

PE-125 - SÍNDROME DE DENYS-DRASH COM GLOMERULOESCLEROSE SEGMENTAR FOCAL E NOVA MUTAÇÃO NO WT1: RELATO DE CASO

Guilherme Guaragna Filho¹, Tatiana Prade Hemesath², Clarissa Gutierrez Carvalho¹, Julio Cesar Loguercio Leite², Eduardo Correa Costa²

1 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS); 2 - Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) - Porto Alegre, RS.

Introdução: A síndrome de Denys-Drash é causa rara de DDS 46,XY devido a mutação no gene WT1 e geralmente cursa com displasia gonadal e insuficiência renal por esclerose mesangial difusa. **Caso clínico:** Menina de 10 meses que foi encaminhada do interior do RS para nossa equipe devido a genitália atípica e insuficiência renal já com necessidade de diálise. Ela tinha um cariótipo 46,XY, a genitália apresentava clitoromegalia com diferenciação feminina de uretra e vagina, sem gônadas palpáveis. A biópsia renal mostrou glomeruloesclerose segmentar focal. Análises moleculares do gene WT1 foram executadas apresentando a variante missense não descrita c.703G> A, p. (Gly235Ser). Criança submetida à gonadectomia bilateral, demonstrando gônadas em fita bilaterais com histologia de gonadoblastoma. Mantido sexo feminino de criação, realizada nefrectomia bilateral profilática (pelo alto risco de tumor de Wilms) e encaminhamento a serviço com transplante renal. **Comentário:** Esta é uma apresentação renal atípica da síndrome de Denys-Drash e, até onde sabemos, é a primeira a apresentar a mutação Gly235Ser no gene WT1.

PE-126 - PACIENTE COM HIPOSPÁDIA E CRIPTORQUIDIA UNILATERAL: RELATO DE CASO

Eduardo Correa Costa¹, Marcelo Costamilan Rombaldi¹, Tatiana Prade Hemesath¹, Clarissa Gutierrez Carvalho², Julio Cesar Loguercio Leite¹, Guilherme Guaragna Filho²

1 - Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA); 2 - Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) - Porto Alegre, RS.

Introdução: Distúrbios do desenvolvimento sexual (DDS) é um termo genérico para condições complexas. A apresentação clínica mais grave para DDS é a genitália atípica, que requer identificação e avaliação imediatas para se chegar rapidamente a um diagnóstico etiológico. **Caso clínico:** RN do interior do nosso estado que foi encaminhado ao nosso ambulatório de DDS para avaliar um caso de genitália atípica. A genitália apresentava falo de 2,6cm, gônada direita na prega labioescrotal, sem gônada esquerda, com prega labioescrotal esquerda hipoplásica, meato uretral em posição proximal. Achados laboratoriais de testosterona total: 1,29 ng/ml, DHT: 351,1 pg/ml, SDHEA: 1448,7 ug/dl, progesterona: 0,9 ng/ml, FSH: 15,42 mil/ml, LH: 8,16 mUI/ml, K: 5,5 mEq/l, Na: 140 mEq/l, SRY (molecular): Zfx/Zfy +. A ultrassonografia identificou estruturas müllerianas no lado esquerdo. Realizadas laparoscopia e genitoscopia evidenciando uma gônada disgenética esquerda com hemiúterus e hemivagina. O cariótipo é 46,XY/46,XX. A equipe com a família optou pelo sexo masculino para preservar o potencial de fertilidade sem remover as estruturas müllerianas até que o paciente possa tomar decisões. **Comentário:** O quimerismo é uma condição genética rara e determina que o indivíduo tenha dois tipos diferentes de DNA em seu corpo. É ainda mais rara quando associada à genitália atípica. Este caso destaca a importância da avaliação completa de cada paciente, mesmo quando parece algo simples, pois podemos enfrentar uma condição muito rara.