



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: Polimorfismo V89L Do Gene Srd5A2 E Hipospadia – Relato De Caso

Autores: LUCIELE CRISTOFARI DA SILVA; KARINA DE FERRAN; TALITA SORIANO CRUZ HOVLAND; LAIS VANDESTEEN PEREIRA; MARINA LATERÇA MONTEIRO ALGEMIRO; MICHELINE ABREU RAYOL DE SOUZA; IZABEL CALLAND RICARTE BESERRA

Resumo: Introdução: Hipospadia é uma das formas mais comuns de malformação congênita da genitália externa masculina. A conversão da testosterona em di-hidrotestosterona (DHT) pela enzima 5 alfa-redutase tipo II, codificada pelo gene SRD5A2, desempenha papel importante no desenvolvimento normal do sistema reprodutor masculino. Descrição do caso: Lactente encaminhado aos 2 meses de idade devido hipospadia e criptorquidia. Nasceu a termo, adequado para idade gestacional (AIG); sem historia familiar de hipospadia. Ao exame apresentava pênis de tamanho adequado com hipospadia coronal e gônadas palpáveis bilateralmente ao nível do orifício externo do canal inguinal. Sem distorções associadas. Investigação evidenciou: valores de testosterona, SDHEA, FSH, LH e 17OH-progesterona normais; cariótipo 46 XY. Ultrassonografia mostrou testículo direito intra-abdominal junto ao orifício inguinal interno e testículo esquerdo no canal inguinal. Realizada correção da hipospadia e orquidopexia bilateral aos 14 meses de vida. Aos 10 anos de idade o estudo genético evidenciou polimorfismo V89L heterozigótico do gene SRD5A2. Evoluiu com crescimento normal, puberdade com virilização adequada e valores de LH, FSH e testosterona normais. Atingiu estatura final no alvo genético. Comentários: O diagnóstico da criança com genitália ambígua é um desafio e a identificação das causas genéticas nem sempre é possível em nosso meio. O polimorfismo V89L heterozigótico do gene SRD5A2 altera a atividade da enzima 5 alfa-redutase e prejudica a conversão de testosterona em DHT, a qual tem papel crítico no desenvolvimento da genitália externa masculina. Está associado a graus variados de defeitos de masculinização, incluindo hipospadia.