



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Tardio De Distúrbio Da Diferenciação Sexual Ovotesticular

Autores: MARISE CODEÇO DE ANDRADE BARRETO (UERJ), CAROLINA DE OLIVEIRA CAVALCANTI ASSUMPÇÃO, JULIANA COELHO BRAGA, DÉBORA ALVIM RIBEIRO, CAMILA CLEMENTE LUZ, DANIEL LUIS SCHUEFTAN GILBAN, ANA PAULA BORDALLO, ISABEL REY MADEIRA, PAULO FERREZ COLLET-SOLBERG, FERNANDA MUZZI GAZOLLA

Resumo: Os distúrbios da diferenciação sexual (DDS) são condições congênitas onde o desenvolvimento do sexo cromossômico, gonadal ou anatômico são atípicos. O objetivo é apresentar um caso de DDS 46,XX em paciente com fenótipo masculino, mostrando as dificuldades do diagnóstico diferencial e a necessidade de suspeitar de DDS nos adolescentes com achados genitais incomuns. Paciente de 14 anos, fenótipo masculino, atendido no ambulatório de referência em endocrinologia pediátrica com queixa de ginecomastia desde os 11 anos. Apresentava tecido glandular palpável à direita (D) 8cm e esquerda (E) 7cm. Genitália externa com aspecto masculino, testículo D tóxico com 10 ml e impalpável à E. Micropênis (5,5cm CRTmax) e pelos pubianos com distribuição ginecoide. Mãe relata herniorrafia inguinal aos 3 anos, com suspeita de retirada de gônada E. Os níveis de FSH (26.45 mUI/mL) e LH (12.06 mUI/mL) apresentavam-se aumentados sugerindo hipogonadismo hipergonadotrófico. Na ultrassonografia abdominal não foram visualizadas gônadas intrabdominais. Estudo citogenético revelou constituição cromossômica 46,XX. A pesquisa de SRY foi positiva. Realizada biopsia de testículo D mostrando tecido disgenético e ausência de tecido ovariano. A revisão do prontuário no hospital onde o paciente havia realizado uma herniorrafia, mostrou a retirada de ovário e trompa à E, constatando o diagnóstico de DDS ovotesticular. Apresentamos o caso de um paciente com fenótipo masculino e cariótipo 46,XX em que o diagnóstico de DDS ovotesticular foi realizado na adolescência, e que só foi possível através da revisão do prontuário. Visto que a apresentação clínica é variável e os exames laboratoriais inconclusivos, o diagnóstico deve ser confirmado pelo histopatológico das gônadas. A presença de gônada masculina e feminina no mesmo paciente com um cariótipo 46, XX nos faz pensar no diagnóstico de DDS ovotesticular. Apesar de ovotestis ser a gônada mais comum, nosso paciente apresentava gônadas masculina e feminina separadas. DDS ovotesticular é uma condição rara em que o diagnóstico pode ser desafiador, mas possível pela história, suspeita e busca apropriada.