



Trabalhos Científicos

Título: Disgenesia Gonadal Parcial: Relato De Caso

Autores: VALÉRIA LAMEIRA GERALDO DE SIQUEIRA (PUC-SP), ALCINDA ARANHA NIGRI, CYNTIA WATANABE, JOSÉ EDUARDO GOMES BUENO DE MIRANDA, GIL GUERRA JUNIOR, MARINA HELENA MARIANO, JULIANA PARAGUASSU DEMES

Resumo: Introdução: A disgenesia gonadal parcial é definida por cariótipo 46, XY, sem mosaicismo, diferenciação testicular parcial e ambiguidade genital. Diagnóstico precoce é importante devido ao risco dos testículos disgenéticos e as gônadas em fita apresentarem transformação neoplásica. Objetivo: Relatar caso de genitália ambígua em criança previamente diagnosticada intra-útero e dificuldade na identificação da causa. Métodos: Avaliação clínica iniciada ao nascimento e seguimento ambulatorial em serviço terciário para resolução diagnóstica e correção cirúrgica. Resultados: Recém-nascido de mãe com 36 anos, primigesta, iniciou pré-natal no terceiro mês de gestação. Pai, 43 anos, hígido. Nascido de parto cesariana, pélvico, 39 semanas, Apgar 4/8, 3.190 gramas, 47 cm, perímetro cefálico 37,5 cm e torácico 35 cm. Genital externo: falus de aproximadamente 2 cm de comprimento e 1 cm de diâmetro, orifício de abertura no seio urogenital na base do falus, pregas lábio escrotais hipoplásicas e gônada esquerda palpável. Ultrassonografias obstétricas entre 15 a 20 semanas, evidenciou, primeiramente genitália feminina e, posteriormente, masculina. Na vigésima semana, ao exame, foi sugerido genitália ambígua. Para confirmação, realizada sexarca cujo resultado era XY. Exames laboratoriais: FSH 0,20 mUI/mL, LH: 0,20 mUI/mL, testosterona total 223,17 ng/dL, androstenediona 10,0 ng/mL, 17 Alfa-Hidroxiprogesterona 20 ng/mL, DHEA: 23,8 ng/mL, eletrólitos normais e cariótipo XY. Ressonância magnética: gônada em canal inguinal esquerdo, haste peniana completa com glândula, corpo cavernoso e esponjoso, canal vaginal e útero. Realizado biópsia das gônadas, sendo esquerda histologicamente pré-puberal e direita tecido gonadal indiferenciado. Proposta de tratamento retirada da gônada não funcionando, correção de hipospádia, orquidopexia e histerectomia. Diante disso, tem-se hipótese diagnóstica disgenesia gonadal parcial. Lactente registrado aos sete meses de idade. Conclusão: Diante de uma genitália ambígua, o diagnóstico precisa ser precoce e, de preferência, em hospital terciário, que possua equipe multidisciplinar para atender às necessidades da criança, como dos pais.