



Trabalhos Científicos

Título: Distúrbio Do Desenvolvimento Sexual: Relato De Caso De Recém-Nascido Com Genitália Atípica

Autores: LIDUÍNA ISABELA ALBERTO REBOUÇAS DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); PATRÍCIA AURELIANO BRUCE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); CARLA ALESSANDRA GUIMARÃES DO NASCIMENTO VALENTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); RENATA MONTEIRO BARROS DA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); GABRIELA COSTA VICTAL (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); RAIZZA FERNANDES DA COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); WILEN NORAT SIQUEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); MANOEL ANTONIO CARDOSO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); ANA MARIA DE OLIVEIRA PONTE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO); FERNANDO REGLA VARGAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE/UNIRIO)

Resumo: A determinação e a diferenciação sexual dependem de uma cadeia de eventos, que quando ocorrem dentro da normalidade, resulta fenótipo das estruturas sexuais concordante com genótipo sexual normal. Porém, podem ocorrer erros em diferentes momentos deste processo, originando distúrbio do desenvolvimento sexual, demonstrando-se como genitália externa atípica. Esta pode ser definida como toda genitália externa que possua características pertencentes tanto ao sexo feminino, quanto masculino. Classifica-se em pseudo-hermafroditismo masculino ou feminino, hermafroditismo verdadeiro e disgenesia gonadal simétrica. Gônadas, falo, posicionamento do meato uretral, formações labioescrotais e avaliação da cavidade vaginal devem ser caracterizados. A genitália atípica consiste em rara anomalia congênita, possuindo como principal etiologia a hiperplasia congênita adrenal, potencialmente fatal. O relato refere-se a neonato de parto vaginal, a termo, adequado para idade gestacional, sem intercorrência durante a gestação ou na sala de parto, apresentando genitália externa atípica. Durante permanência na maternidade, exames laboratoriais excluíram a principal etiologia. Cariótipo resultou 46,XY e a videolaparoscopia identificou presença de testículos bilaterais e ausência de estruturas aparentemente müllerianas. Diante destes resultados, o diagnóstico de pseudo-hermafroditismo masculino com grave hipospádia peno-escrotal e criptorquidia bilateral foi discutido com os pais, optando-se por conduzir a criação no sexo masculino, seguindo acompanhamento e terapêutica necessários. O caso em questão orienta o pediatra a permanecer atento as alterações no exame físico que devem ser consideradas para a investigação de distúrbios de desenvolvimento sexual e a determinação de seu manejo, devendo dispor de especial atenção para casos em que há emergência diagnóstica. Equipe multiprofissional treinada deve oferecer suporte ao seguimento dos pacientes e familiares, bem como evitar o uso de terminologias que possam ser pejorativas para a condição do paciente. A avaliação é necessária para evitar que o paciente seja criado em um sexo inadequado, interferindo de maneira vital na saúde biopsicossocial do mesmo e de sua família.