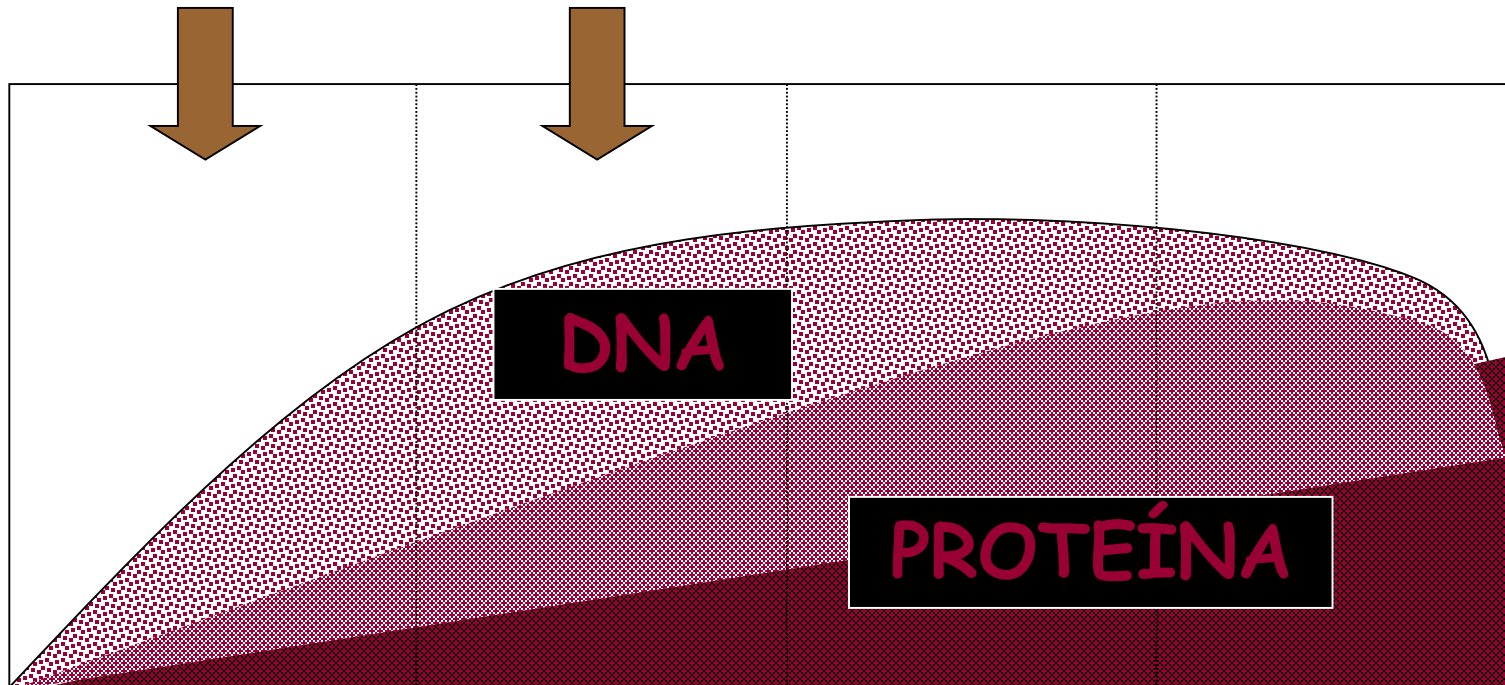
As bases do crescimento humano

4 ESTÁGIOS DE DESENVOLVIMENTO DOS ÓRGÃOS

- **Estágio 1:** período crítico, pois há aumento rápido do número de células (hiperplasia) e portanto maior susceptibilidade às anomalias
- **Estágio 2:** período sub-crítico, há aumento do número de células, mas começa haver aumento do tamanho das células (hipertrofia)
- **Estágio 3:** há somente hipertrofia celular
- **Estágio 4:** há diferenciação celular

