

Achados da ressonância magnética de genitália ambígua devido ao hermafroditismo verdadeiro

Magnetic resonance imaging findings in ambiguous genitalia due to hermaphroditism

DOI:10.34119/bjhrv5n6-084

Recebimento dos originais: 24/10/2022

Aceitação para publicação: 22/11/2022

Otávio Alberto Kobylko de Toledo

Residência Médica em Radiologia pela Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ)

Instituição: Hospital Barra D'or

Endereço: Rua Paissandu, 146-703, Flamengo - Rio de Janeiro, Brasil

E-mail: otaviokotoledo@gmail.com

RESUMO

O hermafroditismo verdadeiro, também conhecido como transtorno do desenvolvimento sexual ovotesticular (DSD), é uma das condições que causa genitália ambígua. A presença de tecido ovariano e testicular na mesma paciente permite um diagnóstico preciso dessa condição, ovotestis. No entanto, uma série de exames complementares devem ser realizados, como dosagem hormonal, cariótipo, exames genéticos e exames de imagem. Relatamos o caso de uma paciente de 20 anos com história de genitália ambígua e diagnóstico prévio de hiperplasia adrenal congênita, forma virilizante. Apresenta cariótipo 46XX, níveis séricos elevados de testosterona e hidroxiprogesterona, mantendo queixa de pelos faciais, excesso de pelos corporais, acne severa e amenorreia. Foi solicitada ressonância magnética para avaliação gonadal e genital, na qual confirmou a presença de corpos bulboesponjoso e bulbocavernoso, micropênis e canal vaginal hipotrófico, lábios maiores e menores. A paciente apresenta ovário com folículos à direita e presença de tecido testicular e ovariano na gônada esquerda (ovotestis).

Palavras-chave: Genitália ambígua, hermafroditismo verdadeiro, cariótipo 46XY.

ABSTRACT

True hermaphroditism, also known as ovotesticular sexual development disorder (DSD), is one of the conditions that causes ambiguous genitalia. The presence of ovarian and testicular tissue in the same patient allows an accurate diagnosis of this condition, ovotestis. However, a series of complementary tests should be performed, such as hormonal assay, karyotype, genetic tests and imaging studies. We report a case of a 20-year-old female patient with a history of ambiguous genitalia and a previous diagnosis of congenital adrenal hyperplasia, virilizing form. She has a 46XX karyotype, and high serum levels of testosterone and hydroxyprogesterone, maintaining a complaint of facial hair, excess body hair, severe acne and amenorrhea. Magnetic resonance imaging was requested for gonadal and genital evaluation, in which confirmed the presence of bulbospongiosus and bulbocavernosus bodies, micropenis, and hypotrophic vaginal canal, labia majora and minor. The patient has an ovary with follicles on the right and the presence of testicular and ovarian tissue in the left gonad (ovotestis).

Keywords: Ambiguous genitalia, true hermaphroditism, 46 XY karyotype.

1 INTRODUÇÃO

O HERMAFRODITISMO VERDADEIRO (HV) pode cursar ou não com genitália ambígua e seu diagnóstico exige a constatação histológica de tecido ovariano (folículos ou *corpora albicantia*) e testicular (túbulos seminíferos, espermatogônias, espermatozoides); a simples presença de estroma fibroso não caracteriza ovário, assim como o encontro somente de células de Leydig não configura testículo.(1)

Na maior parte do mundo, o HV é uma causa rara de ambiguidade genital, variando de 2% a 10%; no entanto, na África do Sul, corresponde a cerca de 50% dos casos de intersexo. Desde a descrição do primeiro caso por Salen em 1899, pouco mais de 700 casos já foram publicados na literatura médica. No entanto, é possível que muitos não sejam diagnosticados, particularmente quando a constituição cromossômica é 46,XY, já que em pseudo-hermafroditas masculinos não se realiza sistematicamente o estudo histológico das gônadas .(2)

A gônada mais frequentemente encontrada é o ovotéstis, seguida de ovário e testículo, sendo mais comum que as gônadas com predomínio de tecido testicular ocorram no lado direito e aquelas com predomínio ovariano no lado esquerdo. A associação gonadal mais descrita na literatura é ovotéstis com ovário, seguida de dois ovotéstis e de ovário com testículo. (3)

