

Trabalhos Científicos

Título: Espectro Fenotípico Da Mutação Do Sox2: Relato De Caso

Autores: Introdução: Mutações no gene SOX2, localizado na região cromossômica 3q26.33, estão associadas a um amplo espectro fenotípico que abrange desde malformações oculares até alterações endócrinas e do desenvolvimento, sendo importante para o desenvolvimento do sistema nervoso central, da função hipofisária e da formação ocular. Objetivos: Paciente com 16 anos, encaminhado pela urologia aos 9 meses de vida devido micropênis e criotorquidíia. No início do seguimento, possuía Anomalia de Peters tipo 1 já diagnosticada - com transplante de córnea à direita realizado aos 8 meses - e exame de CGH array com presença de deleção intersticial cromossômica 3q26.32-33. Deste modo, por se tratar de mutação em região do gene SOX2, fez-se necessário acompanhamento multidisciplinar. Paciente havia realizado orquidopexia aos 1 ano e 9 meses e, deste modo, foram observados testículos hipotróficos. Manteve o acompanhamento até os 8 anos, quando foi prescrita testosterona tópica devido micropênis, com resposta parcial. Aos 12 anos, reintroduzida testosterona para indução puberal. Realizou teste de estímulo de testosterona com HCG responsivo prévio - realizado com 1 ano - evoluiu com FSH e LH baixos na adolescência, sendo diagnosticado hipogonadismo hipogonadotrófico. Prescrita, então, reposição hormonal para indução da puberdade nesta época. Durante o acompanhamento, nunca apresentou alteração do crescimento ou da função tireoidiana, mantendo valores de IGF-1, TSH e T4L dentro da normalidade. Metodologia: Resultados: O espectro fenotípico do distúrbio SOX2 inclui anoftalmia e/ou microftalmia, malformações cerebrais, atraso no desenvolvimento/deficiência intelectual, hipogonadismo hipogonadotrófico (manifestado como criotorquidíia e micropênis em homens e puberdade tardia em ambos os sexos), hipoplasia hipofisária, atraso no crescimento pós-natal, hipotonía, convulsões e movimentos espásticos ou distônicos. Outra doença ocular recentemente associada à mutação do gene SOX2 é a Anomalia de Peters do tipo 1, opacidade corneana congênita rara, frequentemente bilateral, ocorrendo devido à disgenesia do segmento anterior durante o desenvolvimento fetal. Conclusão: O acompanhamento multidisciplinar e diagnóstico precoce das comorbidades associadas à mutações do gene SOX2 são essenciais para um bom manejo, visando evitar complicações e melhorar a qualidade de vida nesses indivíduos.

Resumo: ANDRESSA LOUISE FEITOZA (UNIFESP), MARIANA ROMANO (UNIFESP), CAROLINE CARVALHO LAZARINI (UNIFESP), ANA CAROLINA SALDANHA DA CUNHA (UNIFESP), ADRIANA APARECIDA SIVIERO MIACHON (UNIFESP), LENE GARCIA BARBOSA (UNIFESP), ANGELA MARIA SPINOLA E CASTRO (UNIFESP), FABIOLA ESGRIGNOLI GARCIA (UNIFESP)