

Trabalhos Científicos

Título: Hipogonadismo Hipogonadotrófico Normósmico Associado A Mutação No Gene Kiss1R: Relato De Caso

Autores: Introdução: O hipogonadismo hipogonadotrófico congênito (HHC) é um distúrbio raro, com prevalência estimada em 1:4.000 a 1:10.000 nascidos vivos, resultante da deficiência de secreção ou ação do GnRH. Frequentemente associado a mutações em genes como KAL1, FGFR1, KISS1R e TAC3, constitui causa relevante de atraso puberal e infertilidade, sendo que o diagnóstico e a intervenção precoces são fundamentais para melhor prognóstico [1–3]. Objetivos: O caso clínico em questão é um adolescente do sexo masculino, 13 anos, filho de casal consanguíneo (primos de 3º grau), acompanhado desde a infância por criptorquidia e micropênis. História familiar: irmão com quadro semelhante e cariótipo 46,XY, irmã hígida. No exame físico, apresentava ausência de caracteres sexuais secundários, volume testicular de 2 ml e estágio de Tanner G1P1. Exames laboratoriais mostraram testosterona total baixa (0,1 ng/mL) associada a gonadotrofinas em níveis inapropriadamente baixos, compatíveis com hipogonadismo hipogonadotrófico. Cariótipo foi 46,XY, idade óssea compatível com 10 anos e ressonância magnética de sela túrcica sem alterações. Sequenciamento genético identificou variante homozigótica patogênica no gene KISS1R (c.285C>G, p.Cys95Trp), associada a herança autossômica recessiva. O paciente não apresentou progressão puberal espontânea, sem anosmia. Metodologia: Resultados: Conclusão: O quadro ilustra hipogonadismo hipogonadotrófico normósmico decorrente de mutação bialélica em KISS1R, condição rara, frequentemente descrita em contextos de consanguinidade. A via kisspeptina-KISS1R é essencial para ativação pulsátil do GnRH, e sua disfunção resulta em falha na indução puberal [2]. O diagnóstico molecular permitiu confirmar a etiologia, orientar aconselhamento genético e realizar rastreio familiar, identificando o irmão afetado e a irmã portadora. O tratamento com reposição hormonal é fundamental para indução da puberdade, desenvolvimento de caracteres sexuais secundários, preservação de massa óssea e potencial reprodutivo futuro [4]. Conclui-se que a caracterização clínica e genética do HHC contribui para diagnóstico precoce, individualização terapêutica e orientação familiar, reforçando a importância da investigação molecular em adolescentes com atraso puberal.

Resumo: DESIREE MATA DE SOUSA (HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE BRASÍLA), PALOMA VAN DER LINDEN NADER (UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIAS), IVANA VAN DER LINDEN NADER (APAE ANÁPOLIS), ENZO MATA DE SOUSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE GOIAS), LUCCA DE ÁVILA RODRIGUES CORTIZO VIDAL (UNIVERSIDADE EVANGÉLICA DE GOIÁS)