

Trabalhos Científicos

Título: Disgenesia Gonadal Pura Xy: Relato De Caso

Autores: Introdução: A disgenesia gonadal pura XY apresenta-se com fenótipo tipicamente feminino e é caracterizada pela falência completa da diferenciação testicular, podendo estar associada a mutação gênica ou não. Descrevemos caso de paciente que foi avaliada por atraso puberal, sendo diagnosticada com esta condição. Objetivos: Paciente de 13 anos, feminino, com história de hipotireoidismo diagnosticado aos 5 anos de idade, em uso de levotiroxina com bom controle. Sempre apresentou peso e estatura abaixo da média, com crescimento lento, sendo referenciada para investigação de baixa estatura e atraso de desenvolvimento puberal. Pais são baixos, com estatura alvo de 147,5 cm. Ao exame físico, paciente com fenótipo feminino, estatura 139,7 cm (Desvio Padrão (DP) -2,31), peso 27,7 kg (DP -2,81), sem desenvolvimento mamário ou pilificação pubiana. Genitália externa de aspecto tipicamente feminino, com atrofia de pequenos lábios, sem clitoromegalia, com canal vaginal visível. Exames laboratoriais revelaram hipogonadismo hipergonadotrófico (FSH e LH elevados e estradiol indetectável), e radiografia de idade óssea de 11 anos. Avaliação de imagem evidenciou presença de útero e estrutura sugestiva de ovários, porém de dimensões reduzidas. Apresentava cariótipo 46,XY (90 células analisadas), com presença de cromossomos sexuais X e Y em todas as metáfases analisadas, confirmando disgenesia gonadal pura XY. Foi indicada gonadectomia profilática por risco de malignização, com anatomopatológico compatível com gônadas disgenéticas, sem células germinativas. A indução puberal foi iniciada com estrogênio oral e realizado seguimento multidisciplinar. Metodologia: Resultados: Conclusão: A disgenesia gonadal pura 46,XY, também conhecida como síndrome de Swyer, representa uma forma específica de Distúrbio de Desenvolvimento Sexual 46,XY, caracterizada por falência completa da diferenciação testicular. Os indivíduos apresentam cariótipo 46,XY, genitália externa de aparência feminina, presença de estruturas müllerianas (útero, trompas) e gônadas disgenéticas em fita, sem produção hormonal significativa. O quadro clínico geralmente se manifesta por ausência de puberdade espontânea e amenorreia primária, em adolescentes fenotipicamente femininas, como foi o caso da paciente descrita. O perfil hormonal evidencia hipogonadismo hipergonadotrófico e a investigação molecular pode identificar mutações em genes como SRY, NR5A1, MAP3K1 ou DHH, embora em cerca de metade dos casos a etiologia permaneça indefinida. O tratamento inclui gonadectomia profilática devido ao risco de gonadoblastoma, além de terapia de reposição hormonal estrogênica com posterior adição de progestágenos para indução puberal adequada e manutenção da saúde óssea. O diagnóstico precoce e correto é fundamental para a definição do sexo de criação, conduta terapêutica e aconselhamento genético. A abordagem deve ser multidisciplinar e centrada no paciente, envolvendo endocrinologistas pediátricos, geneticistas, cirurgiões pediátricos, psicólogos, com suporte contínuo à família.

Resumo: BRUNA MILAGRES BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), CAROLINA ZELENSKI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), LETÍCIA MIRANDA GUIMARÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), MARIANA ARAÚJO SOARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), ROBSON SILVA CARVALHO MONTEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), GUILHERME MANSO DE LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), MARIA DE FÁTIMA BORGES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), PRISCILA THAIS SILVA MANTOANI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM)), HELOISA MARCELINA DA CUNHA PALHARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO (UFTM))