As bases do crescimento humano

Período Crítico Período Sub-crítico



Estágio 1
Hiperplasia

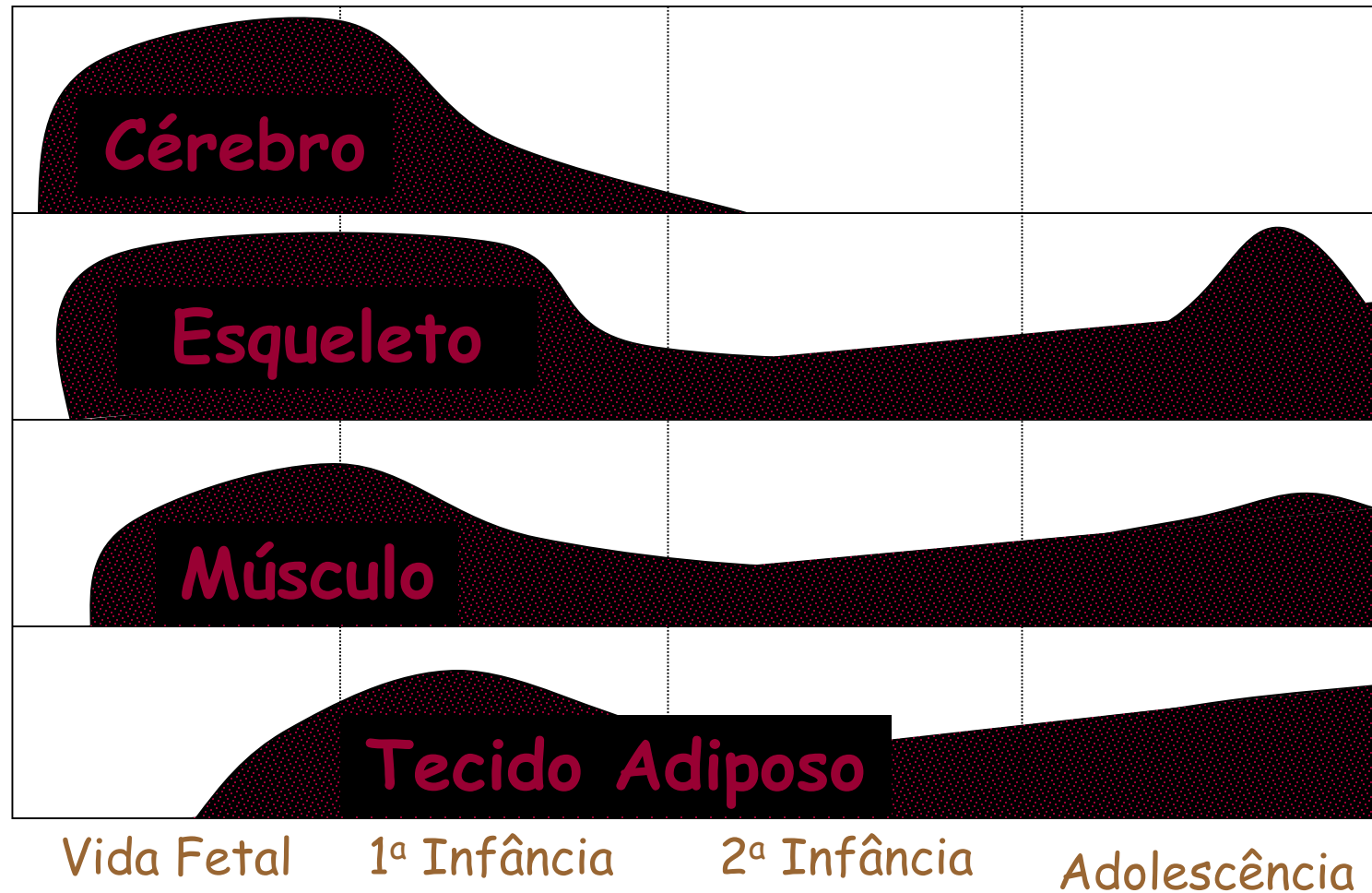
Estágio 2
Hiperplasia e
Hipertrofia

Estágio 3
Hipertrofia

Estágio 4
Maturação

As bases do crescimento humano

CADA TECIDO TEM UM PERÍODO CRÍTICO DIFERENTE



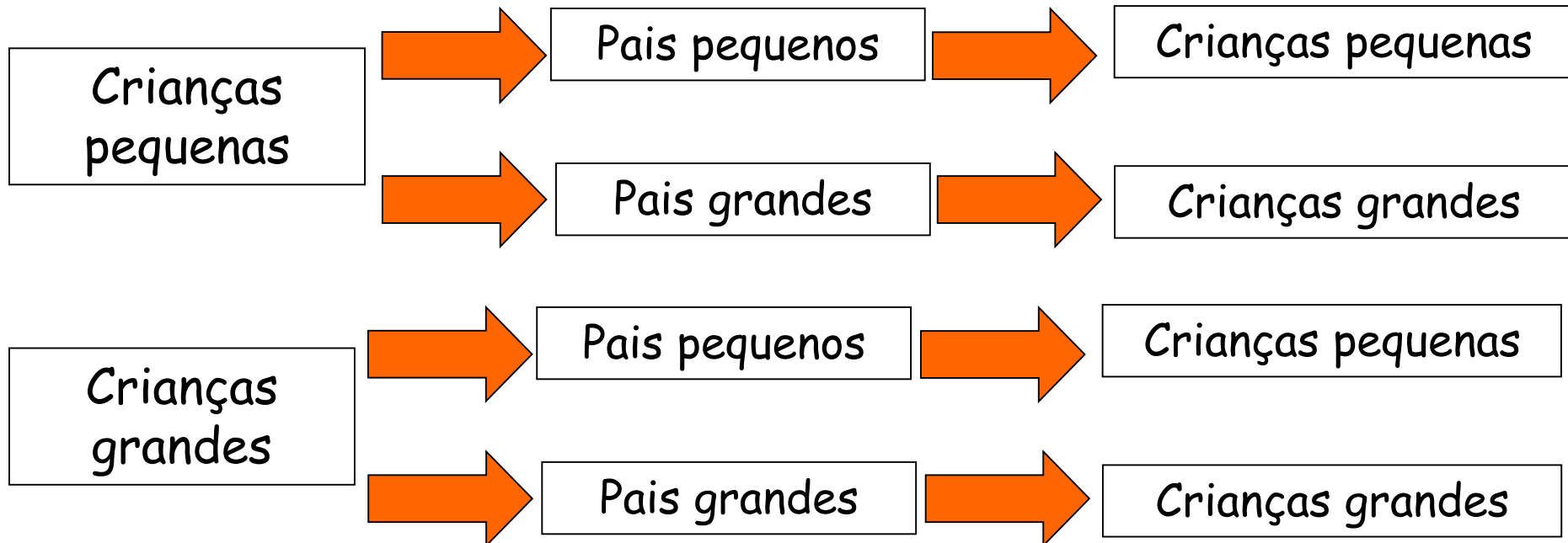
Períodos de Crescimento



- 1. Vida Intra-Uterina
- 2. Infância
- 3. Adolescência
- 4. Vida Adulta

2. Infância

- Período de mudança na taxa de crescimento
 - a criança tem um crescimento correlacionado ao tamanho médio dos pais
- Não há mudança apreciável na velocidade de crescimento entre homens e mulheres



3. Adolescência

- Período do crescimento induzido por hormônios:
 - há maturação óssea induzida pelas gonadotrofinas, e 2 a 3 anos após o início da adolescência há um pico na velocidade de crescimento

♀ Adolescência \cong 10 anos

♂ Adolescência \cong 12 anos

4. Vida Adulta

- **Período da deterioração:** as epífeses dos membros estão ossificadas ± 16 anos - mulheres e ± 18 anos - homens. Com cerca de 40 anos há aumento do tecido adiposo e decréscimo da estatura
- Crânio, face e metacarpo crescem até ± 60 anos!
- Orelhas crescem até ± 80 anos!

Mudanças na proporção corpórea

- Mudança da proporção do tamanho da cabeça em relação ao corpo:
 - o cérebro já tem $\frac{2}{3}$ do seu tamanho final ao nascimento
- Peso cerebral:
 - 20% do peso corpóreo total aos 2 meses de vida fetal
 - 12% ao nascimento
 - 6% aos 10 anos
 - 3% aos 16 anos
- Relação segmento superior/ segmento inferior
 - 1,7 ao nascimento
 - 1,0 aos 10 anos
 - 0,9 aos 14 anos

Fatores de Crescimento

- 18% genótipo fetal
- 20% genótipo materno
- 32% fatores ambientais maternos

Tamanho ao
nascimento

7% gravidez prévia

8% saúde durante gravidez

16% nutrição materna

1% idade materna

- 30% desconhecidos

Mudanças nos padrões de crescimento nos últimos 100 anos

- A população mundial está mais alta
- A população mundial está púbere cada vez mais cedo
- As causas desta aceleração são desconhecidas:
 1. Diminuição de fatores de inibição de crescimento?
 2. Controle de doenças crônicas?

