

Trabalhos Científicos

Título: Disgenesia Gonadal Parcial Xy: Abordagem Clínica E Terapêutica Em Casos De Virilização Tardia

Autores: NATHALIA KLAUTAU (UNIFESP), CARLA PELLEGRINI (UNIFESP), BÁRBARA RIBEIRO (UNIFESP), DENISE FLYGARE (UNIFESP), LARA VASCONCELOS (UNIFESP), HANNA CAMILO (UNIFESP), CAMILLE RIBEIRO MINALI (UNIFESP), ANA LUIZA DRUMOND (UNIFESP), ÂNGELA SPINOLA (UNIFESP), ADRIANA SIVIERO-MIACHON (UNIFESP), FABÍOLA ESGRIGNOLI (UNIFESP), LENE GARCIA (UNIFESP)

Resumo: A disgenesia gonadal parcial XY é uma rara condição pertencente ao grupo de distúrbios da diferenciação sexual (DDS) 46, XY. Caracteriza-se por ambiguidade genital decorrente da diferenciação testicular parcial sem anormalidades nos cromossomos sexuais. O presente caso descreve um quadro de disgenesia gonadal parcial XY detectado em fase puberal. AFS, 10 anos, feminino, encaminhada ao ambulatório de endocrinologia pediátrica por hipertrofia de clitóris. A responsável negou alterações ao nascimento ou terapias hormonais. Paciente sem desvios fenotípicos, com falo de 4cm e fusão parcial das saliências labioescrotais, Prader II, Tanner M1P1. O ultrassom pélvico revelou vagina normal, útero com forma típica e volume de 2ml, sem visualização dos ovários. Os exames mostraram 17OHP, SDHEA, DHEA e Androstenediona normais com aumento progressivo de Testosterona Total (79ng/dL > 182ng/dL), LH e FSH. O Cariótipo foi 46, XY (30 células). Diante dos sinais clínicos de virilização, exames e cariótipo, aventou-se o diagnóstico de disgenesia gonadal parcial XY. A paciente foi submetida à cirurgia de clitoroplastia, vaginoplastia e gonadectomia bilateral, que evidenciou testículo disgenético e gônada em fita, com gonadoblastoma bilateral. A paciente mantém acompanhamento com a especialidade para programação de terapia de reposição hormonal e recebe suporte psicológico contínuo. A disgenesia gonadal parcial XY caracteriza-se por ambiguidade genital resultante da diferenciação testicular parcial em indivíduos com cariótipo 46, XY sem mosaicismo, com ampla variabilidade clínica e da histologia gonadal. O gene implicado em cerca de 30% dos casos é o NR5A1. O diagnóstico é complexo e deve ser considerado na presença de gônada não palpável uni ou bilateralmente no período neonatal. Embora o diagnóstico dessa condição ocorra mais frequentemente ao nascimento com a visualização da genitália ambígua, alguns casos podem ser detectados em crianças maiores devido à virilização tardia em pacientes criadas no sexo feminino que, durante investigação, demonstram aumento significativo de gonadotrofinas e testosterona, com cariótipo 46, XY, como a paciente relatada. A biópsia gonadal confirma o diagnóstico e ajuda a diferenciar do DDS ovotesticular. A literatura descreve o alto risco de transformação neoplásica das gônadas disgenéticas, portanto a gonadectomia bilateral é consenso nos casos em que a criação é no sexo feminino, semelhante à evolução da paciente. A sensibilidade às emoções é essencial ao avaliar e tratar um adolescente, por isso a abordagem terapêutica deve incluir além do seguimento endocrinológico para controle hormonal, o acompanhamento psicológico. A disgenesia gonadal parcial XY é um desafio diagnóstico, principalmente quando evidenciada em fase puberal, com sinais de virilização em meninas. A abordagem deve ser multidisciplinar, com foco na eliminação do risco de tumores e no apoio emocional dos pacientes, a fim de garantir o bem-estar geral desses indivíduos.