

Genitália Ambígua: Relato de Caso e Revisão de Literatura
Ambiguous Genitalia: Case Report and Literature Review

Izabela Luíza de Souza Vieira¹, Thais Reggiani Cintra², Camila Luz Costa³, Francisco Caetano Rosa Neto⁴, Rafael Emídio da Costa⁵, João Paulo Cavalcante Roriz Teixeira⁶, Demétrio Antônio Gonçalves da Silva Gomes⁷

Resumo

A genitália ambígua é uma consequência dos distúrbios de diferenciação sexual (DDS) com incidência de 1:5.000 nascimentos. Constitui uma emergência pediátrica, visto que tem grande impacto biopsicossocial, o que denota a necessidade de uma avaliação multifatorial para o estabelecimento correto da etiologia e do tratamento adequado. Os autores do presente artigo tem como objetivo a partir de um relato de caso de genitália ambígua mostrarem as possíveis causas e abordagem.

Palavras-chave: genitália ambígua, distúrbio de diferenciação sexual, emergência pediátrica.

Abstract

Ambiguous genitalia is a consequence of disorders of sex development (DSD), with incidence rate of 1/5,000 live births. It is a pediatric emergency due to its large biopsychosocial impact, which indicates the necessity of a multifactorial evaluation for the correct establishment of the etiology and the most appropriate treatment. Based on a reported case of ambiguous genitalia, this paper aims to reveal its possible causes and a feasible approach.

Keywords: ambiguous genitalia, disorders of sexual development, pediatrics emergency.

¹ Universidade Católica de Brasília.

^{2, 3, 4, 5, 6} Acadêmicos do Curso de Medicina da Universidade Católica de Brasília.

⁷ Graduação em Medicina pela Universidade Federal de Alagoas. Mestre em Gerontologia pela Universidade Católica de Brasília. Doutor em Ginecologia pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (USP). Pesquisador da Universidade Católica de Brasília. Membro do Núcleo Docente Estruturante (NDE) da Universidade Católica de Brasília.

Introdução

Genitália Ambígua (GA) é definida quando ao nascimento não se caracteriza a genitália externa da criança como tipicamente masculina ou feminina^{1,2}. Em relação à nomenclatura, tem sido visto que os termos *hermafrodita* e *pseudo-hermafrodita* apresentam um caráter pejorativo, confuso e estigmatizante, de modo que se tem priorizado na comunidade científica o termo Distúrbios de Diferenciação Sexual (DDS). O termo GA não é em si inadequado, mas não deve ser considerado um diagnóstico definitivo, e sim, um achado clínico que merece assistência cuidadosa. Portanto, deve ser usado como um diagnóstico temporário até que um diagnóstico mais específico seja feito³.

O entendimento da intersexualidade e de suas etiologias para um manejo e conduta adequados passa pela compreensão do processo de desenvolvimento sexual típico. Em relação a isso, sabe-se que até as primeiras sete semanas de gestação a gônada é indiferenciada. A partir desse momento, inicia-se o desenvolvimento sexual, com a sinalização pelo gene SRY, presente no cromossomo Y. Em relação à genitália interna, os ductos mesonéfricos desenvolvem-se em ductos de Wolff e formam os órgãos genitais internos

masculinos, enquanto que os ductos paramesonéfricos desenvolvem-se em ductos de Müller e formam os órgãos genitais internos femininos. Na presença do hormônio anti-Mülleriano, secretado pelas células de Sertolli do testículo recentemente desenvolvido, as estruturas Müllerianas regredem, permanecendo as estruturas de Wolff, que irão se diferenciar em epidídimo, ducto deferente, vesícula seminal e ductos ejaculatórios. Caso persistam as estruturas Müllerianas, serão desenvolvidos as tubas uterinas, o útero, o cérvix e o terço superior da vagina, enquanto que as estruturas de Wolff irão regredir pela ausência do efeito trópico da testosterona^{3,4,5}.

