



Trabalhos Científicos

Título: Distúrbios Da Diferenciação Sexual: Síndrome De Aarskog

Autores: ALICE DE MOURA VOGT (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), RAFAEL ROCHA (KURSK STATE MEDICAL UNIVERSITY), DAIANE MATTJE RODRIGUES (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), TAMIRES MACEDO DA SILVA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL), FÁTIMA CLEONICE DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE SANTA CRUZ DO SUL)

Resumo: INTRODUÇÃO A Síndrome de Aarskog (SA) ou síndrome faciодigitogenital é um distúrbio neuropsicomotor hereditário relacionado a mutações no gene FGD1. A SA é uma doença rara, predominante no sexo masculino, e o sexo feminino pode ter uma forma atenuada da síndrome. RELATO DE CASO W. E. S., nasceu com a genitália ambígua, hipertelorismo e baixa estatura. Dosagem de 17 Hidroxiprogesterona e Renina logo no primeiro mês de vida encontravam-se normais, descartando as suspeitas de Hiperplasia Adrenal congênita e Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Ecografia abdominal não identificou gônadas. Uretrocistografia demonstrou uretra com características femininas. Como foi demorada a liberação do cariótipo, realizado reunião multi disciplinar na ocasião da alta e definido com os pais registro como sexo masculino. Posteriormente foi confirmado cariótipo 46 XY e diagnóstico genotípico com a identificação do gene FGD1. Aos 3 anos de idade paciente foi submetido a orquidopexia. Seguiu em acompanhamento com endocrinologista e urologista pediátrico. DISCUSSÃO A SA é caracterizada classicamente por baixa estatura, anomalias nos membros, face, genitais e distúrbios psíquicos. O diagnóstico da síndrome baseia-se nos achados clínicos e pode ser complementado com testes genéticos, porém as apresentações clínicas são heterogêneas e há semelhanças fenotípicas com as síndromes de Robinow e Noonan, situações que podem dificultar o diagnóstico. O paciente com SA pode ser submetido a tratamentos ortodônticos, cirurgias para corrigir anormalidades físicas e tratamento hormonal. Ademais, no Rio Grande do Sul, a partir de junho de 2019, os pacientes com genitália indiferenciada ou ambígua, podem ser registrados sem definir o sexo e após o diagnóstico e a designação sexual, os pais poderão pedir sem custos a retificação do registro. CONCLUSÃO O caso reforça a importância de um trabalho multidisciplinar no manejo da SA e a assistência de medidas inclusivas que respeite os anseios da família e da equipe ao abordar casos de Distúrbios da Diferenciação do Sexo.