



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita Em Paciente 46,xx, Criado No Sexo Masculino - Relato De Caso
Autores: LEITE MNL (HC/UFPE); SILVA BGSB (HC/UFPE); MAIA ABL (HC/UFPE); CALHEIROS KSPRV (HC/UFPE); NÓBREGA MP (HC/UUFPE); SCHULER TA (HC/UFPE); ARAÚJO JR (HC/UFPE)

Resumo: Introdução: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é a principal causa de ambiguidade genital em recém-nascidos. Em fetos 46,XX, a exposição a elevados níveis de androgênios no início do desenvolvimento embrionário leva a variados graus de virilização da genitália externa. Tem-se discutido a possibilidade de atribuição de gênero masculino para crianças 46,XX altamente virilizadas. Descrição do caso: Lactente, 1ano e 4meses, admitido no hospital com diagnóstico de pneumonia, evoluiu com quadro de desidratação, associado a hiponatremia e hipercalemia. Ao exame, foi observada genitália masculina (fusão total das pregas lábio-escrotais, falus 4,5cm, uretra fálica) e criptorquia bilateral. A ultrassonografia evidenciou útero e ovários. Exames laboratoriais: cariótipo 46,XX, 17alfa-hidroxiprogesterona bastante elevada confirmando o diagnóstico de HAC por deficiência da 21OH forma clássica. Após detalhado esclarecimento, a família optou por manter a atribuição de gênero masculino. Aos quatro anos o paciente foi submetido à cirurgia para retirada de útero e ovários. Aos 13 anos foi iniciada reposição de testosterona. Comentários: Vários fatores são considerados na escolha do gênero de criação dos pacientes com ambiguidade genital: potencial de fertilidade, qualidade da função sexual, diagnóstico específico, aspecto da genitália externa, limitações cirúrgicas e fatores psicossociais. Uma preocupação em relação a esses pacientes é o risco de disforia de gênero. Acredita-se que a exposição a elevados níveis de androgênios durante o desenvolvimento do embrião 46,XX, evidenciada pelo grau de virilização levaria a uma masculinização do cérebro, fazendo com que esses pacientes tenham comportamento masculino. Portanto, seria viável, nessas crianças, a opção pelo sexo de criação masculino.