

E-PÔSTER - RELATO DE CASO – CASE PRESENTATION/REPORT

**AFALIA: UMA MALFORMAÇÃO GENITOURINÁRIA CONGÊNITA RARA –
RELATO DE CASO**

Pollyana Moustafa Bezerra Ghanem (polly.mbg@gmail.com)

Camila Girardi Fachin (camilafachin@gmail.com)

Ana Caroline Franco (anacf9@gmail.com)

Vinícius Marques De Almeida (vinicius92001@gmail.com)

Katariny Meneses Do Amaral (katarinymeneses1@gmail.com)

Introdução: A afalia é uma condição congênita extremamente rara, com uma prevalência estimada de 1 em 30 milhões de nascimentos ocorrendo devido à falha no desenvolvimento do tubérculo genital. A apresentação clínica mais comum é a ausência do pênis, escroto bem desenvolvido com testículos descidos e o meato uretral localizando-se adjacente ao ânus. Relato de caso: Gestante acompanhada no ambulatório de medicina fetal devido suspeição de genitália ambígua apresentada em ultrassonografia (USG) morfológica com 29+4. Duas USG anteriores sugeriam genitália feminina. B.M.A, recém-nascido termo (38+5), apgar 8/9, sem intercorrências na sala de parto. Inspeção da genitália demonstrou ausência do corpo peniano, gônadas palpáveis em escroto, orifício na rafe escrotal terminado em fundo cego e meato uretral no

períneo, distal ao escroto e equidistante ao ânus, esse que se demonstrava tópico, pérvio com eliminação de mecônio nas primeiras horas de vida. Exames laboratoriais afastaram a possibilidade de hiperplasia da adrenal e evidenciado dosagem de testosterona dentro da normalidade. Cariótipo confirmou o sexo masculino (46, XY). Realizado demais investigações afastando a ocorrência de outras malformações. Resultados: Paciente manteve-se em regime de internação hospitalar por sete dias e atualmente encontra-se em acompanhamento ambulatorial multidisciplinar. Orientado à família registro no sexo social masculino com plano à posteriori de resolução da hipospádia escrotal, ao redor dos seis meses de vida, e futura neofaloplastia. Conclusão: O manejo da afalia é desafiador, exige abordagem multidisciplinar e estratégias individualizadas que considerem tanto os aspectos físicos quanto psicossociais. Salientamos a importância do acompanhamento pré-natal, permitindo o acompanhamento e aconselhamento familiar precoce. Intervenções cirúrgicas, como a neofaloplastia, devem ser planejadas cuidadosamente para garantir o melhor prognóstico funcional e levar em consideração o futuro aspecto sócio-sexual, fertilidade e gênero do paciente.

Palavras-chave: afalia; genitália ambígua; neofaloplastia;.