

TRABALHOS CIENTÍFICOS - TRABALHOS CIENTÍFICOS

ASSOCIAÇÃO ENTRE GENITÁLIA AMBÍGUA E ANOMALIA ANORRETAL GRAVE: RELATO DE CASO E REVISÃO DA LITERATURA

Isabela Picolotto (isabela_picolotto@hotmail.com)

Camila Girardi Fachin (camilafachin@gmail.com)

Gustavo Gomes Oliveira (gustavo.goliveira@outlook.com)

André Ivan Bradley Dos Santos Dias (andrebradleymd@gmail.com)

Karin Aparecida Becker (becker_karin@outlook.com)

L.G.J., 1 ano e 3 meses, nascida em Cascavel-PR em novembro de 2023, pré-termo de 35 semanas, apresentou ao nascimento genitália ambígua e malformação anorretal, com orifício perineal único para eliminação de mecônio e urina, além de pseudofalo com saída urinária. Identificou-se rim único à esquerda. Aos 2 dias de vida foi submetida à colostomia em dupla boca, com 11 dias de internação inicial. O cariótipo revelou 46,XX. Evoluiu em acompanhamento multidisciplinar, registrada inicialmente como sexo masculino, gênero não definido. Exames laboratoriais mostraram discreta alteração de sulfato de dehidroepiandrosterona e 17-OH progesterona, sem disfunção adrenal relevante. Aos 9 meses, em consulta no HC, apresentava colostomia funcionante, genitália ambígua, ausência de gônadas palpáveis, sendo indicada biópsia gonadal. Em novembro de 2024 realizou contrastado sob anestesia, videolaparoscopia e biópsia de gônadas, identificando persistência do úraco e canal comum de 2,5 cm. A avaliação endoscópica mostrou uretra, bexiga, hemivagina e cólon confluindo ao orifício perineal. Em

fevereiro de 2025 foi submetida a eletroestimulação associada à cistoscopia, confirmando o diagnóstico de malformação cloacal complexa.

O caso ilustra uma malformação rara, descrita classicamente como sequência de malformação do septo urorretal, caracterizada por genitália ambígua, ausência de abertura perineal normal, anomalias müllerianas e do trato geniturinário inferior, em pacientes 46,XX e com função adrenal preservada. O diagnóstico precoce, o estadiamento por imagem// e endoscopia e a abordagem cirúrgica individualizada são fundamentais para o prognóstico funcional e definição do gênero. O seguimento multidisciplinar é indispensável, considerando aspectos urológicos, ginecológicos, intestinais e psicossociais

Palavras-chave: genitalia ambígua; anomalia anorretal; cloaca.