Avaliação do crescimento



800 síndromes genéticas com baixa estatura

200 síndromes com baixa estatura pré-natal

50 síndromes com alta estatura

Baixa Estatura Patológica

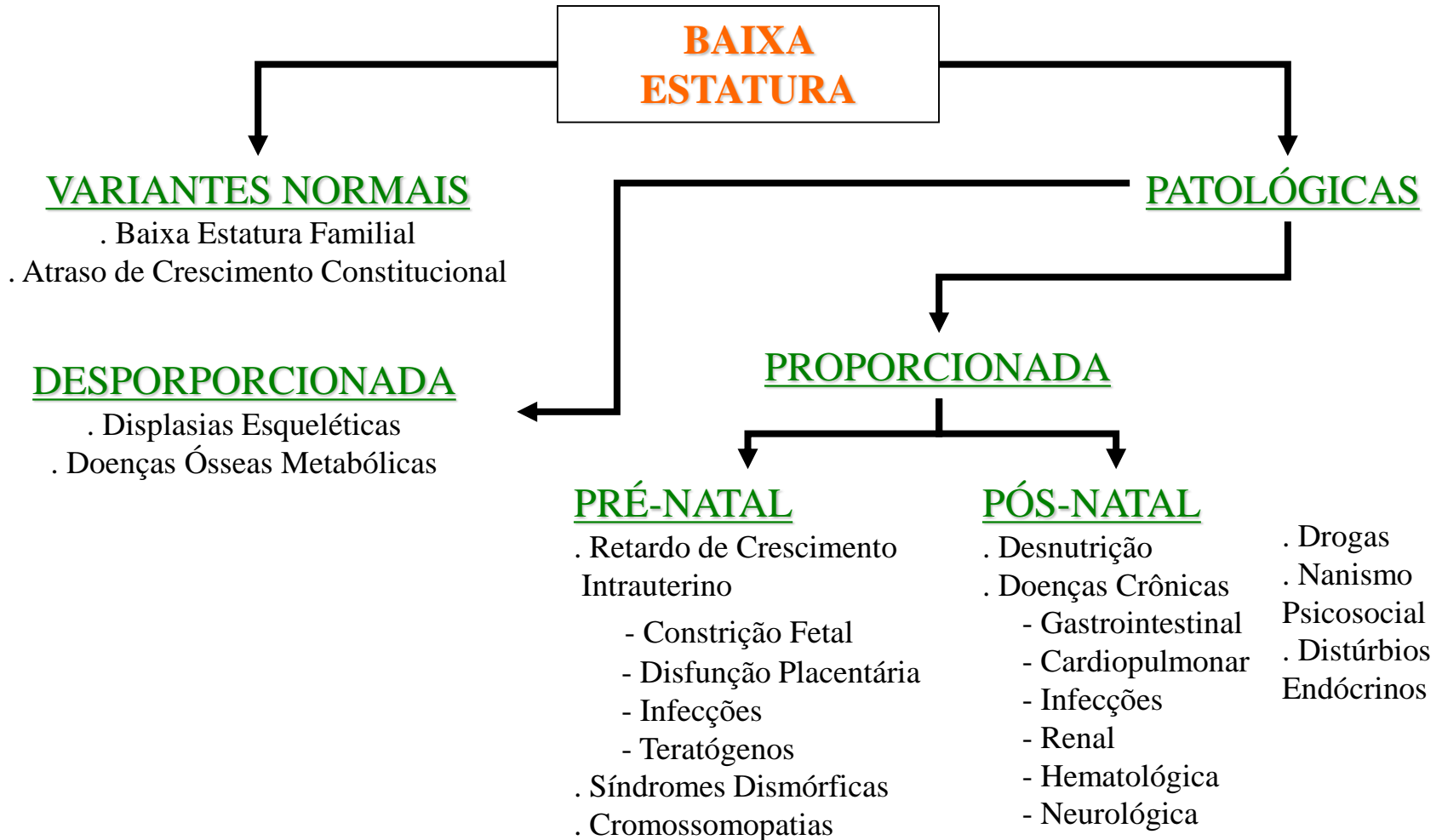
□ Qual o diagnóstico?

- centenas de patologias
- prognósticos diversos
- complicações diversas
- respostas à terapêutica diversas
- aconselhamento genético específico

□ Abordagem Diagnóstica

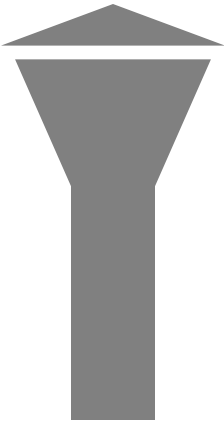
- História e Exame Físico
- Antropometria
 - Estatura, Envergadura, Distâncias Vertex-Púbis e Púbis- Planta.
- Exames Subdisiários
 - Radiografia
 - outros
- Classificação

Classificação de Baixa Estatura

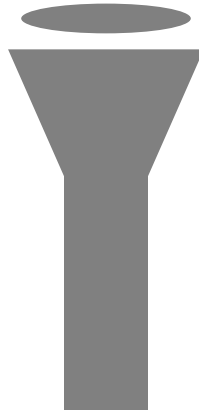


Classificação por estrutura óssea...

