

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Um Caso: Puberdade Precoce Por Testotoxicose

Autores: VÂNIA DE FÁTIMA TONETTO FERNANDES (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), LARISSA BORELLI VARGAS LUTFI (HOSPITAL DO SERVIDOR PÚBLICO MUNICIPAL DE SÃO PAULO), NARA MICHELLE ARAUJO EVANGELISTA (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), CAROLINA COSTA FIGUEIREDO (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (HOSPITAL INFANTIL DARCY VARGAS), MAGNUS REGIOS DIAS DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO), MARINA KIZYS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO)

Resumo: A testotoxicose, um tipo de puberdade precoce (PP) periférica, é causada por mutações heterozigóticas ativadoras do gene do hormônio luteinizante/receptor de coriogonadotrofina (LHCGR), induzindo a maturação prematura das células de Leydig e excessiva secreção de testosterona. Os meninos afetados, exibem rápida virilização associada a aceleração na velocidade de crescimento e avanço na idade óssea (IO), geralmente entre um e quatro anos/vida. Relatar um caso de testotoxicose, confirmado com diagnóstico molecular, que evoluiu com PP central (PPC), após o início da terapia. Estudo descritivo através da análise do prontuário médico das consultas no Serviço de Endocrinologia Pediátrica (SEP) de um hospital público infantil terciário. Menino, autista, iniciou quadro de virilização com 1 ano de vida, sendo diagnosticado e tratado como Hiperplasia Adrenal Congênita. Aos 3,9 anos passou a ser acompanhado pela equipe do SEP, com Tanner G2P3. Aos 4,3 anos apresentou IO de 14 anos, Testosterona total (Tt) 728 ng/dL, LH: < 0.07 mil/mL, 17OHP: 123 ng/dL, Androstenediona (8710,4): 40 ng/dL. Estudo genético confirmou presença de uma variante no gene LHCGR, p.Asp578Val(c.1733A>T), realizada por sequenciamento direto de Sanger, consolidando o diagnóstico de testotoxicose. Aos 4,3 iniciou terapia com bicalutamida e anastrozol, com redução importante na agressividade associada a Tt: 1.236 ng/dL e 8710,4: < 0,3 ng/dL. Entretanto, logo evoluiu com PPC (LH: 9.38 mIU/mL), sendo associada Triptorelina. Aos 4,8 anos apresentou LH: 1.4 mIU/mL. Tt: 1.007 ng/dL. A testotoxicose (puberdade precoce familiar limitada ao sexo masculino), é uma condição rara e de natureza autossômica dominante. Os pacientes apresentam secreção excessiva de testosterona no contexto de baixo LH, impulsionando acne e virilização. Se não tratados adequadamente vivenciam estatura alta na infância, porém baixa na vida adulta devido importante avanço na IO, além de desafios psicossociais. A intervenção terapêutica visa atenuar esses impactos e a combinação de um potente agente antiandrogênico (bicalutamida), com um inibidor da aromatase de terceira geração (anastrozol) tem sido promissora, como no caso em tela. Entretanto, possivelmente, devido à redução no feedback negativo central, decorrente da redução do estrogênio pelo inibidor de aromatase, nosso paciente evoluiu com PPC. Quadro respondeu ao bloqueio com análogo. Posteriormente, foi informado que 2 irmãos, por parte de pai, são tratados para testotoxicose, devido a mesma mutação. O diagnóstico precoce e a implementação adequada de terapias são cruciais para atenuar os efeitos da testotoxicose, minimizando os sinais e sintomas da PP e os desdobramentos psicossociais associados. A combinação de bicalutamida com anastrozol tem se mostrado uma estratégia terapêutica eficaz nesse cenário.