

Trabalhos Científicos

Título: Diferenciação Sexual Diferente 46,xx Testicular E 46,xx Ovotesticular: Relato De 2 Casos Em Gêmeares

Autores: MARIANA LUCENA (HC-FMUSP), BRUNA FREITAS CAVALCANTI (HC-FMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (HC-FMUSP), MARIANA LENZA RESENDE (HC-FMUSP), ROBERTA DE OLIVEIRA ANDRADE (HC-FMUSP), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (HC-FMUSP), JULIA WARCHAVCHIK MELARDI (HC-FMUSP), LEANDRA STEINMETZ (HC-FMUSP), LOUISE COMINATO (HC-FMUSP), HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO (HC-FMUSP), THAIS DELLA MANNA (HC-FMUSP), DURVAL DAMIANI (HC-FMUSP)

Resumo: Diferenciação Sexual Diferente (DSD) é um grupo de condições congênicas no qual o desenvolvimento do sexo cromossomal, gonadal ou anatômico é atípico ou discordante. Entre elas, a DSD ovotesticular (DSD-OT) é uma forma rara, caracterizada pela presença de parênquima ovariano e testicular no mesmo indivíduo. L.P.N. e L.P.N. são gêmeas, filhas de pais não consanguíneos, mãe G1P2. Nascidas pré-termo (36 semanas), parto cesárea sem intercorrências, encaminhadas ao ambulatório de endocrinologia pediátrica devido a genitália atípica no período neonatal. L.P.N., 1ª gemelar, PN 2085g, AIG. No primeiro atendimento, observada genitália Prader IV, gônadas não palpáveis, falo de 1,5 cm, ausência de seio urogenital, meato uretral perineal, bolsa labioescrotal fundida. Investigação complementar evidenciou cariótipo 46,XX [20] e testosterona de 94,5 ng/dL aos 17 dias de vida. USG de pelve com presença de estrutura tubular retrovesical, possível útero rudimentar, ovários não caracterizados. Realizou gonadectomia com biópsia e clitoroplastia em 2012. Anatomopatológico evidenciou tecido testicular rudimentar e epidídimo bilateralmente, granuloma do tipo corpo estranho à esquerda. Não confirmada presença de útero em cirurgia. L.P.N., 2ª gemelar, PN 2135g, AIG. Genitália Prader IV, gônadas palpáveis bilateralmente em bolsa labioescrotal hiperpigmentada e fundida, falo 1,5 cm, meato uretral perineal. Cariótipo 46,XX [20] e testosterona de 108 ng/dL com 17 dias de vida. USG de pelve com útero e ovários não caracterizados. Biópsia gonadal (abril/2013) evidenciou gônada direita com testículo pré puberal e gônada esquerda com ovotestis (testículo pré puberal e área focal de parênquima ovariano). No mesmo ano, realizou gonadectomia, clitoroplastia e abertura de seio urogenital. Em ambos os casos, discutido com a família e optado por manter criação no sexo feminino. Iniciada reposição estrogênica (janeiro/2023) para ambas, aos 11 anos e, devido à canal vaginal estreito, encaminhadas à equipe da cirurgia para avaliar neovaginoplastia. Foram relatados 2 casos de DSD em gêmeares com diagnósticos diferentes, uma delas com diagnóstico de DSD-OT e outra com diagnóstico de DSD testicular, ambas com confirmação histológica. As duas condições são raras e complexas, com poucos relatos na literatura e requerem abordagem multidisciplinar. Não foram encontrados relatos de casos de DSD em gêmeares após busca nas principais bases de dados. O diagnóstico em gêmeares nos leva à hipótese de que as duas condições provavelmente têm uma base genética em comum, que poderá ser elucidada a partir de exoma das pacientes. Em geral, pacientes com DSD testicular apresentam genitália externa masculina (normal a atípica), o que difere da apresentação clínica da 1ª gemelar. Nos dois casos foi optado pelo sexo de criação feminino, levando-se em consideração fatores como aspecto da genitália, função sexual, necessidade de abordagem cirúrgica, reposição hormonal e expectativa dos cuidadores.