

Trabalhos Científicos

Título: Dds 46,xx Ovariotesticular Sry Negativo: Um Desafio Diagnóstico E Terapêutico Na Endocrinologia Pediátrica

Autores: Introdução: Introdução: O distúrbio da diferenciação sexual ovariotesticular (DDS-OT) é raro, caracterizado pela presença simultânea de tecidos ovariano e testicular no mesmo indivíduo. O fenótipo é variável, sendo frequente a ambiguidade genital. A presença de ovotestis bilateralmente ocorre em 30% dos casos, e o cariótipo 46,XX em 70%. Objetivos: Relato de Caso: RN AT com genitália ambígua, transferido para o HFSE, já registrado como masculino, e trazendo laudo de USG com descrição de “testículos tópicos em bolsa”. Ao exame físico: falo de 2,8cm, seio urogenital com abertura na base do falo, saliências labioescrotais fundidas (Prader IV) e gônadas palpáveis bilateralmente. Refeita USG que interrogou presença de vesícula seminal ou estruturas mullerianas. Cariótipo 46,XX, SRY negativo. Biópsia gonadal evidenciou, em ambas as gônadas, tecido ovariano com folículos primordiais no polo superior e tecido testicular atrófico no polo inferior, além de segmento tubário benigno, confirmando ovotestis bilateral. Genitoplastia e ressecção da porção ovariana das gônadas realizadas em julho de 2025. Histórico de comportamento psicossocial compatível com o sexo masculino e socialização preservada. Atualmente, aos 7 anos: pênis de 4cm (entre -1 e -2,5DP), hipospádia corrigida, gônada direita palpável em raiz de bolsa escrotal, retrátil, e gônada esquerda tópica, ambas com 2cm³. Metodologia: Resultados: Conclusão: Discussão: DDS-OT deve sempre ser lembrado em caso de cariótipo 46,XX com ambiguidade genital e gônadas palpáveis. A investigação deve incluir a pesquisa do SRY, seguida de biópsia gonadal em caso de negatividade do SRY, a fim de se fazer o diagnóstico diferencial entre DDS-OT e DDS 46,XX testicular, pois a confirmação do primeiro é sempre histopatológica. A existência de tecido testicular em indivíduos DDS-OT 46,XX SRY negativos talvez possa ser explicada pelo aumento da expressão de genes pró-testiculares (SOX3, SOX9, SOX10) ou pela expressão insuficiente de genes pró-ovarianos (RSPO1, WNT4). Embora a porção testicular do ovotestis mais frequentemente se torne hipofuncionante, a produção de andrógenos pode determinar um grau variável de virilização da genitália externa e levar ao surgimento de caracteres sexuais secundários masculinos na puberdade, sendo que a ressecção das porções ovariana ou testicular dependerá do sexo de criação. O risco de malignização do tecido ovariano na DDS-OT é desconhecido, porém, descreve-se uma prevalência de 3-4% de malignização do tecido testicular, frequentemente disgenético. Ressalta-se, ainda, pelo caso relatado, a importância dos exames de imagem serem feitos por profissional experiente em DDS, de modo a se evitar desvios no raciocínio diagnóstico e consequente registro precipitado do sexo de criação. Conclusão: DDS-OT demanda confirmação histológica, planejamento cirúrgico e monitorização do risco oncológico. A tomada da decisão cirúrgica deve ser individualizada, considerando função endócrina, fertilidade potencial, aspectos funcionais e psicossociais.

Resumo: VINICIUS RIBAS DE ABREU BORGES (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), MARIANE MARTINEZ RIBEIRO DO VALLE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), CRISTINA TEIXEIRA DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), LIA AGUIAR CORDEIRO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), CLARICE BORSCHIVER DE MEDEIROS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), SYLVIA ESCH (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), HELENA MARTINS BENVENUTO LOURO BERBARA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), BRUNA SANTIAGO PUGLIESE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), LUIZA PEREIRA DE SOUZA FORTUNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), FERNANDA ROISMAN MACEDO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), RENATA SZUNDY BERARDO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), LISIEUX EYER DE JESUS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO)