

Trabalhos Científicos

Título: Distúrbio De Diferenciação Sexual (Dds) Em Paciente 46 Xx: Um Relato De Caso

Autores: GABRIEL PINHEIRO MACHADO (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), BIANCA TONIETTO TONOLLI (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), CAROLINE LOCATELLI DA SILVA (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), AMANDA VEIGA CHEUICHE (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO), FABIOLA COSTENARO (HOSPITAL MOINHOS DE VENTO)

Resumo: Avaliamos recém-nascida com DDS identificada em ultrassom do primeiro trimestre. Nasceu de FIV, após 8 tentativas, gemelar dicoriônica e diamniótica, parto prematuro por RUPREMA com 34 semanas e 5 dias, APGAR 8/9, 2kg e 43,5cm. História materna de síndrome dos ovários policísticos, com uso de progesterona no primeiro trimestre da gestação e corticoide sistêmico com 25 semanas de gestação. Descartado uso de esteroides androgênicos por genitores ou ocorrência de virilização materna ao longo da gestação. Ao exame físico, genitália com protuberância genital aumentada, orifício uretral perineal, sem fusão de pregas lábio-escrotais e gônadas impalpáveis, classificada como Prader II, cariótipo 46 XX. Teste do pezinho sem alterações. Avaliação primeira semana de vida, testosterona total: 173-180 mg/dl (< 40), LH: 0,3-1,1mUI/mL, FSH: 1,3mUI/mL, estradiol: 1,2ng/dl, ACTH: 6pg/ml (< 63), cortisol: 10,6 mcg/dl, SDHEA: 82mcg/dL (108 – 607), androstenediona: 57ng/mL (<50), hormônio anti-Mulleriano: 0,07ng/mL, 17-hidroxipregnenolona: 600ng/dl (< 869) e 17-hidroxiprogesterona: 346 ng/dl (<500), eletrólitos e pressão arterial normais. Ecografia abdominal com útero identificável, ovários de aspecto usual contendo folículo a direita de 3mm, adrenais bilaterais com aspecto e dimensões usuais. Avaliação 4 semanas de vida testosterona total 118ng/dL (< 40), LH:0,3 mUI/mL, FSH: 7,7mUI/mL, estradiol: Progesterona: 2,87ng/mL (0,057 - 23,9), DHEA: 113 ng/dl (< 170,), cortisol: 8,1mcg/dl, ACTH: 62pg/ml (< 63), androstenediona: 36ng/mL (<50), 17-hidroxiprogesterona: 154 ng/dl (<173), 17-hidroxipregnenolona: 603 ng/dl (< 869). RM abdome sem massas adrenais ou parauterinas. Nova ecografia pelve com 4 semanas identificou útero com 1,2cm³, sem endométrio, ovário direito 0,8cm³ contendo um folículo dominante de 1cm, ovário esquerdo 0,2cm², com 2 folículos menores de 0,2cm, adrenais sem alterações. Ausência de lesões tumorais ou tecido testicular. Frente aos achados, considerou-se a hipótese diagnóstica de deficiência de aromatase. A avaliação genética encontra-se em andamento. Caso painel genético DDS seja negativo, fará laparoscopia diagnóstica. Discussão: a deficiência de aromatase é uma doença autossômica recessiva responsável por distúrbio de diferenciação sexual em pacientes 46 XX e alta estatura e hábito eunucoide em pacientes 46 XY. Em grande parte dos casos é descrita virilização materna transitória durante a gestação, os RN 46 XX apresentam fusão lábio-escrotal e falo aumentado, com meato uretral inserido em sua base. Na puberdade, há atraso da telarca e menarca, sinais de hiperandrogenismo e clitoromegalia, com presença de cistos ovarianos. A avaliação laboratorial nos primeiros 2 anos de vida evidencia níveis normais de esteróides adrenais, além de valores elevados de FSH, LH e testosterona, com redução de estradiol. Este caso reforça a importância de considerar diagnósticos diferenciais menos comuns em pacientes com DDS, 46 XX.