Em relação ao desenvolvimento da genitália externa, há o tubérculo genital (que formará o pênis ou a vagina) e as pregas genitais internas e externas. Das pregas internas, formam-se os lábios menores no sexo feminino e o tecido periuretral no sexo masculino, enquanto as pregas externas permanecem separadas no sexo feminino para formar os lábios maiores e se unem para formar o escroto no sexo masculino. A masculinização da genitália externa é, portanto, controlada pela ação de andrógenos entre a 8^a e a 15^a semana, sendo que a testosterona é convertida em di-hidrotestosterona

(DHT), a qual se liga 5 a 10 vezes mais firmemente aos receptores androgênicos. Isto permite que o testículo fetal controle a diferenciação sexual apesar do seu pequeno tamanho e dos baixos níveis de testosterona no sangue. A DHT faz, então, com que o tubérculo genital cresça e forme o pênis, as pregas internas formem a uretra peniana e as externas se fundam e formem o escroto. Assim, se o nível de DHT for muito baixo entre a 8ª e a 15ª semana, a genitália externa será feminina^{3,4}.

Além disso, os andrógenos controlam a segunda fase da descida testicular, a fase inguinoescrotal, que ocorre entre a 23ª e a 25ª semana, haja vista que a primeira fase é andrógeno-independente e ocorre entre a 8ª e a 15ª semanas^{3,4}.

Portanto, é possível notar que a diferenciação da gônada necessitará de resposta hormonal e ativação gênica para formar uma genitália interna e externa típicas, de forma que mutações nos vários genes envolvidos e alterações hormonais acarretam em alterações no desenvolvimento sexual^{3,4}.

As etiologias da diferenciação sexual podem ser divididas em quatro grupos, sendo elas: distúrbios da determinação gonadal, distúrbios da função testicular, distúrbios dos tecidos-alvo dependentes de andrógenos e distúrbios da diferenciação

do sexo feminino devidos à virilização anormal⁵.

A incidência global dos distúrbios de diferenciação sexual é estimada em 1:4.500 a 1:5.500 nascimentos^{2,6}. Nos casos de etiologia confirmada, o diagnóstico mais comum foi a hiperplasia adrenal congênita, que pode representar até metade dos casos, seguida da síndrome de insensibilidade aos androgênios e da disgenesia gonadal mista. Malformações associadas são comuns e representam 37,5% dos casos⁶.

Para identificação da etiologia, são fundamentais dados da anamnese, exame físico, avaliação hormonal, exames de imagem e uma avaliação multidisciplinar^{5,7}.

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 (como, por exemplo, os diversos tipos de hiperplasia congênita da suprarrenal), incapacidade funcional e a possibilidade de acarretar problemas na saúde biopsicossocial do paciente^{5,7}.

Há muitas questões éticas e legais envolvendo este assunto. Cada país possui sua legislação, mas a Organização

Mundial de Saúde (OMS) orienta que as intervenções médicas para determinar o sexo da criança deve ser adiado até a mesma ter condições para tomada de decisão, com consentimento completo, livre e informado. No Brasil, essa recomendação não é a mais praticada, sendo os procedimentos médico-cirúrgicos terapêuticos propostos para os casos de intersexualidade regulamentados pelo Conselho Federal de Medicina pela Resolução CFM Nº 1.664/2003, que no artigo 4º, parágrafo 3: “ No momento da definição final do sexo, os familiares ou responsáveis legais, e eventualmente o paciente, devem estar suficiente e devidamente informados de modo a participar da decisão do tratamento proposto.” não se tornando obrigatório o adiamento da decisão até a criança ter condições de participar ativamente⁸.

O objetivo desse relato de caso consiste em apresentar os aspectos clínicos, laboratoriais e éticos que envolvem o diagnóstico e o tratamento diante de um achado clínico de genitália ambígua e em revisão da literatura médica sobre o assunto.

Relato do Caso

Filho de TGO, nascido a termo, 41 semanas e 1 dia, adequado para idade gestacional, parto cesáreo com tempo de

bolsa rota de 9 horas. Apgar 9 e 10. Mãe refere pré-natal com infecção no trato urinário como única intercorrência, tratada com cefalexina, negando uso de outras medicações. Foram realizadas 9 consultas pré-natais e três ultrassonografias gestacionais, nas duas primeiras foi informado como sexo feminino e na última sexo masculino.

No histórico familiar, refere caso de criptorquidia em primo paterno.

Eliminações: presentes e sem alteração.

