

## GENITÁLIA AMBÍGUA: RELATO DE CASO

Júlia Brandão de Carvalho<sup>1</sup>, Ana Carolina Coutinho Engelhardt Bravin<sup>1</sup>, Barbara Guimarães Oliveira<sup>1</sup>, Francisco Pinheiro Gomes<sup>1</sup>, Julia Surrage da Matta<sup>1</sup>, Pietra Sardinha Silvestre Mousinho Donato<sup>1</sup>, Cristina Abreu de Araujo<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Curso de Medicina, Universidade Vila Velha, Vila Velha-ES, Brasil. E-mail para correspondência: juliamedicinavv@gmail.com.

<sup>2</sup> Professor Adjunto do Departamento de Medicina, Universidade Vila Velha, Vila Velha-ES, Brasil.

**Introdução:** Genitália ambígua trata-se de uma emergência pediátrica, médica e social, e deve ser conduzida de forma ampla e multifatorial, tendo em vista que, em alguns casos, existe risco de vida para o recém-nascido, além de, incapacidade funcional e a possibilidade de acarretar problemas na saúde biopsicossocial do paciente. A incidência global dos distúrbios de diferenciação sexual é estimada em 1:4.500 a 1:5.500 nascimentos. Malformações associadas são comuns e representam 37,5% dos casos. Ademais, observa-se que a negligência em relação ao exame físico das genitálias nos recém-nascidos, os estigmas e preconceitos ainda existentes na sociedade e a carência de equipes multidisciplinares capacitadas dificulta e atrasa o diagnóstico e resolução de tal condição.

**Apresentação do caso:** Lactente de 2 meses, filho de casal não consanguíneo, G3P2A1, nascido a termo, adequado para a idade gestacional. Mãe refere pré-natal sem intercorrências, e sorologias negativas. Portador de cardiopatia congênita – comunicação interatrial (9mm) + comunicação interventricular (4,5mm + estenose valvar). Em atendimento multidisciplinar para investigação diagnóstica de genitália ambígua, com dois cariótipos 46, XX, porém com USG demonstrando imagem sugestiva de testículo, definido realização de biópsia gonadal. Ao exame físico: Ausculta cardíaca com ritmo cardíaco regular em 2 tempos, bulhas normofonéticas, sopro sistólico 3+/6+ e genitália externa ambígua, sem alteração nos demais sistemas. Em ultrassonografia das regiões inguinais e da genitália externa foi evidenciada canal inguinal direito distendido, preenchido por imagem nodular sólida e homogênea, com aspecto ecográfico sugestivo de testículo que mede 1,0 x 0,5 x 0,8 cm, volume 0,26cm<sup>3</sup>. Canal inguinal esquerdo distendido por material líquido apenas. “Hemi bolsas escrotais” sem conteúdo sólido e/ou cístico interno. Exames laboratoriais: sódio 139,3 mEq/l, potássio 6,1 mEq/l, 17-OH progesterona 9,1 ng/ml, SDHEA 211 mcg/dl, androstenediona 1,3 ng/ml, testosterona 128,43 ng/dl, FSH 7,19 mIU/mL, LH 15,38 mIU/mL. Realizada inguinotomia direta sendo identificado saco herniário e após abertura identificados útero, trompas e 2 gônadas de cada lado, uma rosada superior e outra esbranquiçada, em aspecto de testículo. Feitas biopsias e cada gônada de polo a polo e reduzido conteúdo para cavidade abdominal. Feito cateterização do seio urogenital e introdução de contraste, tendo sido observado bexiga contrastada, porém não visualizada imagem do útero. Pela biópsia foram confirmadas a presença de 4 gônadas, sendo dois testículos e 2 ovários, ambos primitivos, além da presença de útero posterior a bexiga. Realizada posteriormente laparotomia com exérese dos dois testículos. Na cirurgia, as gônadas encontravam-se aderidas, com difícil distinção, tendo sido enviadas as peças para patologia para confirmação e orientado aguardar resultado da biópsia e seguimento com endocrinologia. **Conclusão:** O diagnóstico de genitália ambígua é complexo e desafiador, sendo assim, requer uma abordagem abrangente, ética e centrada no paciente. Observa-se hoje, discordâncias e desafios significativos relacionados à tomada de decisões sobre a cirurgia genital e a identidade de gênero. Assim, destaca-se a importância de considerar as necessidades emocionais e psicológicas das crianças e das famílias, respeitar a autonomia do indivíduo, e garantir que as decisões sejam baseadas em evidências médicas sólidas, priorizando a qualidade de vida da criança.