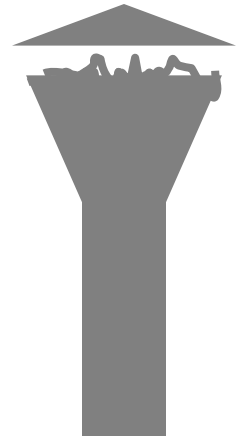
A



B



C



D



E



Baixa Estatura Proporcionalada de Início Pré Natal

□ Catch-up

- Capacidade de recuperação do canal de crescimento adequado

□ Causas/Diferencial

□ Com Catchup

□ Precoce (primeiros meses):

- Constrição fetal
- insuficiência placentária
- pré eclâmpsia

□ Tardio (após 6 meses)

- Hipertensão crônica materna
- Diabetes Mellitus materna
- Tabagismo pesado

Baixa Estatura Proporcionalada de Início Pré Natal

□ Sem Catch-up

□ Causas Genéticas

- Cromossômicas

- Trissomia 18, trissomia 13, 4p-, Turner etc

- Gênicas

- Robinow, Dubowitz, Seckel, Noonan

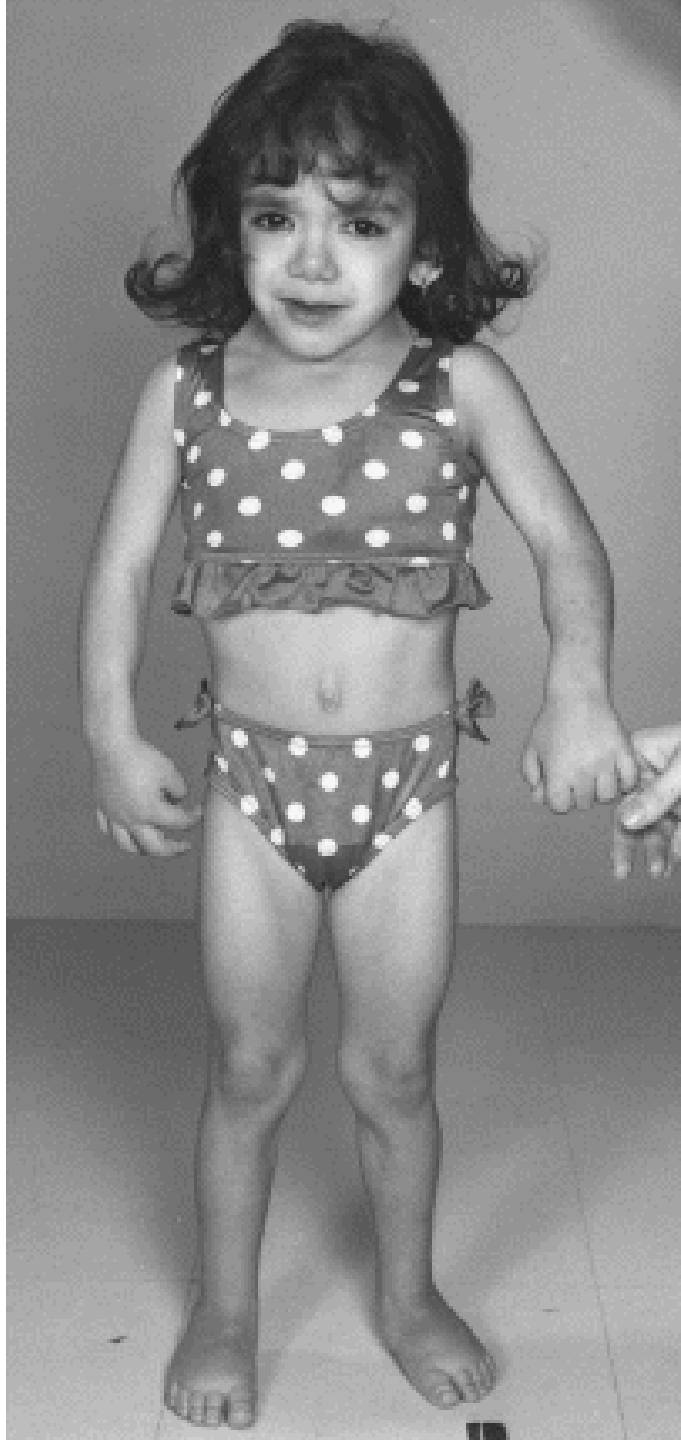
- Acondrogenese, hipocondrogenese, Kniest etc
(DESPROPORCIONADAS)

□ Teratógenos

- Efeitos fetais do álcool

- Efeitos fetais da hidantoína

□ Infecções



Baixa Estatura Proporcionalada de Início Pós Natal

- Geralmente...
 - insulto ambiental pós-natal
 - doença crônica
 - distúrbio endócrino envolvendo hormônios de crescimento
 - BOA RESPOSTA TERAPÊUTICA!
 - Idade óssea atrasada
- Diferencial é importante por causa do benefício do tratamento

