



Trabalhos Científicos

Título: Menina De 10 Anos Com Atipia Genital

Autores: JULIANA BEIRÃO DE ALMEIDA GUARAGNA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE); MARCUS VINICIUS DA SILVA AZENHA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE); ANA PAULA KURZ DE BOER (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE); JULIO CESAR LOGUERCIO LEITE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE); LEILA CRISTINA PEDROSO DE PAULA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE); TATIANA PRADE HEMESATH (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE); EDUARDO CORREA COSTA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE); CLARISSA GUTIERREZ CARVALHO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E UFRGS)

Resumo: Introdução: As características sexuais do indivíduo dependem de fatores genéticos durante a fertilização, da determinação das gônadas e da diferenciação da genitália interna e externa através de estímulos hormonais. A falha resulta em anomalias da diferenciação sexual (ADS) com genitália atípica, com prevalência de 1:1000 a 4500 nascidos vivos. Nosso objetivo é apresentar o caso de uma paciente de 10 anos com atipia genital. Descrição do Caso: ESP, 10 anos, natural e procedente de Porto Alegre. Encaminhada ao ambulatório multiprofissional de ADS com falo de 3 cm, corpos cavernosos hipertrofiados, glândula bem formada e hipertrofiada, presença de seio urogenital na base. Fusão das pregas lábio-escrotais com pele pigmentada e rugosa. Peso no percentil 25 e altura no percentil 50, Tanner 1. Constrangimento para frequentar piscina na presença de outras crianças, questionava os pais acerca de “urinar sentada ou em pé”. Cariótipo 46 XX, ecografia abdominal com ovotestis bilateral, vagina longa, seio urogenital curto, hemiútero esquerdo. Foi submetida a genitoplastia feminilizante com mobilização do seio urogenital, cliteroplastia com redução dos corpos cavernosos e vulvoplastia. Ressecou-se a porção testicular da gônada, preservando a ovariana, confirmado pelo exame anatomopatológico. Paciente recebeu alta hospitalar com plano de acompanhamento ambulatorial. Discussão: A anomalia de diferenciação sexual ovotesticular (ADSOT) é uma etiologia incomum dentre as patologias que levam à investigação de genitália indiferenciada, representando 3-10% das ADS. O diagnóstico é feito após confirmação histológica de tecido testicular e ovariano no mesmo indivíduo. Em torno de 80% dos pacientes tem genótipos 46, XX; entretanto, genótipos 46, XX/46, XY e 46, XX/47, XXY podem ocorrer como resultado de mosaicismo ou quimerismo. Conclusão: O exame físico completo e cuidadoso do recém nascido é fundamental para o diagnóstico precoce das atipias genitais e para o encaminhamento à equipe multidisciplinar a fim de amenizar o sofrimento tardio da criança e dos pais.