



# 12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico  
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

## Trabalhos Científicos

**Título:** Ambiguidade Genital Por Deficiência Da 17,2 Liase Em Paciente Com Síndrome De Vacterl

**Autores:** ANA BEATRIZ PESSOA GAERTNER; RAYANNE PEREIRA CABRAL; CYNTIA MOREIRA DE ARAÚJO; MARCELA NÓBREGA DE LUCENA LEITE; MARIA IZABEL ALVES RODRIGUES; RAFAELLA ALENCAR JERONIMO; PRISCILA VAZ GALINDO DE ARAÚJO; EUGENIO PATRICIO DE OLIVEIRA

**Resumo:** Introdução: Síndrome de VACTERL é uma doença rara, cuja clínica inclui uma associação de pelo menos três malformações de estruturas derivadas do mesoderma embrionário. O termo VACTERL consiste em um acrônimo com as iniciais de suas malformações características: defeitos vertebrais, atresia anal, cardiopatias, anormalidades traqueo-esofágicas, displasia radial/renal e anormalidades nos membros. Relato do caso: Lactente, 5 meses, prematuro (36 semanas), complicado por polidrâmnio, apresentando múltiplas malformações: atresia de esôfago e duodeno, perfuração de ceco, persistência do canal arterial e comunicação interatrial, rins em ferradura, microcefalia e micrognatia, fusão de vértebras, artéria umbilical única, hipertelorismo mamário, hipospádia, micropênis (2,5 cm) e criptorquia. Na investigação da ambiguidade genital foram realizados os seguintes exames: cariótipo (46, XY); teste de tolerância à insulina, que evidenciou secreção normal de GH e cortisol; teste de estímulo com hCG, sendo evidenciado aumento da 17-?-hidroxiprogesterona (1,3ng/mL antes vs 24,9ng/mL após) e insuficiente da testosterona (0,8ng/dL antes vs 10,62ng/dL após), relação testosterona/DHT = 15,4; tomografia de crânio (sem alterações hipofisárias e com proeminência dos sulcos corticais, fissuras e cisternas); USG pélvica não apresentou evidências de estruturas mullerianas. Constatou-se, então, um defeito na via da síntese de testosterona, devido à deficiência na enzima 17,20 liase. Comentários: Além das malformações características da síndrome, outras alterações podem ser encontradas, estando a ambiguidade genital presente em 44% dos casos. Nos meninos, defeitos comumente encontrados são genitália ambígua, fístula geniturinária, criptorquidismo e hipospádia.