Baixa Estatura Proporcionalada de Início Pós Natal

- Nanismo psicossocial
 - atraso de Idade Óssea importante
 - resposta baixa aos testes com hGH e IGF
 - Melhora com controle ambiental
- Desnutrição
 - Níveis baixos de IGF
 - Social e secundário a patologias como doença celíaca
- Doença Crônica
 - Hepática, renal, hematológicas etc
- Medicamentos
 - glicocorticóides, algumas drogas para hiperatividade
- Distúrbios Endócrinos
 - Hipotireoidismo; Cushing; Síndrome adrenogenital;
 - Insuficiência Hipofisária

Baixa Estatura Desproporcionada

- Em geral : DISPLASIAS ESQUELÉTICAS
- Várias discrepâncias podem ocorrer
 - Tronco Curto
 - Membros Curtos
 - Rizomelia
 - Segmentos proximais do membro
 - humero, fêmur. Ex: Acondroplasia
 - Mesomelia
 - Segmentos médios do membro
 - rádio, ulna, tíbia, fíbula. Ex.: Ellis Van Creveld
 - Acromelia
 - Segmentos distais do membro
 - metacarpos, metatarsos e falanges. Ex.: Disostosis periférica



Acondroplasia



Displasia Espôndilo Metafisária



Displasia Tanatofórica

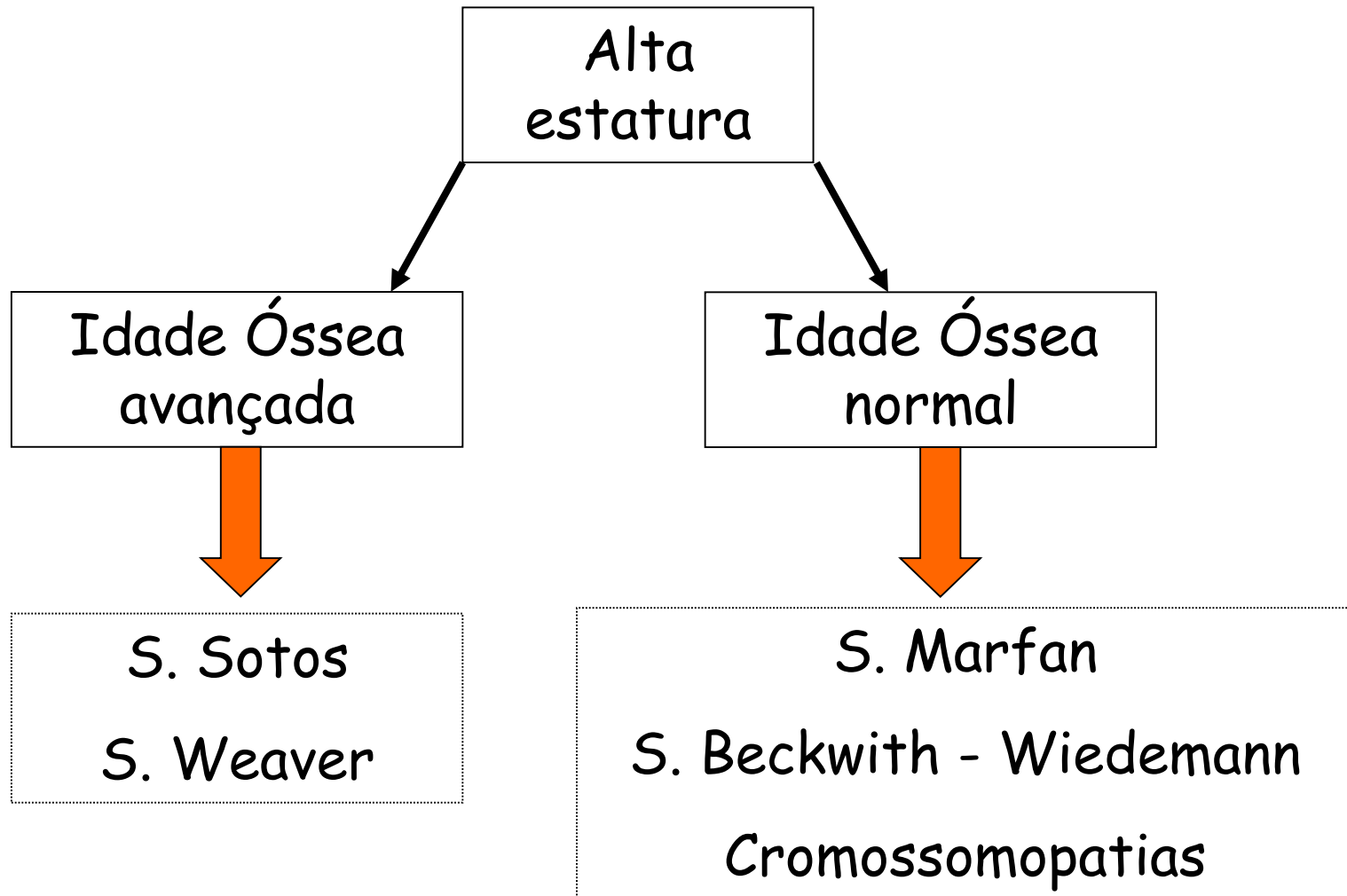


Displasia Punctata

Hipercrescimento

- RNs acima de 4kg, excluindo-se mãe diabéticas = 5% dos RNs
- Síndromes de Hipercrescimento
 - Peso ao nascimento pode ser normal, pequeno e grande
 - Outras anomalias e deficiência mental são comuns
 - Aumento de freqüência de neoplasias em alguns casos
- Hipercrescimento pode resultar de:
 - Hiperplasia (mais freqüente nas síndromes)
 - Hipertrofia
 - Aumento intersticial
 - Combinações
- Exemplos
 - Beckwith Wiedemann, Sotos, Proteus, Elejalde, Weaver

Abordagem clínica a criança com alta estatura



S. Sotos



- Também conhecida com S. Gigantismo Cerebral
- Alta estatura pré-natal, com velocidade de crescimento excessivo nos primeiros 4 anos de vida
- Idade óssea avançada
- Deficiência mental leve a moderado em 85% dos pacientes, os restantes têm inteligência normal
- Macrodolicocefalia, hipertelorismo ocular, fenda palpebral oblíqua para baixo, queixo proeminente
- Ventriculomegalia e outras alterações estruturais do SNC
- Casos esporádicos

Síndrome de SOTOS



S. Weaver



- Alta estatura pré-natal
- Idade óssea avançada
- Deficiência mental moderada a grave em 80% dos pacientes, os restantes têm inteligência normal
- Fácies característica: macrocefalia, hipertelorismo ocular, fenda palpebral oblíqua para baixo, micrognatia importante
- Camptodactila em mãos
- Hipertonia
- Casos esporádicos