Clinicamente, pode se apresentar com os mais variados graus de ambiguidade genital, ou, até mesmo, durante a puberdade, com o aparecimento de características heterossexuais, ou, ainda, na vida adulta, com infertilidade ou neoplasia gonadal.(4)

A maioria dos pacientes apresenta constituição cromossômica 46,XX (60% dos casos), e em apenas 10% o cariótipo é homogêneo 46,XY ou há aberração estrutural do cromossomo Y; mosaicismos variados ou quimeras (46,XX/46,XY) respondem pelos restantes 30% dos casos. (5)

O tratamento clínico (reposição hormonal) e cirúrgico (correção da genitália interna e externa) vai depender da opção do sexo de criação a ser definida pela equipe médica em conjunto com a família; decisão esta nem sempre fácil de ser feita.(6)

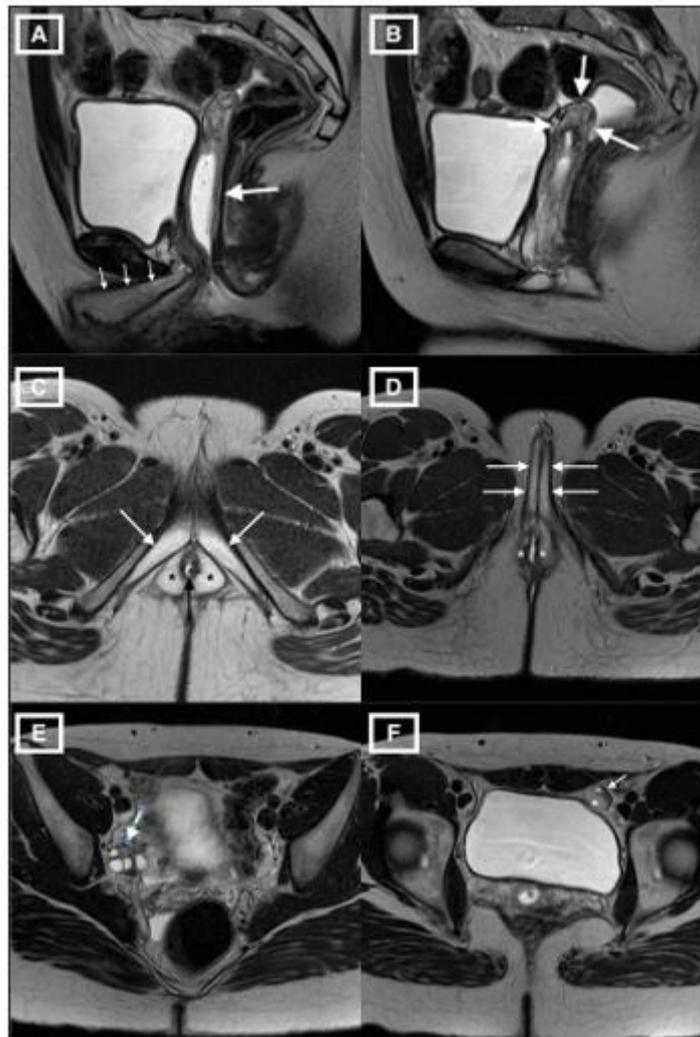
2 RELATO DO CASO

Paciente feminina, 20 anos com história de genitalia ambigua e diagnóstica prévio de hiperplasia adrenal congênita, forma virilizante. Foi evidenciado cariótipo 46 XX, altos níveis séricos de testosterona e hidroxiprogesterona, mantendo queixas de hirsutismo facial, acne severa e amenorréia.

A paciente foi admitida no serviço de Ginecologia do Hospital Clementino Fraga Filho (HCFF) e foi requisado exame de ressonância magnetica para avaliação gonadal e genital, a

qual confirmou a presença de corpos bulboesponjosos e bulbocavernosus, micropenis e canal vaginal, labio maior e labio menor hipotróficos.

A paciente apresentava ovários com folículos a direita e presença de tecido testicular e ovariano na gônada esquerda (ovotestis). Abaixo apresentamos as imagens com descrição dos achados.