Ao exame físico: bom estado geral, corado, hidratado, ativo e reativo, chorando ao exame. Fontanela anterior normotensa e medindo 3 cm. Aparelho respiratório, aparelho cardiovascular e exame do abdome sem alterações significativas. Extremidades com boa perfusão e sem edemas.

Exame da genitália: Presença de falus (1.5cm) com excesso e enrugamento da pele, meato uretral em posição ventral, eminências lábio-escrotal não fundidas, enrugadas e discretamente pregueadas. Gônadas palpáveis e localização interior das eminências lábio-escrotais, medindo cerca de 2 cm, presença de hidrocele bilateral, maior à direita. Pele genital discretamente pigmentada (Figura 1 e 2).

Em relação aos exames complementares, foi realizada ultrassonografia de abdome inferior que evidenciou abertura do meato

urinário posicionado em região da rafe mediana do escroto (hipospádia). Canal inguinal direito ampliado, mas sem herniação de conteúdo abdominal. Testículos localizados em bolsa testicular, com forma e contorno preservados. Parênquima com ecogenicidade preservada. O testículo direito mede 9 x 6 mm e o esquerdo mede 10 x 0.4 mm.



Figura 1 - Presença de falus com excesso e enrugamento da pele, eminências lábio-escrotal não fundidas, enrugadas e discretamente pregueadas.



Figura 2 - Presença de meato uretral em posição ventral.

O teste do pezinho evidenciou uma 17 OH-progesterona de 2.6 ng/ml. Demais exames de triagem neonatal não demonstraram alterações. Na pesquisa de outras má-formações associadas, foi realizada uma ultrassonografia trasfontanela que também não demonstrou alteração.

Exames laboratoriais demonstraram um sódio de 140 mEq/l, potássio de 5.1 mEq/l e glicemia de 84 mg/dl.

Realizado o cariótipo: 46XY.

Discussão

É importante para a suspeita de intersexualidade o exame clínico inicial. A hipospádia acompanhada de escroto bífido ou de criptorquidia unilateral ou bilateralmente, assim como a clitoromegalia são achados sugestivos de DDS. Portanto, o exame físico de um neonato com suspeita de intersexualidade deve ser baseado nos seguintes passos: 1) determinação da presença e localização das gônadas; 2) medida do comprimento do falus; 3) determinação da quantidade de meatos no períneo anterior e sua localização; 4) verificação de simetria ou assimetria da prega labioescrotal e das gônadas; 5) determinação da presença de testículo no anel inguinal; 6) se necessário,

localização do cérvix uterino pelo exame retal feito com o dedo mínimo^{4,5}. No caso relatado, as gônadas são palpáveis e à ultrassonografia são visualizados testículos, que estão localizados na bolsa testicular, o que exclui a presença de criptorquidia. Além disso, as gônadas são simétricas, o que deixa remota a possibilidade de gônada em fita que remeteria a disgenesia gonadal mista ou a mosaicismo. A presença de fálus de 1,5cm é sugestiva de fálus diminuído ou micropênis – tamanho de -2 desvios-padrão da média –, fusão labioescrotal incompleta e o meatro uretral em região da rafe mediana do escroto sugere hipospádia proximal. Vale ressaltar que não há relato no exame físico de outras malformações anatômicas associadas, o que também deve ser sempre pesquisado. Não há registro de genitália interna feminina na ultrassonografia, o que demonstra hormônio anti-Mülleriano funcionando no desenvolvimento sexual. Por outro lado, há genitália interna masculina, o que demonstra que houve sinalização pelo gene SRY para desenvolvimento das estruturas de Wolff, o que se confirma pela presença de cromossomo Y no cariótipo. Outro ponto importante é que se deduz que há alguma ação androgênica ativa e dependente, foi completada. Visto que a criança apresenta genitália ambígua e cariótipo 46XY, este é um caso de Pseudohermafroditismo Masculino ou DDS 46XY, segundo a nova nomenclatura^{4,5}. Essas conclusões foram obtidas após a realização de um exame físico detalhado e a partir do cariótipo e da ultrassonografia pélvica, o que mostra que esses exames complementares são essenciais para a condução dos casos de DDS e são eles que dão pistas diagnósticas quanto aos próximos exames complementares a serem solicitados.