S. Weaver

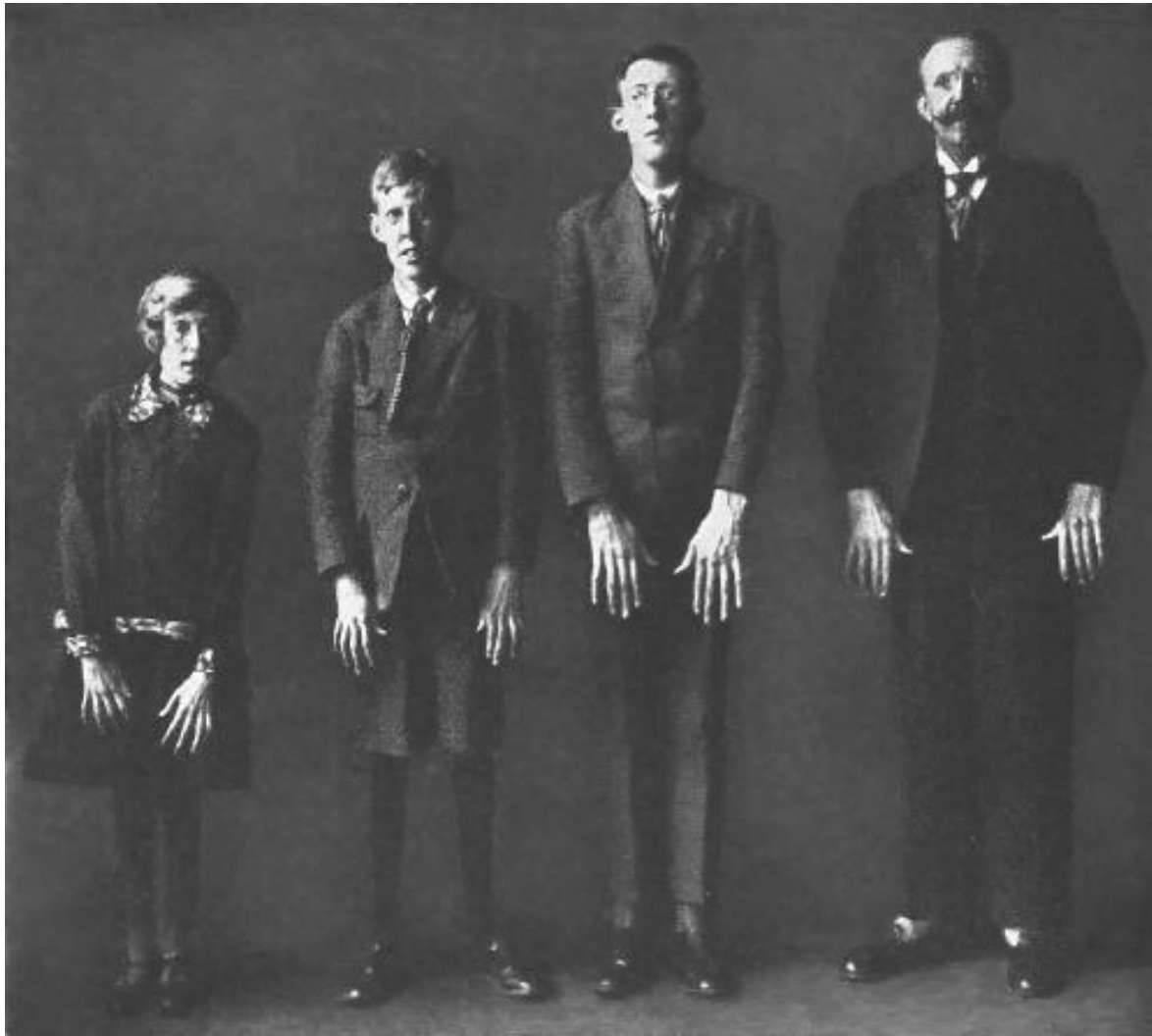


S. Marfan

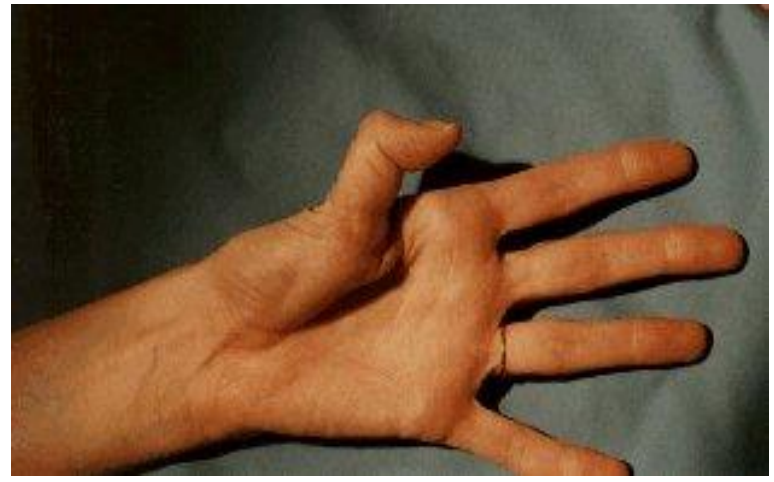
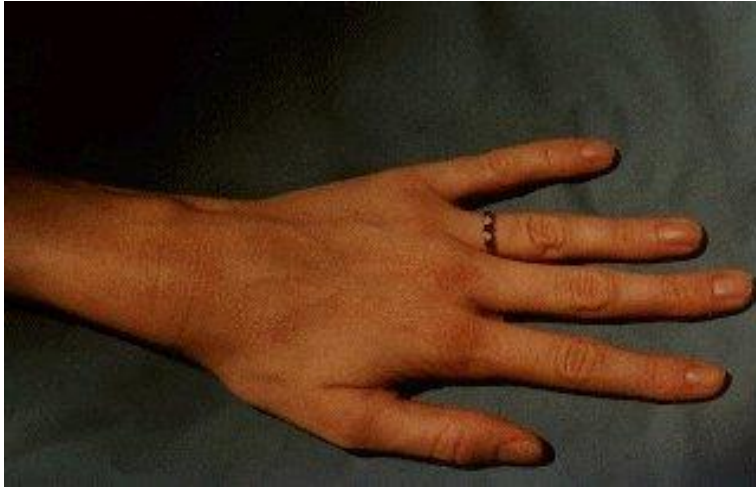


- Desordem do tecido conectivo que acomete 1:10.000 pessoas
- Fenótipo longilíneo com alta estatura pós-natal
- Outros achados que envolvem os sistemas músculo-esquelético: aracnodactilia, pectus carinatum ou excavatum, escolioses, frouxidão ligamentar, ectopia de cristalino, miopia, descolamento de retina, prolapso de válvula mitral, regurgitação aórtica, dilatação de raiz da aorta, e aneurisma de aorta
- Autossômica dominante, 30% dos casos são herdados, 70% mutações novas

S. Marfan



S. Marfan



S. Beckwith - Wiedemann

- Crescimento exagerado pré e pós-natal
- Características clínicas: macrosomia, onfalocele ou defeitos umbilicais, macroglossia e hipoglicemia neonatal
- Deficiência mental relacionada à hipoglicemia não controlada
- Incidência aumentada de tumores malignos, principalmente tumor de Wilms
- Gene localizado em 11p15.5, suspeita-se de mecanismo de imprinting ou dissomia paterna

S. Beckwith - Wiedemann