Ressonância pélvica - A : Sagital T2WI demonstra presença de canal vaginal e corpo bulbocavernoso. B: Sagital T2WI demonstra presença de utero hipotrófico (setas). C: Axial T2WI demonstra presença de corpo bulbocarvenoso(setas brancas),corpo bulbo esponjoso (asteristico) e uretra (seta preta). D: Axial T2WI demonstra a presença de labio maior hipotrófico.(asteristico) e corpo bulbocavernoso(setas). E: Axial T2WI demonstra ovário direito normal (seta). F: Axial T2WI demonstra gônada esquerda com tecido ovariano(seta) e testicular(asteristico)

Após, a paciente foi encaminhada ao serviço de endocrinologia para seguimento hormonal e manteve consultas com a Ginecologia para tratamento e planejamento da patologia.

3 DISCUSSÃO

O HV continua a ser uma condição clínica que desafia a compreensão de clínicos e de pesquisadores na área das anomalias da diferenciação sexual.(7). Como em todo caso de ambigüidade genital, não há consenso no tratamento, devendo ser sempre que possível realizado por equipe interdisciplinar, com abordagem holística do paciente e da família. (3). A conduta nos casos de HV depende da faixa etária em que foi feito o diagnóstico e da capacidade funcional dos genitais internos e externos, como na grande maioria dos casos de ambigüidade genital(4).

Quando diagnosticados em idade precoce, a melhor opção de criação é a do sexo feminino, tentando-se, quando possível, preservar a porção ovariana das gônadas com possibilidade de puberdade feminina espontânea, bem como fertilidade, especialmente nos pacientes com constituição cromossômica 46,XX. Nestes casos, todo o tecido testicular deve ser removido, e a confirmação desta remoção é feita com dosagem de testosterona após estímulo com hCG e/ ou dosagem sérica de HAM, que devem ser negativas. O risco de transformação maligna do ovário, em HV, é desconhecido (8)

Apesar de pouco freqüente no contexto das anomalias da diferenciação sexual, o HV é sempre um desafio em termos de compreensão fisiopatológica e da própria opção do gênero de criação. Qualquer cariótipo pode estar presente e a variedade de apresentações clínicas é bastante grande. Na maioria dos casos, tem-se privilegiado a opção pelo sexo feminino, pelas possibilidades de preservação do tecido ovariano, usualmente funcionante e com possibilidades de fertilidade (9)

REFERÊNCIAS

- Guerra-Júnior G. Hermafroditismo Verdadeiro. In: Maciel-Guerra AT, Guerra-Júnior G, editores. **Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo** São Paulo:Editora Manole Ltda; **2002**p.53-7.
- Krob G, Braun A, Kuhnle U. True hermaphroditism: geographical distribution, clinical findings, chromosomes and gonadal histology. **Eur J Pediatr** **1994**;153:2-10.
- Wiersma R. True hermaphroditism in southern Africa: the clinical picture. **Pediatr Surg Int** **2004**;20:363-8.
- Van Niekerk WA. True hermaphroditism: an analytic review with a report of 3 new cases. *Am J Obstet Gynecol* 1976;126:890-907
- Donahoe PK, Crawford JD, Hendren WH. True hermaphroditism: a clinical description and proposed function for the long arm of the Y chromosome. *J Pediatr Surg* 1978;13:293-301.
- Krob G, Braun A, Kuhnle U. True hermaphroditism: geographical distribution, clinical findings, chromosomes and gonadal histology. *Eur J Pediatr* 1994;153:2-10.
- Damiani D. O enigma da determinação gonadal. In: Setian N, editora. **Endocrinologia Pediátrica. Aspectos físicos e metabólicos do recém-nascido ao adolescente** São Paulo:Editora Sarvier; **2003**p.433-7.
- Nihoul-Fekete C, Lortat-Jacob S, Cachin O, Josso N. Preservation of gonadal function in true hermaphroditism. *J Pediatr Surg* 1984;19:50-5.
- Lee PA, Mazur T, Danish R, Amrhein J, Blizzard RM, Money J, et al. Micropenis. I Criteria, etiologies, and classification. **Johns Hopk Med J** **1980**;146:156-63.