

Trabalhos Científicos

Título: Ambiguidade Genital Em Indivíduo 46,xy: Relato De Caso

Autores: SUZANA VASCONCELOS ALBUQUERQUE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), IZABELLA TAMIRA GALDINO FARIAS VASCONCELOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), BRUNA ARAÚJO AGUIAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), MARIA DAIANA RUFINO FREIRE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), SABRINA KAREN MENESSES MORAIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), IANA LIA PONTE DE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JÚLIA OLIVEIRA DE ASSIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), JOÃO MATHEUS GIRÃO UCHÔA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), YASMIN SABOIA MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ), ANNA LUÍSA RAMALHO JOHANNESSEN (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ)

Resumo: Introdução: Os distúrbios de diferenciação do sexo (DDS) compreendem condições congênitas heterogêneas nas quais o desenvolvimento dos componentes cromossômico, gonadal ou anatômico do sexo é atípico. O reconhecimento rápido e uma investigação etiológica precoce são fundamentais para manejo adequado dessas condições. Descrição do Caso: Paciente nasceu de parto vaginal, com 38 semanas de gestação, Apgar 9/10, comprimento de 46cm e peso de 2445g (pequeno para idade gestacional). A mãe tinha 38 anos, não apresentava comorbidades e havia feito acompanhamento pré-natal adequado. No exame, identificou-se micropênis de 1,5cm, hipospádia escrotal e gônadas palpáveis bilateralmente. Na investigação, apresentou dosagens hormonais dentro do esperado para o período de minipuberdade e cariótipo 46,XY. Fez uso de testosterona intramuscular por 3 meses, apresentando aumento do tamanho peniano para 3cm. Encaminhado ao uropediatra, realizou correção da hipospádia com 1 ano. Discussão: Avaliando o perfil laboratorial, foram descartadas as hipóteses de deficiência de gonadotrofinas e de deficiência de 5-alfa-redutase, uma vez que as gonadotrofinas estavam em níveis adequados para minipuberdade e a relação testosterona/dihidrotestosterona foi < 5. Foi investigado ainda hiperplasia congênita de suprarrenal por deficiência de 3-beta-hidroxiesteroido-desidrogenase e por deficiência de 17-hidroxilase, sendo descartadas por não haver elevação dos precursores adrenais específicos. Tendo em vista seu perfil hormonal, citogenética sem alterações e a resposta ao uso de testosterona, a principal hipótese tornou-se a de insensibilidade androgênica parcial, doença na qual há prejuízo parcial do processo de virilização intra-útero devido à alteração funcional do receptor de andrógenos. Conclusão: A importância desse caso encontra-se não apenas na sua raridade, mas na delicadeza e complexidade do seu manejo. É fundamental que todo pediatra saiba identificar de forma precoce casos de DDS para garantir orientação necessária para a família e viabilizar acompanhamento funcional e psicossocial adequado ao paciente.