

DEFICIÊNCIA DA 5 α -REDUTASE TIPO 2 EM RECÉM-NASCIDO COM GENITÁLIA AMBÍGUA: RELATO DE CASO

GUSTAVO NEVES DE ARAUJO;FABIOLA DOFF SOTTA SOUZA; HALLEY MAKINO YAMAGUCHI; MARIANA NUNES FERREIRA; JORGE LUIS GROSS; SANDRA PINHO SILVEIRO; EDUARDO GUIMARAES CAMARGO

INTRODUÇÃO: A deficiência da 5 α -redutase tipo 2 (D5RT2) é uma causa incomum de anomalias do desenvolvimento sexual (ADS) e ocorre de forma esporádica ou familiar, através de mutações no gene SRD5A2 (steroid 5 α -reductase type 2). Recém-nascidos afetados possuem funcionamento adequado das células de Leydig e Sertoli, mas devido à incapacidade de converter a testosterona (T) em dihidrotestosterona (DHT), apresentam graus variados de feminização da genitália externa.

OBJETIVOS: Fazer revisão da literatura a partir de um relato de caso de paciente proveniente do no Ambulatório de Endocrinologia do HCPA. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Foi feito relato de caso de paciente do Ambulatório de Endocrinologia do HCPA e Revisão de Literatura através do Medline.

CASO CLÍNICO: Recém-nascido apresentava diagnóstico de genitália ambígua em ecografia obstétrica realizada na 33ª semana de gestação. No nascimento apresentava gônadas palpáveis e localizadas nas pregas lábio-escrotais, falo de 3 cm e hipospádia perineal. Ecografia pélvica sem evidência de genitália interna feminina. Cariótipo foi 46, XY. Avaliação laboratorial: 17OH-progesterona 7,8 ng/ml (N=<20 ng/ml), potássio 4,9 mEq/l (N=3,5-5,5 mEq/l), sódio 140 mEq/l (N=135-145 mEq/l), T 72 ng/dl (N= 280-800 ng/dl). Teste de estímulo com hCG (1500 U/ m², intramuscular, a cada 48h, 7 doses), com medida da T e DHT no basal e 48 horas após a última dose, mostrava relação T/DHT de 55 (N= 12 \pm 3), compatível com deficiência da 5 α -redutase tipo 2.

DISCUSSÃO: A D5RT2 é uma ADS que ocorre exclusivamente em indivíduos com cariótipo 46, XY. Uma relação T/DHT acima de 30 após estímulo com hCG confirma o diagnóstico de D5RT2.