



Trabalhos Científicos

Título: Distúrbio De Diferenciação Sexual 46, Xx Ovotesticular: Um Relato De Caso.

Autores: TÁSSIA FALLER TETEMANN (HEIMABA), NATALIA CAMPAGNARO PRANDI (HEIMABA), TATIANA BATISTA GONÇALVES GENELHU (HEIMABA), JULIANA CAMPELO LOPES DOS SANTOS DADALTO (HEIMABA), CÍNTIA MOREIRA IPIRANGA PINTO (HEIMABA), PATRICIA MAGNAGO ALTOE (HEIMABA), ISABELA PASSOS PEREIRA QUINTAES (HEIMABA), NÁDIA CAMILATO FERRAZ KNOP (HEIMABA), AGATHA SIQUEIRA AFONSO (HEIMABA), RAFAEL SILVA SAMPAIO (HEIMABA), TAÍSE NEGRELLI VIEIRA (HEIMABA), MAIZA ULIANA (HEIMABA)

Resumo: O Distúrbio do Desenvolvimento Sexual 46, XX Ovotesticular (DDS OT) é uma síndrome rara que representa menos de 5% de todos os casos de Distúrbio de Diferenciação Sexual (DDS), caracterizada pela presença de tecido testicular e ovariano em um mesmo indivíduo. RN de LPDA, 39,4 semanas, pré-natal sem complicações, adequado para idade gestacional. Pais sem consanguinidade. Ao exame físico, identificado genitália ambígua, PRADER 3, gônadas não palpáveis, falo com meato uretral mediano e aspecto pigmentado. Exames complementares concluíram cariótipo 46, XX (30 metáfases), 17-alfa-hidroxiprogesterona elevada e androstenediona suprimida. Ultrassonografia (USG) visualizou genitália externa com imagens nodulares em hemibolsas testiculares à direita sugerindo testículos e genitália interna sem útero. Realizado ecocardiograma transtorácico (ECOTT), diagnosticado estenose pulmonar valvar importante e comunicação interventricular perimembranosa com indicação de cateterismo terapêutico. Realizada laparotomia onde foram evidenciados 2 ovários, 2 testículos primitivos e útero, confirmados após biópsia. Somado ao genótipo 46, XX e em consenso com equipe multidisciplinar e familiares, optado por orquiectomia bilateral. Na alta hospitalar, agendado retorno com especialistas para acompanhamento. Os DDS abrangem uma incidência de 1:4.500-5.500 nascidos vivos. Representa menos de 5% dos casos e é caracterizada por tecido testicular e ovariano concomitante no mesmo indivíduo. O ideal é que a avaliação e o seguimento sejam feitos por uma equipe multidisciplinar. No exame físico, é feita a descrição detalhada das estruturas genitais externas e, posteriormente, uma avaliação das estruturas internas, sendo a USG o principal método de visualização. Indicado teste citogenético, dentre eles, o cariótipo com banda G fornece o complemento cromossômico completo. Conhecida a constituição cromossômica, é necessária uma análise hormonal. O diagnóstico definitivo é obrigatoriamente histopatológico, dependendo da presença de tecido testicular, com pelo menos túbulos seminíferos, com ou sem espermatozoides, e tecido ovariano, com pelo menos folículos, em um mesmo indivíduo, em uma mesma gônada (ovotéstis) ou em gônadas opostas. Nosso estudo apresenta um caso de ambiguidade genital com cariótipo 46, XX e 4 gônadas completamente separadas, 2 com tecido ovariano e 2 com testicular, bilateralmente localizadas. Há poucos registros em base de dados evidenciando esta conformação. A DDS OT é uma condição rara onde ocorre uma incompatibilidade parcial ou completa entre o sexo fenotípico e o sexo genético, com incidência de 1:20.000-30.000 nascimentos, nos quais aproximadamente 60% dos pacientes possuem cariótipo 46, XX. Portanto, sempre quando identificado gônadas em pacientes com este cariótipo e atipia genital, o diagnóstico desta condição deve ser considerado e a biópsia gonadal é mandatória para determiná-lo, permitir os próximos passos e definir o tratamento mais adequado.