

**GONADOBLASTOMA BILATERAL EM DISGENESIA GONADAL MISTA:
RELATO DE CASO**

Pietra Giovanna De Almeida (p.giovanna@hotmail.com)

Aline Coltro (coltroaline@gmail.com)

Flora Yamashita Gimenez (florayama@gmail.com)

Júlia Dela Fuente Da Fonseca (Juliadfon@gmail.com)

Matheus Mont'Alverne Napoleão Albuquerque (matheusmontalv@gmail.com)

Leonardo Tonello Romero (leonardo.t.romero@gmail.com)

Pedro Weverton Rodrigues Da Silva (pedroweverton3@gmail.com)

Leonardo Cardili (cardili@unifesp.br)

Marcia Emilia Francisco Shida (dramshida@gmail.com)

Mila Torii Corrêa Leite (mila.torii@unifesp.br)

Introdução

A Disgenesia Gonadal Mista (DGM) é uma condição rara, caracterizada pela presença de mosaicismo cromossômico, gônadas disgenéticas e anatomia reprodutiva variável. O risco de tumor gonadal é de 15–25% e aumenta com a idade. Em pacientes com ambiguidade genital e gônadas abdominais, o risco pode chegar a 52%. Os tumores mais comuns encontrados na DGM são tumores de células germinativas (TCG) e o gonadoblastoma é o mais comum em pacientes com cariótipo mosaico 45,X/46,XY.

Relato de Caso

Paciente nascido em serviço externo, a termo com genitália ambígua, encaminhado aos 5 meses de vida. Ao exame, falo de 2 cm, gônadas não palpáveis, compatível com Prader 2 / Ahmed 5. Hiperplasia adrenal congênita excluída. Cariótipo: mos 45,X / 46,X,idic(Y)(q11.23). Aos 6 meses, exames hormonais com elevação de FSH, e ultrassom evidenciou útero infantil, sem identificação de gônadas. Após discussão multidisciplinar, redefinido sexo de criação para feminino. Paciente encaminhada para cirurgia pediátrica com indicação de gonadectomia. Aos 3 anos, durante a cirurgia, reavaliada genitália externa em centro cirúrgico, com presença de falo virilizado, uretra hipospádica perineal, orifício vaginal presente. Videolaparoscopia evidenciou útero pélvico, trompas bilaterais, gônada direita arredondada, sem albugínea, amarelado e gônada esquerda em fita. Realizada gonadectomia bilateral. O exame anatomopatológico confirmou gonadoblastoma bilateral, com origem em gônada tipo testicular (direita) e gônada displásica terminal em fita (esquerda), variante dissecante, margens livres.

Discussão

O caso ilustra os principais desafios do manejo da DGM: avaliação do risco de gonadoblastoma, definição do gênero de criação e planejamento cirúrgico. Segundo a literatura, neoplasia em DGM pode ocorrer em indivíduos com apenas 3 meses de idade ou mesmo na vida fetal, sendo que a presença do cromossomo Y está associada a maior risco de TCG. O mosaico 45,X/46,X,idic(Y) e a presença das gônadas intraabdominais e displásicas aumenta o risco de malignização gonadal, justificando a gonadectomia profilática para evitar possível transformação maligna. O acompanhamento deve incluir reposição hormonal e equipe multidisciplinar.

Conclusão

A gonadectomia profilática tem sido recomendada nos casos de DGM devido ao alto risco de malignização.

Palavras-chave: disgenesia gonadal mista; mosaicismo; gonadoblastoma; genitália ambígua; gônada em fita; gonadectomia.

