



Trabalhos Científicos

Título: Anomalia Da Diferenciação Sexual Ovotesticular: Descrição De 31 Casos Em Um Único Centro No Brasil

Autores: JULIA WARCHAVCHIK MELARDI (ICR - HCFMUSP), DIEGO FONTANA SIQUEIRA CUNHA, WENDY CIRA JUSTINIANO CESPEDES, FILOMENA CARVALHO, LOUISE COMINATO, LEANDRA STEINMETZ, DURVAL DAMIANI

Resumo: A anomalia da diferenciação sexual (ADS) ovotesticular é caracterizada pela presença de tecido ovariano e testicular em um mesmo indivíduo, sendo necessária demonstração histológica para o diagnóstico. Por ser uma condição rara, as descrições na literatura em geral contam com amostras pequenas e raramente incluem dados evolutivos dos pacientes, principalmente no que diz respeito a puberdade. O presente estudo tem como objetivo descrever os achados clínicos, bioquímicos e histológicos de pacientes com ADS ovotesticular acompanhados entre 1978 e 2018 no Instituto da Criança - HCFMUSP - São Paulo, além de apresentar dados evolutivos desses pacientes (incluindo início e progressão da puberdade). Trata-se de um estudo retrospectivo no qual 31 pacientes foram incluídos. Os dados foram obtidos a partir da revisão sistemática de prontuários. A média de idade da primeira consulta foi de 32,1 meses, a maioria dos pacientes apresentava sexo inicial masculino (54,8) e a maioria teve como sexo final o feminino (54,8). O tamanho médio do falo foi de 2,5cm, havia gônadas palpáveis em 67,7 dos pacientes e a uretra era perineal em 74,2 dos pacientes. O valor de testosterona médio encontrado após estimulação com hCG foi de 232,89ng/dL. O número de cirurgias foi de 2,76 por paciente. O cariótipo mais frequente foi o 46,XX (58,1), seguido por mosaicos (22,6). A gônada mais encontrada foi o ovotestis (48,4) e a combinação de gônadas mais frequente foi ovotestis + ovário (38,7). Foi possível avaliar a puberdade em 19 pacientes, sendo que 11 deles (57,8) apresentaram puberdade espontânea. Foi observado que a grande maioria dos pacientes submetidos a gonadectomia parcial evoluiu com puberdade espontânea. O estudo apresenta dados relevantes de uma rica casuística de pacientes com ADS ovotesticular. O tratamento desses pacientes continua sendo um desafio, sendo necessária abordagem individualizada por equipe multidisciplinar. A puberdade desses pacientes deverá ser monitorizada e parece ser espontânea na maioria dos casos em que há preservação dos tecidos gonadais. Mais estudos são necessários para avaliação desses pacientes no decorrer da adolescência e vida adulta.