



## Trabalhos Científicos

**Título:** Disgenesia Gonadal Pura 46, Xx: Um Relato De Caso

**Autores:** HUMBERTO JUNIOR SOUSA DA COSTA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ); JOÃO VICTOR FREITAS DO NASCIMENTO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ); GIOVANA GOMES FERNANDES (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ); CAMILA DIAS PASTANA (UNIVERSIDADE DO ESTADO DO PARÁ); RYSSIA DE OLIVEIRA BRAUN GUIMARÃES (CENTRO HOSPITALAR JEAN BITAR); RAFAELA DA SILVA SALDANHA DE MIRANDA (CENTRO HOSPITALAR JEAN BITAR); FERNANDO DE SOUZA FLEXA RIBEIRO FILHO (CENTRO HOSPITALAR JEAN BITAR); FLÁVIA SIQUEIRA CUNHA (CENTRO HOSPITALAR JEAN BITAR)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Amenorreia primária é queixa comum em consultórios pediátricos e as disgenesias gonadais (DG) correspondem a cerca de 40% desses casos, sendo a Síndrome de Turner (ST) a causa mais frequente dentre essas. A DG pura é causa rara, mas deve ser lembrada na investigação dessa condição. DESCRIÇÃO DO CASO: GSC, feminino, 15a, queixando-se de amenorreia primária e ausência de telarca. Relatou pubarca iniciada aos 10 anos. Negou histórico familiar, mãe referiu menarca aos 10 anos. Ao exame físico, apresentou mamas em estágio M1 de Tanner e pelos pubianos P3, genitália feminina normal, estatura normal (DP altura: -1,4), sem estigmas da ST. Exames complementares revelaram valores séricos elevados de FSH: 138 mUI/mL (VR: 3,85-8,78 mUI/mL) e LH: 30 mUI/mL (VR: 2,12-10,89 mUI/mL), e reduzidos de estradiol: 20 pg/mL (VR: 27-122 pg/mL) e progesterona: 0,25 ng/mL (VR: 0,31-1,52 ng/mL), caracterizando hipogonadismo hipergonadotrófico. À ultrassonografia pélvica, constatou-se útero rudimentar com volume de 2,5 cm<sup>3</sup> (VR: 50-90 cm<sup>3</sup>) e ovários não visualizados. Cariotipagem com bandamento G revelou resultado 46, XX (20 células analisadas). Iniciou-se reposição hormonal com estrogênios conjugados (0,3125 mg/dia). DISCUSSÃO: Presença de estatura normal e ausência de estigmas de Turner levantaram suspeita de DG pura, embora casos de mosaicismos na ST possam se manifestar desta forma. Cariotipagem é fundamental na investigação de hipogonadismo hipergonadotrófico porque, além de confirmar/descartar a ST, define a conduta médica na DG 46, XX e na DG 46, XY. Nesta última, indica-se gonadectomia bilateral para prevenção de neoplasia em gônada disgenética. Na DG 46, XX, gonadectomia é desnecessário pelo baixo risco de malignização. Em ambos os casos, o tratamento é feito com estrogênio terapia, posteriormente com associação de progesterona. CONCLUSÃO: DG pura é uma causa rara de amenorreia primária, com diagnóstico baseado em exames laboratoriais, imagem e cariotipagem. O tratamento revela-se importante para indução de puberdade e prevenção de complicações tardias.