



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Ambiguidade Genital Em Paciente Com Distúrbio Do Desenvolvimento Do Sexo Ovário-testicular (dds Ot) Atendido Em Serviço De Referência Em Genética Clínica No Sus Em Alagoas

Autores: ILANNA FRAGOSO PEIXOTO GAZZANEO (UFAL); CAMILA MAIA COSTA DE QUEIROZ (UFAL); RAFAELLA LIMA BORGES DE MENDONÇA (HUPAA/UFAL); MARIA EDUARDA BAÍA CORREIA DE OLIVEIRA (HUPAA/UFAL); RICARDO LUIZ SIMÕES HOULY (HUPAA/UFAL); ROSEMARY BARBOSA MARINHO (INSTITUTO DA MAMA DE ALAGOAS); WALTER FERREIRA DE ARAÚJO FILHO (HUPAA/UFAL); REINALDO LUNA DE OMENA FILHO (UNCISAL); ISABELLA LOPES MONLLÉO (HUPAA/UFAL)

Resumo: INTRODUÇÃO: O DDS OT, denominado hermafroditismo verdadeiro até 2006, é uma condição rara, com heterogeneidade etiológica e clínica. Compreende desde genitália normal até ambígua, sendo 60% dos indivíduos 46,XX. A coexistência de ovário e testículo em lados opostos ou ovotestis é indispensável para o diagnóstico. Os genitais internos acompanham a gônada ipsilateral mas, quando existe ovotestis, geralmente são femininos. A maioria dos indivíduos 46,XX desenvolve mamas, 50% menstruam e alguns são férteis. DESCRIÇÃO DO CASO: RN com 13 dias de vida, sexo social feminino, encaminhada para avaliação genética de ambiguidade genital. Gestação e parto sem intercorrências. Segunda filha de casal jovem não consanguíneo, sem recorrência ou defeitos congênitos na família. Ao exame: ambiguidade genital com gônada esquerda palpável e heterocromia de íris. Cariótipo: 46,XX[30]; ultrassonografia: gônadas inguinais e útero; biópsia gonadal: ovário à direita e ovotestis à esquerda. DISCUSSÃO: A ambigüidade genital está presente em diversos DDS, apesar de a Hiperplasia Adrenal Congênita ser a nosologia mais comum. A associação entre ambiguidade genital e heterocromia de íris é bastante sugestiva de DDSOT, todavia o diagnóstico requer confirmação histopatológica, o que foi feito no presente caso. O plano de tratamento compreendeu: acompanhamento psicológico da família, excisão do ovotestis (aos 2 anos) e genitoplastia femininizante (1º tempo aos 3 anos). Pela presença de ovário normal à direita, espera-se puberdade espontânea. CONCLUSÃO: O DDS OT, embora raro, deve ser aventado em todos os casos que apresentem genitália ambígua, sendo o pediatra, ainda na maternidade, responsável pela suspeição diagnóstica e encaminhamento dos pacientes. Em face da complexidade e do impacto psicológico do diagnóstico e tratamento, o ideal é que pacientes e familiares sejam acompanhados em serviços de alta complexidade com equipe multiprofissional experiente nesta área.