Em relação às principais etiologias, nota-se que os principais DDS 46XX são: HAC, ingestão materna durante a gestação de substâncias com atividade hormonal masculina e presença de tumor produtor de andrógenos pelo feto ou pela mãe. Já nos casos de DDS 46XY, as principais causas são: síndrome de insensibilidade androgênica – completa ou parcial –, deficiência de 5-alfa-redutase, aplasia de células de Leyd e ingestão materna durante gestação de substâncias com atividade hormonal feminina². No caso relatado, descartou-se na anamnese ingestão de substâncias suspeitas como causa dos DDS.

A principal causa de GA é a Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC). Deve-se a um

conjunto de diferentes desordens na biossíntese de esteroides adrenais, resulta em variados fenótipos. As formas de maior importância para este trabalho incluem as formas ditas clássicas, que são a crise perdedora de sal e a síndrome virilizante simples. A forma perdedora de sal deve-se a não conversão de 17-hidroxiase-progesterona em 11-deoxicortisol e cortisol, devido à deficiência da enzima 21-alfa-hidroxiase, o que leva a altos níveis de 17-hidroxiase-progesterona e subsequente elevação nos metabólitos androgênicos (androstenediona e testosterona), além de deficiência mineralocorticoide. Isto resulta em desequilíbrio hidroeletrólítico, hiponatremia, hipercalemia, hipotensão, vômitos e, se não tratado, colapso cardiovascular e choque, podendo evoluir a óbito. A HAC, portanto, deve ser suspeitada quando houver presença de genitália ambígua em criança com gônadas não palpáveis, genitália interna tipicamente feminina à ultrassonografia, nível sérico de 17-hidroxiase-progesterona aumentado e de sódio diminuído e cariótipo 46XX. Este é um diagnóstico sempre a ser descartado, principalmente em casos de GA na infância com gônadas não palpáveis, devido ao prognóstico grave relacionado a não intervenção. O tratamento preconizado é reposição com cloreto de sódio, hidrocortisona e fludrocortisona^{3,4}. No caso relatado, ainda na anamnese, pesquisou-se pela morte inexplicada ao nascimento de familiares e por hipertensão arterial secundária em parentes com o objetivo de investigar HAC, visto que essa é uma comorbidade autossômica recessiva. Outro ponto que falaria a favor dessa etiologia no caso seria a hiperpigmentação cutânea ao exame genital, que pode ser sinal de insuficiência adrenal. Por outro lado, nota-se que o recém-nato tem sinais vitais normais, presença de testículos à ultrassonografia e cariótipo XY, além de eletrólitos e nível sérico de 17-hidroxiase-progesterona normais, de forma que a HAC torna-se um diagnóstico praticamente descartado. Apesar disto, excluir esta etiologia inicialmente na investigação é o recomendado, pois é a etiologia mais comum e está associada a um prognóstico grave, caso não haja diagnóstico e intervenção imediatos^{3,4}. Outra importante etiologia é a síndrome de insensibilidade aos andrógenos. É causada por mutações gênicas no cromossomo X relacionadas ao receptor androgênico, de forma que afeta a resposta à testosterona e à DHT. A Síndrome de Insensibilidade Completa aos Andrógenos (SICA) trata-se de um defeito completo no receptor

androgênico, de modo que não há resposta aos andrógenos, e geralmente se manifesta como amenorreia primária em adolescentes. O cariótipo nesse caso é 46XY, mas a genitália externa é tipicamente feminina, além de elevados níveis séricos de testosterona. Em relação à genitália interna, são testículos geralmente com epidídimo e vaso deferente deficientes demonstrados à biópsia – devido a regressão das estruturas do ducto de Wolff pela ausência de sinalização androgênica. O manejo requer aconselhamento acerca da anatomia genital da criança e prognóstico, visto que a criança será infértil, e necessitará de remoção dos testículos após puberdade, a fim de prevenir neoplasias (principalmente gonadoblastoma e disgerminoma) na idade adulta³.

