

eP2366

Diagnóstico tardio de anomalia de diferenciação ovotesticular: relato de caso

Marcus Vinícius da Silva Azenha, Fernando Jahn da Silva Abreu, Iara Regina Siqueira Lucena, Raquel Rivero, Tiago Elias Rosito, Nicolino César Rosito, Eduardo Correa Costa - HCPA

A anomalia de diferenciação sexual ovotesticular (ADSOT), antigamente denominada “hermafroditismo verdadeiro”, é uma etiologia incomum dentre as patologias que levam à investigação de genitália indiferenciada. O diagnóstico é feito após confirmação histológica de tecido testicular e ovariano no mesmo indivíduo. Paciente, 10 anos, foi encaminhada por genitália indiferenciada. Nascida a termo, permaneceu internada por 45 dias até que houvesse determinação do sexo. Ao exame físico, pesava 32kg e media 143 cm. O exame da genitália evidenciava um falo de 3cm, com corpos cavernosos hipertrofiados, glândula bem formada e hipertrofiada. Na base do falo, notava-se seio urogenital, com fusão de pregas lábio-escrotais, pele rugosa e hiperpigmentada. Apresentava cariótipo 46,XX, e dosagem hormonal normal. A ecografia abdominal destacou a presença de útero lateralizado para esquerda. A gônada direita estava na fossa ilíaca, com volume de 1,6 cm³. A gônada esquerda foi vista na fossa ilíaca esquerda, com volume de 1,8 cm³. Ambas as gônadas apresentavam componente misto, constituída por tecido ecogênico, homogêneo e sólido em uma metade, e tecido levemente ecogênico, com cerca de 6 folículos de distribuição periférica na outra metade, altamente sugestivos de ovotestis. Junto ao polo inferior de ambas as gônadas, percebia-se estrutura alongada hipoecogênica sugestiva de epidídimo. Uma estrutura compatível com seio urogenital estava localizada no períneo, com comprimento de aproximadamente 2 cm. Foi internada e submetida a cistoscopia, vaginoscopia seguida de genitoplastia feminilizante, além de laparoscopia para diagnóstico e ressecção parcial de gônadas. Exame anatomopatológico confirmou tratar-se de ovotestis. A ADSOT é incomum, representando 3-10% de todos os casos de ADS. Os indivíduos acometidos apresentam grande variação fenotípica; no entanto, a maioria se apresenta com genitália indiferenciada. Com o passar do tempo, o tecido ovariano se mantém funcional, enquanto o tecido testicular disgenético não tem função. A maioria dos pacientes tem cariótipo 46,XX; entretanto, há registro de casos relacionados a quimerismo e mosaicismo. Ovotestis é o achado mais comum, enquanto testículo é o menos frequente. As decisões relacionadas ao manejo de pacientes com ADSOT são notavelmente complexas, e devem envolver uma equipe multidisciplinar experiente e comprometida. O tratamento cirúrgico é a cirurgia preservadora da gônada e genitoplastia. Palavras-chaves: genitália indiferenciada, diferenciação sexual, ovotestis