

# XIII Curso de Atualização em endocrinologia na Prática Ambulatorial 2018

Neuroendocrinologia  
Hiperaldosteronismo  
Clínica Médica  
Diagnóstico  
Metabologia  
Crescimento  
Tireóide  
Puberdade  
Tratamento

## ABORDAGEM DE PACIENTES COM GENITALIA ATÍPICA

Berenice Bilharinho de Mendonça

Professora Titular de Endocrinologia da FMUSP

Hospital das Clínicas , Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, SP, Brasil.  
beremen@usp.br

O nascimento de um recém-nascido (RN) com distúrbio do desenvolvimento sexual (DDS) traz a família e aos médicos grande preocupação e deve ser tratado como uma emergência médica. O primeiro passo frente a um RN com DDS é a entrevista com os pais. É importante investigar o que os pais sabem sobre o problema de seu filho, se o sexo do RN já estava definido no período pré-natal, se os pais tem preferência por um dos sexos, e com qual sexo identificam o seu bebe.

O papel do médico é: mostrar serenidade e confiança; explicar aos pais os princípios do desenvolvimento sexual, comparar a atipia genital a outras malformações congênitas, explicar que o cariótipo não define a identidade de gênero informando que a maioria dos homens tem cariótipo 46,XY e a maioria das mulheres tem cariótipo 46,XX, porem 1/25000 indivíduos 46,XX são homens e 1/25000 indivíduos 46,XY são mulheres. Um aspecto fundamental é a orientação os pais de como devem comunicar à família e amigos a situação clínica do RN.

A história clínica é muito importante para determinar se há consangüinidade e presença de casos semelhantes na família, a etnia, intercorrencias durante a gestação, investigar uso de progestágenos; o peso ao nascimento é muito importante já que há uma maior incidência de hipospádia em RNs FIG.

No exame físico, alterações dismórficas, tamanho do falo, posição da uretra, número de orifícios perineais e a presença de gônadas deve ser avaliada.

A avaliação laboratorial consiste de avaliação por imagem (ultra-sonografia realizada por ultrasonografista treinado em imagens pélvicas ou cistoscopia intra-operatória, a análise

# XIII Curso de Atualização em endocrinologia na Prática Ambulatorial 2018

Neuroendocrinologia  
Hiperaldosteronismo  
Clínica Médica  
Diagnóstico  
Metabologia  
Crescimento  
Tireóide  
Puberdade  
Tratamento

citogenética por cariótipo ou através da presença do gene SRY por PCR ou FISH. Os níveis basais séricos de sódio, potássio, colesterol e hormonais (LH, FSH, AMH, ACTH 17OHP, PROG, 17OHPREG, DHEAS, androstenediona, cortisol, 11-desoxicortisol, aldosterona, renina, T, DHT deve ser solicitadas de acordo com a suspeita clínica. Testes de estimulação com hCG e ou ACTH e determinação de esteróides urinários seguido da análise molecular de genes candidatos são outras ferramentas necessárias para esclarecer o diagnóstico nestes pacientes.

O diagnóstico molecular por estudo de sequenciamento em larga escala com painel de genes ligados ao DDS estão em desenvolvimento e vários laboratórios já disponibilizam estes exames. O atendimento de um recém nascido com genitália externa subvirilizada com presença de gônadas palpáveis exige o estudo molecular do gene 5ARD2, codificador da enzima 5 alfa-redutase 2, para atribuição do sexo social, que nos casos da deficiência da 5 alfa redutase deve ser o masculino.

O objetivo do tratamento cirúrgico é o de assegurar desenvolvimento adequado dos órgãos genitais externos e remover as estruturas internas que são inadequados para o sexo social. Os pacientes devem ser submetidos a tratamento cirúrgico de preferência antes dos 2 anos de idade, momento em que a criança torna-se consciente de seus órgãos genitais e sexo social. Somente cirurgiões qualificados, com formação específica na cirurgia de DDS deve realizar esses procedimentos. Tratamentos inadequados resultam em danos irreversíveis para o paciente.

O tratamento hormonal nos pacientes com sexo social feminino deve simular a puberdade normal, através da introdução de baixas doses de estrogênio (um sexto a um quarto da dose de adulto) entre as idades de 11 e 12 anos para evitar a maturação óssea excessiva e baixa estatura na vida adulta . As doses podem ser ajustadas de acordo com a resposta (desenvolvimento mamário e idade óssea, altura), com o objetivo de completar a feminização gradualmente durante um período de 2 a 3 anos. Nas mulheres 46,XY doses mais elevadas de estrogênio são indicadas para evitar a estatura final elevada. Nos pacientes com o sexo masculino social, a reposição de testosterona deve ser iniciada em torno dos 12 anos, de acordo com a altura, idade óssea e o desenvolvimento psicológico da criança, simulando a puberdade normal. Injeções intramusculares de ésteres de testosterona são comumente usados, outra opção é o undecanoato de testosterona via oral ou preparações transdérmicos. A dose inicial de

# XIII Curso de Atualização em endocrinologia 2018

na Prática Ambulatorial

Neuroendocrinologia  
Hiperaldosteronismo

Clinica Médica

Diagnóstico  
Metabologia  
Crescimento  
Tireóide  
Puberdade

Tratamento

injeções de depósito de ésteres de testosterona é de 25 a 50 mg/mês administrado IM. A dose de manutenção de um doente adulto é de 200 a 250 mg a cada duas semanas, ou 1000 mg a cada 3 meses. Em pacientes do sexo masculino com insensibilidade aos androgênios, doses mais elevadas de ésteres de testosterona (250-500 mg, duas vezes por semana) são utilizados para aumentar o comprimento do pênis e as características sexuais secundárias. No nosso estudo, todos os pacientes, exceto dois pacientes 46,XY com DDS indeterminado apresentaram comprimento peniano final  $< 2$  SDS. Entretanto não observamos diferença estatisticamente significativa do comprimento peniano e a satisfação com a atividade sexual. Fundamental para o tratamento de pacientes com DSD desde o diagnóstico e durante todo o desenvolvimento é o acompanhamento psicológico com psicólogo especializado na área.

O tratamento adequado de pacientes com DDS requer um hospital terciário com uma equipe multidisciplinar treinada e integrada com recursos para o diagnóstico hormonal e molecular e tratamento psicológico e cirúrgico. Estes recursos asseguram bom resultado terapêutico e uma qualidade de vida adequada a estes pacientes na vida adulta.