Na Síndrome de Insensibilidade Parcial aos Andrógenos (SIPA), o cariótipo também é 46XY, mas os fenótipos da genitália externa podem apresentar os mais variados graus de masculinização, de acordo com o grau de resistência à ação androgênica. Na forma mais grave, pode haver genitália externa feminina na infância e manifestação de limitada ação androgênica na puberdade, com o desenvolvimento de pêlos pubianos. Em alguns casos, pode haver genitália

feminina com discreto aumento do fálus e fusão labioescrotal posterior, em outros, franca ambiguidade genital, e outros, ainda, apresentam uma masculinização mais evidente da genitália, porém com micropênis, diversos graus de hipospádia e criptorquidia, a síndrome de Reifenstein. Inclusive, há uma classificação clínica das síndromes de insensibilidade a androgênios, de Quigley et al, 1995, de acordo com aspecto da genitália externa. Para o presente caso, os graus 3 e 4 são os de maior relevância. Grau 3 é quando apresenta hipospádia tipo perineal, micropênis, criptorquidia e/ou escroto bífido – síndrome de Reifenstein, fenótipo masculino. Grau 4 é quando apresenta seio urogenital, fálus diminuído, fusão labioescrotal incompleta e criptorquidia – fenótipo ambíguo^{3,4,9}.

No presente caso, é necessária investigação diagnóstica para SIPA, haja vista que esta é uma causa importante quanto à prevalência. Além disso, o cariótipo XY, a genitália interna masculina e a genitália externa ambígua são dados que reforçam essa etiologia. Para esta investigação, faz-se necessário dosar o nível sérico de testosterona e descartar outros diagnósticos, principalmente a deficiência de 5-alfa-redutase. A deficiência de 5-alfa-redutase é uma doença autossômica recessiva e, portanto,

mais comum em pais consanguíneos, o manejo do presente caso e definição que seria importante constar na anamnese. terapêutica.

Nessa doença há uma alteração na produção da enzima que atua na conversão da testosterona em DHT, metabólito que é essencial na diferenciação sexual. É também uma causa de DDS e cursa com cariótipo 46XY, genitália interna masculina e genitália externa ambígua, apesar de que o aspecto externo costuma se assemelhar ao fenótipo feminino⁴.

Para diferenciação, portanto, entre SIPA e deficiência de 5-alfa-redutase, pode-se realizar o teste de estimulação com gonadotrofina coriônica humana, a fim de avaliar a integridade da via sintética da testosterona. Utiliza-se dose de 1000 U/dia, via intramuscular, por 5 dias, dosando-se hormônios da via sintética da testosterona tanto antes quanto depois do estímulo. Se houver relação testosterona/DHT normal, exclui-se defeito de conversão periférica, enquanto que uma relação superior a 35-40 reforça o diagnóstico de deficiência de 5-alfa-redutase. Uma relação testosterona/DHT normal tornaria ainda mais provável o diagnóstico de SIPA, pois demonstra que há conversão, mas a atuação periférica está comprometida pela incapacidade funcional dos receptores^{3,5}. Portanto, o teste de estimulação com hCG é um exame complementar indispensável para o

Sabe-se que definir a etiologia dos casos de GA é um grande desafio, associado ao manejo dos casos. Para isso, há princípios básicos para orientar essa investigação. O primeiro passo é a conduta multidisciplinar especializada. A equipe deve contar, no mínimo, com representantes das áreas de endocrinologia, urologia e/ou cirurgia pediátrica, serviço social, psicologia, psiquiatria e neonatologia. Isto permite uma visão holística do quadro e um cuidado continuado do indivíduo³.

Outro ponto importante é a relação dos médicos com a família. Desde as primeiras conversas deve-se ser otimista e a equipe demonstrar que a família está incluída em todas as decisões do processo, construindo assim uma relação de confiança. Além disso, quando for se referir ao infante, é importante usar palavras neutras, como “o seu bebê”, e não “ele” ou “ela”, a fim de não induzir a família a acostumar-se com um gênero que depois terá de ser revertido. Isso pode prevenir mal-entendidos e confusões no futuro. Ademais, deve-se frisar que o nascimento de uma criança saudável é razão suficiente para celebrar. Muita ênfase na genitália aumenta a ansiedade e o estigma entre a família³.

