

Trabalhos Científicos

Título: Puberdade Precoce Em Três Pacientes Com Síndrome De Prader-Willi (Spw) Num Centro De Referência Para Condições Endócrinas

Autores: JULIANA ELMOR MAINCZYK (INSTITUTO ESTADUAL DE DIABETES E ENDOCRINOLOGIA), LATIFE SALOMÃO TYSZLER (INSTITUTO ESTADUAL DE DIABETES E ENDOCRINOLOGIA), LETICIA DA CUNHA GUIDA (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), JOÃO MAURICIO MOREIRA ARAUJO (INSTITUTO ESTADUAL DE DIABETES E ENDOCRINOLOGIA), THAÍS SIQUEIRA FERNANDES (INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA), CAMILA JENNÉ DE ASSIS GONÇALVES (INSTITUTO ESTADUAL DE DIABETES E ENDOCRINOLOGIA)

Resumo: A Síndrome de Prader-Willi (SPW) é uma condição genética que cursa com dismorfismos faciais, hipotonia, polifagia e obesidade e está relacionada a perda de genes na região cromossômica 15q11-q13. Pacientes masculinos costumam cursar com hipogonadismo e atraso do desenvolvimento puberal. O presente estudo tem como objetivo relatar 3 (três) casos de pacientes masculinos com SPW que apresentaram puberdade precoce. Revisão de prontuário de três pacientes atendidos em ambulatório especializado diagnosticados com SPW, sendo dois deles por metilação e um por FISH. O primeiro paciente apresentou estágio de Tanner G2P2 aos 7 anos e 4 meses, com volume testicular de 5ml. O segundo paciente iniciou a puberdade aos 8 anos com classificação de Tanner G2P1 e volume testicular de 4 ml. O terceiro paciente iniciou a puberdade aos 8 anos e 10 meses, com classificação de Tanner G2P3 com volume testicular à esquerda de 4 ml e testículo direito não palpável. Em todos os casos a dosagem de LH estava acima de 0,3 mUI/mL, confirmando a origem central para o estímulo puberal. Puberdade precoce é definida por aparecimento de caráter sexuais secundários em crianças antes do período esperado para o sexo: antes dos 8 anos em meninas (Tanner: M2P2) e antes dos 9 anos em meninos (Tanner: G2P2 e volume testicular >4ml). A puberdade precoce pode ser classificada em central e periférica. A puberdade precoce central pode ser laboratorialmente definida por níveis de LH > 0,3 mUI/mL. Entre as causas de puberdade precoce central encontram-se: fatores ambientais, alterações no estruturais no sistema nervoso central e distúrbios genéticos. A SPW não é classicamente associada a puberdade precoce, ao contrário, é esperado que os pacientes masculinos apresentem hipogonadismo e atraso do desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários. Ao nascimento, a prevalência de hipoplasia escrotal e criptorquidia nestes pacientes é alta, assim como a prevalência de micropênis. Na maioria dos casos, o início da puberdade é dentro da normalidade, mas o processo tende a desacelerar em torno dos 13 anos de idade. Nos casos descritos, os três pacientes apresentaram puberdade precoce central. Em todos os pacientes o diagnóstico foi estabelecido pelo método da classificação dos estágios de Tanner sendo realizados todos antes dos 9 anos de idade, o que caracteriza a puberdade precoce no sexo masculino. A etiologia central foi determinada pela elevação dos LH, demonstrando desbloqueio do eixo hipotálamo-hipofise-adrenal. A SPW é marcada por vários sinais e sintomas referentes ao sistema endócrino como baixa estatura, obesidade e, na maioria dos casos, atraso puberal. Os casos expostos nesse trabalho, por sua vez, demonstraram surgimento precoce da puberdade em meninos com SPW. Em suma, é fundamental a avaliação correta dos caracteres sexuais secundários, genitália e idade óssea para o correto acompanhamento e tratamento desses pacientes.