



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Dds Testicular 46xx Com Ausência De Sry

Autores: ROMAGNOLI BA; AZEVEDO MLR; SOUSA JR; BALASSIANO BEL; GILBAN DLS; CORDEIRO MM; ALFRADIQUE MC

Resumo: Introdução: DDS testicular 46XX é entidade rara que incide 1:20000 nascidos vivos, com diagnóstico normalmente tardio já que 80% não cursam com ambiguidade genital. Em 10% - 20% dos casos o SRY está ausente, e nesses o diagnóstico é feito em faixa pediátrica devido à ambiguidade genital. Todos cursam com infertilidade. Estudos revelam que genes da família SOX estão envolvidos na etiologia dos casos SRY negativos. Descrição do caso: E.C.S., 9 meses de vida, encaminhado pelo urologista para avaliação de hipospádia perineal. Ao exame físico, tinha gônada palpável em bolsa à direita e em canal inguinal esquerdo, pregueamento escrotal, meato em fenda escrotal e falo de 3cm. Cariótipo 46XX e rastreio para hiperplasia adrenal negativo. À cistoscopia ausência de derivados mullerianos. FISH com ausência de sinal correspondente ao SRY. Exame de videolaparoscopia com biópsia de gônadas bilateral confirmou tecido testicular não sendo visualizadas estruturas mullerianas. Comentários: Embora casos de homem 46XX com SRY negativo seja raro, e envolvam uma etiologia complexa, é muito importante que os profissionais da área de saúde, valorizem o quadro de hipospádia grave, com ou sem criptorquia, solicitando cariótipo como rotina, para o diagnóstico precoce dessa condição, possibilitando assim que esta criança, seja acompanhada por equipe multidisciplinar com melhor adequação físico e psicossocial da mesma e de familiares.