



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Pseudo Puberdade Precoce Isossexual Por Resistência Aos Glicocorticóides

Autores: MOLETA FB; ALVES AFNR; LIMA LB; LIMA PLM; FRANÇA SN; PEREIRA RM; CARVALHO JAR; CASTRO M; LACERDA FILHO L

Resumo: INTRODUÇÃO: A síndrome de resistência aos glicocorticóides é uma condição genética rara, caracterizada por sensibilidade reduzida aos glicocorticóides nos tecidos-alvo, com consequente aumento de ACTH, cortisol e outros esteróides adrenais, porém sem manifestações de hipercortisolismo. DESCRIÇÃO DO CASO: Menino, 4 anos, com história de pubarca, macrogenitossomia e irritabilidade havia seis meses. Exame físico: acne facial, estatura > 97º percentil (alvo: 25º percentil), pubarca grau 3 (Tanner) e volume testicular 2 ml. IO: 11 anos. Perfil hormonal: níveis elevados de cortisol sérico (32,98 µg/dL, 08 h) e livre urinário (82 µg/dL, VR: 2-27), 17-OHP (52,90 ng/mL, VR: 0,7-2,5), testosterona (165,64 ng/dL, VR <20), 11-desoxicortisol (160 ng/dL, VR: 15-55) e ACTH (669 pg/mL, VR <46); teste de supressão com dexametasona negativo (5,33 µg/dL); DHEA-S 134,25 ng/mL (VR: 100-600), ritmo circadiano de cortisol presente (08 e 23 h: 36,52 e 9,21 ug/dL, respectivamente); LH indetectável, FSH 0,53 mUI/mL; TSH e T4I normais. TAC abdominal: suprarrenais normais. Estudo molecular não identificou mutações nos genes do receptor do cortisol (hGR) ou CYP11B1. O tratamento consistiu de dexametasona associada temporalmente com acetato de ciproterona e rGH. Aos 18 anos, na vigência de 1 mg de dexametasona, apresentava maturação sexual completa e oligospermia (< 3 milhões de espermatozóides/ml); com elevação da dose para 2 mg, o número de espermatozóides aumentou (30 milhões/ml). Aos 19 anos a estatura era de 168,2 cm (25º percentil). COMENTÁRIOS: Apesar da indefinição do estudo molecular, o quadro clínico-laboratorial é compatível com resistência aos glicocorticóides, uma causa rara de pseudo puberdade precoce.