



36<sup>º</sup> CONGRESSO BRASILEIRO DE  
**PEDIATRIA**  
O olhar que prepara para o Futuro



## Trabalhos Científicos

**Título:** Massas Inguinais Palpáveis Em Lactente Com Genitália De Aparência Feminina: Relato De Caso De Deficiência Da 5-alfa Redutase Tipo Ii

**Autores:** CAMILA MAIA COSTA DE QUEIROZ (UFAL); ILANNA FRAGOSO PEIXOTO GAZZANEO (UFAL); PAULO MOZART DE BARROS (UNCISAL); ROSEMARY BARBOSA MARINHO (INSTITUTO DA MAMA DE ALAGOAS); WALTER FERREIRA DE ARAÚJO FILHO (HUPAA/UFAL); REINALDO LUNA DE OMENA FILHO (UNCISAL); ISABELLA LOPES MONLLEÓ (UFAL)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Os Distúrbios do Desenvolvimento do Sexo (DDS) são condições heterogêneas nas quais o desenvolvimento do sexo cromossômico, gonadal ou anatômico é atípico. A deficiência da 5-alfa-redutase II – enzima que catalisa a conversão de testosterona em dihidrotestosterona – é um tipo de DDS XY autossômico recessivo decorrente de mutações no gene SRD5A2. O quadro abrange desde genitália feminina com gônadas palpáveis, ambiguidade genital, até genitália masculina com criptorquidia. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente com 37 dias, sexo social feminino, 1ª filha de casal jovem de primos em 3º grau, sem recorrência ou outros defeitos congênitos na família. Ao exame: genitália de aparência feminina com massas palpáveis na região inguinal. Cariótipo: 46,XY[40]; ultrassonografia: gônadas nas saliências lábio-escrotais e ausência de útero. Análise do gene SRD5A2 mostrou homozigose da mutação p.G183S, confirmando o diagnóstico. DISCUSSÃO: Diante de uma criança com genitália externa de aparência feminina e massas inguinais palpáveis, deve-se aventar a hipótese da deficiência da 5-alfa-redutase II. Antes da puberdade a confirmação desse diagnóstico é difícil, especialmente na ausência de teste molecular. No presente caso, o acesso aos exames foi viabilizado por protocolo de pesquisa e o diagnóstico confirmado aos 2 anos idade. Em face da decisão da família por manter o sexo de criação feminino, foi indicada orquidectomia na infância e reposição estrogênica na puberdade. CONCLUSÃO: Virilização durante a puberdade e adoção de identidade psicossocial masculina são frequentes na deficiência da 5-alfa-redutase II mesmo em casos com genitália externa de aparência feminina. Estes aspectos reforçam a necessidade de diagnóstico precoce e suporte psicológico contínuo aos pacientes e familiares. Destaca-se com este caso, a importância fundamental do pediatra na realização de exame cuidadoso da genitália da criança para o reconhecimento de anormalidades morfológicas sutis que podem compor o quadro clínico de DDS.