

Trabalhos Científicos

Título: Diferença Do Desenvolvimento Sexual Xy Por Disgenesia Gonadal Com Disgerminoma Associada A Variante De Significado Incerto No Gene Dhx37

Autores: Introdução: A disgenesia gonadal XY é uma diferença do desenvolvimento sexual que pode ser completa ou parcial. O fenótipo inclui genitália externa feminina, desenvolvimento dos ductos de Muller e gônadas em fita sem diferenciação testicular. As formas parciais se caracterizam por graus variáveis de atipia genital e virilização de genitália externa. O risco de desenvolvimento de tumores gonadais ao longo da vida varia de 15 a 35%. O diagnóstico precoce é essencial para identificar neoplasias e remover as gônadas. Objetivos: Reportamos um caso de DDS XY por disgenesia gonadal e disgerminoma cujo sequenciamento completo do exoma revelou uma variante de significado incerto (VUS) no DHX37. Mulher de 39 anos encaminhada por amenorréia primária, relatava telarca e pubarca espontâneas aos 12 anos, sem menarca espontânea. Ao exame, apresentava genitália feminina típica. Exames: FSH 53,06 mUI/l LH 20,98 mUI/l. US pélvico útero hipoplásico 11,7 cm³ gonada direita 4,2 cm³ e gonada esquerda não visualizada. Cariótipo 46,XY. Realizada gonalectomia e histopatológico revelou disgenesia gonadal completa associada a disgerminoma. O sequenciamento completo do exoma revelou VUS missense em heterozigose no gene DHX37 (c.1631C>T - chr12-124965772 G>A - p.Pro544Leu - NM_032656.4). Metodologia: Não se aplica Resultados: Não se aplica Conclusão: O DHX37 pertence à família RNA helicase DexD/H-box e está associado a diferença no desenvolvimento sexual XY (DDS XY), atraso do desenvolvimento e alterações cerebrais com ou sem anomalias cardíacas ou vertebrais. Quando ao fenótipo da genitália externa, a maioria apresenta micropênis, hipospádia e criptorquidismo, ou um fenótipo mais feminino com clitoromegalia sem abertura vaginal e estruturas Mullerianas. Identificamos nessa paciente uma VUS no gene DHX37. Variantes nesse gene também tem sido associadas ao risco de câncer. A determinação da etiologia genética da disgenesia gonadal é desafiadora e mais de 60% dos casos a causa permanece desconhecida.

Resumo: EVELINE GADELHA PEREIRA FONTENELE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), SARA ROCHA BEZERRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), MAILSON MAGNO FERNANDES REBOUÇAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), ALLYSON ALLAN DE FARIAS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), THIAGO GOMES DE AMORIM (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), RAQUEL CARVALHO MONTENEGRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), CARLA ANTONIANA FERREIRA DE ALMEIDA VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), CARLOS HENRIQUE PAIVA GRANGEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), ZENILDA VIEIRA BRUNO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA), MARIA ELISABETE AMARAL DE MORAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARA)