

Trabalhos Científicos

Título: Evoluções Clínicas Distintas Da Síndrome De Kallmann Em Gemelares Dizigóticos

Autores: NATÁLIA BERNARDES (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), GIOVANA BERNARDES (UESC), AMANDA MUNHOZ SERRA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), JÚNIA ELLEN SIMIONI LEITE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), LOUISE COMINATO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), LEANDRA STEINMETZ (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), RUTH ROCHA FRANCO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), ROBERTA DE OLIVEIRA ANDRADE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), THAIS DELLA MANNA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP), DURVAL DAMIANI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HCFMUSP)

Resumo: A Síndrome de Kallmann (SK) é uma forma rara de hipogonadismo hipogonadotrófico (HH) associada à anosmia ou hiposmia, causada por mutações genéticas com diferentes padrões de hereditariedade e penetrância. Relatar o caso de dois irmãos gêmeos dizigóticos com suspeita de SK e evoluções clínicas distintas. Estudo transversal descritivo de dados clínicos, laboratoriais e radiológicos contidos em prontuário médico. estação planejada, sem intercorrências, com pais não consanguíneos e sem alterações endócrinas na família. Parto cesariano devido à gemelaridade, a termo, com recém-nascidos AIG, ambos do sexo masculino. P1 apresentava criptorquidia bilateral corrigida, micropênis (5cm) e hiposmia. O cariótipo foi 46,XY, com testosterona total (T) <1 ng/dL aos 8 anos e T <12 ng/dL aos 10 anos. Foi prescrita testosterona 100 mg mensais, porém, o uso foi irregular. Aos 14 anos, apresentou desenvolvimento puberal com estadiamento G4P3, comprimento peniano de 6,5 cm e exames laboratoriais compatíveis com hipogonadismo hipogonadotrófico (T <12 ng/dL, FSH <0,6 IU/L e LH <0,15 IU/L). A ressonância magnética, compatível com SK, mostrou nervos e bulbos olfatórios não caracterizados e sulcos olfatórios caracterizados e rasos. Na ultrassonografia, os testículos estavam reduzidos para a idade, e o testículo esquerdo (TE) estava no canal inguinal. Apesar da reposição mensal de 150mg de testosterona, P1 permaneceu com uso irregular da medicação e aumento peniano discreto. Aos 16 anos e 3 meses, apresentava comprimento peniano de 6,9 cm e TE não palpável. Além disso, os exames laboratoriais mantiveram o mesmo padrão (T: 36 ng/dL, LH <0,2 IU/L e FSH: 0,5 IU/L). P1 apresenta a apresentação clássica da SK e tem indicação de reposição contínua de testosterona. P2, aos 8 anos, tinha micropênis (5cm), anosmia, e T <12 ng/dL. Aos 13 anos, apresentou desenvolvimento puberal, estadiamento G2P2, comprimento peniano de 5,5 cm, TE e TD com 4 mL. Os níveis de T foram <12 ng/dL, LH <0,15 IU/L e FSH <0,6 IU/L. Aos 14 anos, evoluiu com estadiamento G4P3, comprimento peniano de 6,3 cm, TE: 8 mL e TD: 6 mL, T: 53 ng/dL, LH 2,2 IU/L e FSH 3,2 IU/L. Aos 15 anos, evoluiu com estadiamento G4P4, comprimento peniano de 7,7 cm, e TE e TD com 15 mL. A ressonância magnética, compatível com SK, mostrava nervos e bulbos olfatórios não caracterizados e sulcos olfatórios rasos. Os níveis de T foram: 268 ng/dL, LH 4,1 IU/L e FSH 4,2 IU/L. Aos 16 anos e 3 meses, apresentava comprimento peniano de 8 cm e TE e TD com 15 mL. P2 inicialmente apresentou HH e anosmia, mas entrou em puberdade aos 14 anos de idade e apresenta produção sustentada de testosterona. Por isso, foi mantido sem medicação. A SK pode apresentar fenótipos diversos, dependendo da mutação genética, e o acompanhamento clínico é fundamental para o manejo adequado. Além disso, a genotipagem é uma ferramenta importante para uma melhor correlação clínica e o planejamento terapêutico desses casos.