



Trabalhos Científicos

Título: Disgenesia Gonadal Mista: Um Relato De Caso

Autores: STEFANE LARA LIMA LEITE DUARTE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), DANIELLY HALLANY DE BESSA CAVALCANTE (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), DANIELA MORAIS DE MELO GADELHA MEIRA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), LARISSA MACIEL LEITE FERNANDES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MARIA GORETTI LINS MONTEIRO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), CAMILA AMORIM POLONIO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ILUSKA ALMEIDA CARNEIRO MARTINS DE MEDEIROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), CARLA ANDREA LIMA DE OLIVEIRA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), SABRINA PEREIRA DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MIREILE ALVES GENUÍNO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

Resumo: Introdução: A Disgenesia Gonadal Mista (DGM) é um distúrbio do desenvolvimento sexual do cromossomo sexual, o qual apresenta mosaicismos cromossômicos, gônadas digenéticas e uma anatomia reprodutiva interna e externa mutáveis, apresentando cariótipo 45,X/46,XY. Descrição do caso: TCS, 1ano, com dificuldades para definição do sexo intrauterino, tendo sido aventado o diagnóstico de Síndrome de Turner e de Noonan. Após nascimento foi acompanhado com geneticista e endocrinologista, realizou cariótipo: 45,X/46, XY, realizou ultrassonografia escrotal e inguinal que evidenciou bolsa escrotal vazia e testículos ectópicos na região inguinal com contornos regulares, sem tumorações sólidas ou císticas ou calcificações e também realizou painel genético para Síndrome de Noonan negativo. Teve definição do sexo como masculino e foi realizado procedimento cirúrgico para de correção de hipospádia, ressecção de corda e plástica escrotal, segue acompanhamento ambulatorial com endocrinologia pediátrica e pediatria geral. Discussão: A DGM associa-se ao cariótipo 45,X/ 46,XY, com um espectro fenotípico que varia de genitais externos femininos a masculinos praticamente normais, passando por diferentes graus de ambigüidade genital, sempre com algum desenvolvimento de derivados müllerianos e a presença de uma gônada disgenética e um testículo disgenético contra-lateral, ou ainda de testículos disgenéticos bilateralmente. Essa anomalia evidencia elevado risco para o desenvolvimento de neoplasia gonadal. O diagnóstico de DGM pode ser realizado durante o pré-natal, no período neonatal ou na puberdade, momento em que os caracteres sexuais secundários começam a se fortalecer. O diagnóstico é realizado por meio de exame físico, de imagem, cariotipagem cromossômica e laboratoriais. As opções de tratamento são a cirurgia e a terapia de reposição hormonal. Conclusão: A DGM é de ocorrência rara, todavia, deve sempre ser considerada entre as etiologias de ambigüidade genital. Devido a complexidade da anomalia é importante a abordagem multidisciplinar e especializada no diagnóstico e na tomada de decisão do tratamento pelos responsáveis, pelo paciente e pelos médicos.