



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Mutação No Gli3 Associada A Aparecimento De Hamartoma Hipotalâmico E Puberdade Precoce Central

Autores: RENATA THAMIREZ OLIVEIRA DE SÁ (UFCG); ELANA LARA DE OLIVEIRA FRAGA (UFCG); KYVIA CRISTIANE DUARTE FERNANDES (UFCG); MARIA BEATRIZ DE SOUZA MOURA (UFCG); MARIANA LIMA BARROS (UFCG); REBECCA MARIA NASCIMENTO EULÁLIO AGRA LIMA (UFCG); SAMIRA BENTTENMÜLLER DE FREITAS (UFCG); TIAGO FARRANT BRAZ PEDROSA (FCM); ADRIANA FARRANT BRAZ (UFCG)

Resumo: Introdução: É uma rara malformação congênita que pode cursar com puberdade precoce e/ou epilepsia de difícil controle (particularmente, crises gelásticas), além de alterações cognitivas e comportamentais. Descrição do caso: Menino, cinco anos e seis meses, procurou Serviço de Endocrinologia Pediátrica por aumento do volume testicular e do comprimento peniano associado a aparecimento de pelos há 24 meses. Ao exame físico, a altura se encontrava bem acima de +3DP da curva da Organização Mundial de Saúde (OMS), peso em +2DP na curva da OMS, Índice de Massa Corporal (IMC) adequado para sexo e idade. Ectoscopia sem alterações. Neurológico sem alterações, porém hiperativo durante toda a consulta e apresentando discreto atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Radiografia de idade óssea 13 anos. Teste de estímulo com hormônio liberador de gonadotrofina (GnRH) mostrou valores puberais de hormônio folículo estimulante (FSH) e hormônio luteinizante (LH), além de concentrações elevadas de testosterona total. Ressonância nuclear magnética mostrou hamartoma hipotalâmico pediculado. Iniciado tratamento com leuprorrelina 3,75mg 28/28 dias que não conseguiu bloquear adequadamente a evolução puberal. Houve diminuição do intervalo da dose do análogo de GnRH para cada 15 dias e após 30 dias o paciente apresentava concentrações pré-puberais de LH, FSH e testosterona 2h após a aplicação de 3,75mg de leuprorrelina. Foi colhido material para avaliação molecular do paciente denotando mutação somática no GLI3. Discussão: GLI3 é um fator de transcrição na sinalização Sonic-Hedgehog, envolvido com a embriogênese hipotalâmico-hipofisária, expresso na bolsa de Rathke primordial e no diencefalo central. Nosso estudo de caso encontra-se em conformidade com a literatura, que mostra que mutações no GLI3 estão relacionadas a aparecimento de hamartoma hipotalâmico. Conclusão: Mutações no GLI3 estão associadas a puberdade precoce central.