



Trabalhos Científicos

Título: Testotoxicose: Descrição De Uma Nova Mutação Em Irmãos Brasileiros

Autores: RIBEIRO MM (UNIFESP); KIZYS MML (UNIFESP); GARCIA FE (UNIFESP); MIACHON AS (UNIFESP); SILVA MRD (UNIFESP); CASTRO AS (UNIFESP)

Resumo: Introdução: A testotoxicose é uma forma rara de puberdade precoce gonadotrofina independente em meninos, caracterizada por concentrações elevadas de testosterona independente da regulação do eixo hipotálamo-hipofisário. Autossômica dominante, pode ocorrer esporadicamente como consequência de uma mutação na linhagem germinativa. A origem dessa produção independente de testosterona está na mutação ativadora presente no gene receptor do hormônio luteinizante (LH) nas células de Leydig. Objetivo: relatar dois novos casos de testotoxicose em irmãos brasileiros e descrever a mutação encontrada. Descrição dos casos: Paciente 1, encaminhado com 1 ano e 4 meses devido à penugem e aumento peniano. Fez acompanhamento irregular, aos 7 anos e 4 meses apresentava-se com 146cm (+ 3DP), G1P5, idade óssea de 16 anos, LH < 0,02mUI/ml, testosterona total 836,4ng/ml. Paciente 2, irmão do paciente 1, queixa de aparecimento de pêlos e aumento peniano com 1 ano e 1 mês. Perdeu seguimento como o irmão; aos 5 anos e 3 meses apresentava-se com altura 139cm (+3DP), G1P5, acne, idade óssea de 14 anos, LH 0,2mUI/ml, testosterona 571,5ng/dl. Investigação para patologias adrenais normal. Feita a hipótese de testotoxicose devido ao padrão familiar de apresentação da doença e testosterona constantemente aumentada. Na análise molecular, a alteração encontrada foi a troca de uma adenina por timina levando a substituição do aminoácido ácido aspártico por uma valina no códon 578 em heterozigose. Comentários: No Brasil são relatadas cinco diferentes mutações: Ala568Val, Leu457Arg, Thr577Ile, Leu368Pro e Met571Leu. A mutação encontrada Asp578Val no caso dos irmãos caracteriza uma nova descoberta.