Na decisão acerca de qual será o sexo definitivo, é importante considerar: se a aparência da genitália reflete exposição androgênica, quanto à função sexual futura, dados laboratoriais e citogenéticos, além da opinião dos pais e das práticas culturais. É preciso também considerar os efeitos da exposição androgênica intraútero, a necessidade futura de reposição hormonal, as opções cirúrgicas e a fertilidade potencial, ainda que esta possibilidade em muitos casos ainda seja considerada remota³.

Apesar de que cada caso deva ser analisado individualmente, observa-se que na literatura o sexo de criação deve ser masculino nos casos de micropênis, devido à possibilidade de fertilidade. Nos casos de deficiência de 5-alfa-redutase, tem sido visto que o aspecto externo costuma ser feminino e o sexo de criação feminino é uma opção a ser avaliada^{5,10}.

No caso relatado, notou-se que a genitália externa, segundo a classificação de Quigley CA, Bellis A, Marstafa KB, El-Awady MK, Wilson EM, French FS¹¹, apresentava um fenótipo intermediário entre os graus 3 e 4, com hipospádia perineal e fusão labioescrotal incompleta. É difícil, ainda, classificar se havia presença de micropênis ou de fálus diminuído. Portanto, deve-se avaliar sobre

a possibilidade futura de vida sexual ativa relacionada à estrutura anatômica da genitália para a escolha do sexo de criação, e considerar isso junto à família, após estabelecida a etiologia da GA.

Quando se opta pelo sexo masculino, a genitoplastia masculinizante é uma possibilidade, a qual pode ser associada a terapia hormonal com androgênios. Os consensos para manejo de GA sugerem que 10 a 25mg de enantato de testosterona devem ser injetados por um mês ou até três meses consecutivos para garantir que há resposta da genitália aos andrógenos ou para que haja aumento do tamanho peniano antes da cirurgia. Por outro lado, pacientes com deficiência de 5-alfa-redutase deveriam receber reposição com DHT. Em caso de não haver resposta, deve-se proceder com maior dose de testosterona a fim de superar o bloqueio enzimático. Observa-se que nos defeitos de síntese de testosterona a resposta à testosterona exógena pode ser usada para melhorar as condições anatômicas. Esta resposta já não parece ocorrer em muitos casos de SIPA, em que há certo grau de resistência dos tecidos-alvo ao hormônio^{3,5}. Por isso, é de grande importância que haja seguimento da investigação diagnóstica do caso e verificação de responsividade aos andrógenos pelo paciente, valendo-se de

exames complementares, a fim de delimitar a conduta.

Ainda, todas as questões éticas são aspectos importantes acerca dos procedimentos cirúrgicos quanto à escolha de sexo nos casos de DDS. O que se nota é que não há consenso na literatura sobre qual o momento de realização das operações para correção da GA, a tomada de decisão pela equipe multidisciplinar e os pais, ou se seria necessário aguardar a maturidade da criança a fim de que a mesma participe ativamente da decisão. Não há consenso na literatura, tanto médico quanto institucional sobre a imperatividade de realização imediata da operação, tendo como principais argumentos a irreversibilidade do procedimento, a incapacidade legal e cognitiva dos pacientes, a possibilidade de ferir o princípio da autonomia quando esta decisão é tomada por terceiros, além dos impactos futuros ao paciente. Há alguns autores que alertam sobre as consequências do tratamento cirúrgico tardio, o que acarretaria danos psíquicos ao paciente ao ter a responsabilidade em decidir a respeito de sua sexualidade ainda na infância. Diversos autores mostram que entre os casos de SIPA, de defeitos de biossíntese de andrógenos e de disgenesia gonadal mista, cerca de 25% dos indivíduos refere insatisfação com o sexo

de criação, independente de este ser feminino ou masculino^{3,5,8,12}. Portanto, essa é uma questão controversa e que precisa ser muito discutida com a família pela equipe responsável pelo caso.

