

## Trabalhos Científicos

**Título:** Atraso Puberal De Etiologia Rara: Relato De Caso

**Autores:** Introdução: A Síndrome de Kallmann é uma condição genética rara de hipogonadismo hipogonadotrófico que como manifestações principais apresenta atraso puberal e hiposmia ou anosmia, justificada pelos neurônios produtores de GnRH e os da mucosa olfatória pertencerem a uma mesma origem embrionária (portanto falha em sua migração afeta ambos grupos). Existem ainda possíveis alterações em outros sistemas. Ocorre em homens e mulheres, com incidência 4 a 5 vezes maior neles do que nelas. Objetivos: Paciente iniciou seguimento ambulatorial na endocrinopediatria aos 15 anos por amenorreia primária e discreta dislipidemia relatadas na anamnese, com história de pubarca aos 12 anos, telarca aos 13 e, e exame físico com estágio de Tanner M2P2 que manteve lenta evolução até os dias atuais. Seu exame laboratorial tinha em geral níveis baixos de GnRH e de gonadotrofinas (com discretas elevações de LH), a ultrassonografia pélvica demonstrou útero e ovários com características pré- púberes, e a ressonância magnética de sela túrcica evidenciou hipófise sem alterações, agenesia de metade do bulbo olfatório e hipogenesia da porção restante desta região. O cariótipo tem resultado 46, XX. Após os exames, foi complementada a anamnese e assim obteve-se a informação de que a paciente apresentava hiposmia relativa a vários odores desde a infância, fechando assim o diagnóstico. Desde então, foi iniciada terapia de reposição hormonal com boa adesão e ainda sem tempo significativo para avaliar os resultados. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: o hipogonadismo pode ter várias etiologias, sendo dividido inicialmente em hiper e hipogonadotrófico, a síndrome de kallmann pertence a este segundo grupo. Com baixa produção de GnRH, a hipófise não gera níveis puberais de FSH e LH e o desenvolvimento sexual não progride, justificando o fato de que boa parte dos casos é diagnosticada na adolescência. É importante categorizar o quadro do paciente pois demandam tratamento completamente diferentes, pertencentes a cada diagnóstico. Dar luz a casos como esse é de extrema importância devido a baixa incidência- ainda mais no sexo feminino- alertando assim os profissionais a pensarem em Kallmann como diagnóstico diferencial em quadros de hipogonadismo hipogonadotrófico. Uma anamnese bem colhida e exame físico minucioso são ainda mais enriquecedores pois sinais e sintomas ligados a quadros diversos são por eles descobertos (como a hiposmia neste caso levando a pensar em Kallmann). O tratamento medicamentoso se dá através da reposição de estrógenos e progestágenos. Conclusão: Debater sobre cenários clínicos pouco frequentes traz benefícios tanto aos médicos pela aquisição do conhecimento (e aos demais profissionais da equipe multidisciplinar) quanto ao paciente, que recebe o tratamento adequado e assim tem sua qualidade de vida preservada tanto no âmbito físico quanto no psicológico.

**Resumo:** ALAN DA SILVA PRAXEDES VIEIRA (NÚCLEO DE ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE (NASCA)), ETIANNE DA SILVA BAPTISTA DOS ANJOS (NÚCLEO DE ATENÇÃO À SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE (NASCA))