



Trabalhos Científicos

Título: Distúrbio Da Diferenciação Do Sexo Ovotesticular Devido A Cariótipo 45 X/ 46 Xy, Inv Dup(Yp)/ 46 Xy: Relato De Caso

Autores: GUILHERME GUARAGNA FILHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL (UFRGS)), RAQUEL C. RIVERO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL (UFRGS)), IARA REGINA S. LUCENA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA)), CLARISSA G. CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL (UFRGS)), LEILA CRISTINA P. DE PAULA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA)), TATIANA P. HEMESATH (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA)), JULIO CÉSAR L. LEITE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA)), EDUARDO C. COSTA (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE (HCPA))

Resumo: Introdução: O Distúrbio da Diferenciação Sexual Ovotesticular (DDSOT) é uma etiologia rara na investigação de genitália indiferenciada. O diagnóstico é feito por confirmação histológica de tecido testicular e ovariano no mesmo indivíduo. Descrição do Caso: Lactente de quatro meses de idade, registrado no sexo masculino, foi encaminhado por genitália indiferenciada para investigação. Nascido a termo, sem complicações gestacionais ou neonatais. Sem particularidades na história médica prévia e familiar. O exame da genitália: falo de 3,4 cm, meato uretral perineal, fusão de saliências labioescrotais com enrugamento e pigmentação. Avaliação laboratorial mostrava: FSH de 1,6 mUI/ml, LH de 5,4 mUI/ml, testosterona de 0,12 ng/ml, Dihidrotestosterona de 72 pg/ml, progesterona inferior a 0,05 ng/ml e estradiol menor que 5 pg/ml. A ultrassonografia pélvica mostrou presença de útero com volume de 2 cm³, endométrio de espessura 0,14cm. A gônada direita era abdominal com volume de 0,16 cm³ com folículo e um nódulo sólido próximo a ela (0,25cm e 0,3cm, respectivamente), altamente sugestivos de ovotestis. A gônada esquerda era inguinal, com volume de 0,84 cm³. Apresentava cariótipo 45 X / 46 X inv dp (Yp) / 46 XY. A laparoscopia com biópsia bilateral e orquidopexia esquerda foi executada. Anatomopatológico mostrava gônada compatível com ovotestis a direita e um testículo pré puberal na gônada esquerda. Foi decidido manter o sexo masculino. Discussão: DDSOT representa apenas 3-10 de todos os casos de DDS, com uma incidência anual estimada de 1: 100.000 nascidos vivos. Cerca de 59,5 dos pacientes apresentam um cariótipo 46, XX, entretanto, genótipos menos comuns podem ocorrer como resultado de mosaicismo ou quimerismo. O tratamento da DDSOT pode envolver cirurgia conservadora gonadal, com remoção de tecido gonadal discordante e genitoplastia. Conclusão: Até onde sabemos, este é o primeiro relato de um DDSOT com um cariótipo 45 X / 46 X inv (Yp) / 46 XY.