O tratamento cirúrgico da hipospádia, por outro lado, é bem definido em relação ao momento de realização. Este tem por objetivo retificar o pênis e posicionar o meato uretral o mais distal possível, permitindo um fluxo urinário direcionado. Em relação ao momento da operação, o período entre 6 e 18 meses é o adequado, tendo em vista que a partir dos 18 meses começa o reconhecimento da genitália pela criança e, após essa idade a criança se torna menos cooperativa. Outra consideração é que a partir dos quatro a cinco meses, o risco anestésico e tamanho do pênis não são fatores limitantes para a indicação do tratamento cirúrgico. O crescimento peniano é pequeno nos primeiros anos de vida, fazendo com que a espera não traga vantagens para a criança e nem para o cirurgião¹³. Portanto, é importante que a o tratamento cirúrgico de correção da hipospádia seja também discutido com os responsáveis pela criança, estipulando previamente a idade de realização.

Por fim, nota-se que face à complexidade que envolve os casos de DDS, é essencial

haver apoio de profissionais especializados, especialmente apoio psicológico tanto para a família como para o paciente em todas as fases da vida e enquanto for necessário, a fim de que o paciente consiga lidar com essa situação e se sinta assistido em suas angústias e dificuldades³.

Conclusão

A abordagem de um caso de genitália ambígua é complexa. Não se trata apenas de um diagnóstico biológico, mas de toda a preparação biopsicossocial do indivíduo que sua condição lhe impõe. Há muitas discussões éticas e legais sobre a conduta na determinação do sexo em casos de genitália ambígua. Assim como no presente relato, deve-se preconizar a assistência por uma equipe multidisciplinar preparada tanto para o trajeto de um diagnóstico correto, como para uma abordagem adequada com os familiares da criança.

O caso relatado é sobre uma criança com genitália ambígua, constatada ao nascimento, que teve um acompanhamento adequado quanto a formulação do diagnóstico dentro dos DDS. A equipe multidisciplinar levou em consideração não apenas o diagnóstico, a condição da criança e o que poderá lhe proporcionar

uma melhor qualidade de vida presente e futura.

Referências Bibliográficas

- 1) Gargari SS, Azizi F, Saleh N, Omrani D. A Case with late onset of ambiguous genitália. *Int J Reprod BioMed.* 2017;15(3):175-178.
- 2) Chowdhury MAK, Anwar R, Saha A. Ambiguous genitália - A social dilemma in Bangladesh: A case report. *International Journal of Surgery Case Reports.* 2018;42(1):98-101.
- 3) Indyk JA. Disorders/differences of sex development (DSDs) for primary care: the approach to the infant with ambiguous genitalia. *Translational Pediatrics.* 2017;6(4):323-334.
- 4) Kearsley I, Hutson JM. Disorders of sex development (DSD): not only babies with ambiguous genitalia. *Pediatr Surg Int.* 2017;33(3):355-367.
- 5) Damiani D, Setian N, Kuperman H, Manna TD, Dichtchekian V. Genitália ambígua: diagnóstico diferencial e conduta. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia.* 2001;45:37-47.
- 6) Thyen U, Lanz K, Holterhus PM, Hiort O. Epidemiology and Initial Management of Ambiguous Genitalia at Birth in Germany. *Horm.* 2006;6(4):195-203.

- 7) Davies JH, Cheetham T. Management of Intersex Disorders. Recognition and assessment of atypical and ambiguous genitalia in the newborn. Archives Of Disease In Childhood. 2017;102(10):968-974.
- 8) Greenberg JA. Legal, ethical, and human rights considerations for physicians treating children with atypical or ambiguous genitalia. Seminars In Perinatology. 2017;41(4):252-255.
- 9) Maciel-Guerra AT, Guerra Junior G. Menino ou Menina? Os Distúrbios da Diferenciação do Sexo. São Paulo: Manole Ltda; 2002.
- 10) Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA. Consensus Statement on
- 11) Quigley, CA, Bellis A, Marstafa KB, El-Awady MK, Wilson EM, French FS. Androgen Receptor Defects: Historical, Clinical, and Molecular Perspectives. Endocr Ver. 1995;16(4):546.
- 12) Guimarães A, Barboza HH. Designação sexual em crianças intersexo: uma breve análise dos casos de “genitália ambígua”. Cad. Saúde Pública. 2014;30(10): 2177-2186.
- 13) Sociedade Brasileira de Urologia. Cirurgia Peniana: Fimose e Hipospádia. Projeto Diretrizes. Associação Médica Brasileira. Conselho Federal de Medicina; 2006.