

Relato de caso: pseudo-hermafroditismo masculino

Natália Cristina Silva Gomes¹, Brenda Linhares Martins¹, Milena Alencar Quessada¹, Murilo Alencar Quessada¹, Pedro Augusto Nogueira da Costa¹, Marcela de Andrade Silvestre².

1. Discente do curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

2. Docente curso de Medicina do Centro Universitário UniEVANGÉLICA.

RESUMO: Distúrbios da diferenciação do sexo (DDS) são condições congênitas que caracterizam como atípico ou incogruente o desenvolvimento dos sexos nos âmbitos cromossômico, gonadal, hormonal e anatômico. Essas disfunções podem gerar grandes repercussões tanto na saúde quanto para a família desses indivíduos. O objetivo foi relatar o caso de uma paciente com diagnóstico de “pseudo-hermafroditismo masculino” acompanhado em uma instituição de Anápolis. As informações sobre as condições clínicas e registros multiprofissionais foram extraídos do prontuário do paciente em questão e comparadas com bibliografias sobre o tema. Percebeu-se que no caso em questão, os pais foram bem orientados sobre o distúrbio sexual da criança, optando por seguir as diretrizes dos profissionais envolvidos de acordo com cada momento e cada adversidade. Evidenciou-se, portanto, os desafios impostos tanto à equipe de saúde que assiste à família quanto à investigação médica. Sendo assim, torna-se necessária a discussão de pontos importantes que repercutem durante a vida de pacientes com DDS.

Palavras-chave:

DDS. Pseudo-Hermafroditismo.

Hermafroditismo. Desafios.

Repercussões

INTRODUÇÃO

Hermafroditismo é uma anomalia sexual correspondente a distúrbios fisiológicos das gônadas sexuais, expressando no indivíduo tanto estruturas teciduais testiculares quanto ovarianas (MACHADO; 2013). Estima-se que pacientes com variações biológicas de suas características sexuais ocorrem em cerca de 1 a cada 1.000 nascimentos (MONLLEÓ; 2012). Por outro lado, 1 em cada 4.500 recém-nascidos no mundo pode apresentar características de DDS (HUGHES; 2006). Durante a elaboração deste relato de caso, percebeu-se que existe uma carência de estudos acerca da incidência e epidemiologia de DDS.

Assim, o pseudo-hermafroditismo apresenta um desacordo entre o sexo fenotípico e as gônadas, à exemplo, um pseudo-hermafrodita com cariótipo 46 XY possui tecido testicular, mas genitália do tipo feminino ou ambígua, já um pseudo-hermafrodita com cariótipo 46 XX possui ovários, mas genitália externa masculina ou ambígua. Particularmente, o pseudo-hermafroditismo masculino possui causas genéticas (mutações gênicas ou cromossômicas), porém, a exposição a fatores deletérios do ambiente pode levar ao seu desenvolvimento. Além disso, pacientes diagnosticados com ambiguidade genital apresentam insensibilidade total ou parcial do receptor de androgênio aos estímulos de hormônios, como a testosterona, o que gera as peculiaridades (MACHADO; 2013).

Dessa forma, a escolha do sexo social (gênero), é uma questão importante e delicada a ser decidida, por ser o comportamento e a identidade que serão construídos socialmente. A partir daí, todas as condutas terapêuticas relacionadas com o tratamento clínico e cirúrgico serão em decorrência da opção tomada. Além do sexo social, o diagnóstico etiológico e as condições anatômicas presentes, permitindo uma abordagem cirúrgica eficiente, desempenham parte importante nessa decisão (DAMIANI; 2001).

Diante da complexidade desse fenômeno, que associa fatores que vão desde o nível genético até a dimensão sociocultural, além da evidente complexidade teórica e prática, é imprescindível a dedicação de profissionais da saúde na pesquisa de tal tema, a fim de assegurar ao paciente e a família conhecimentos que perpassam pela clínica e acolham as demandas psicológicas dos envolvidos. Nesse sentido, é necessário que as informações sejam transmitidas de maneira detalhada e adaptada a cada momento particular do ciclo de desenvolvimento individual e familiar (SANTOS; ARAÚJO, 2003). Portanto, o papel da equipe multiprofissional é de apoio e compreensão, e tem como objetivo a contribuição para a criação de um indivíduo adaptado ao contexto social em que vive e à sua própria condição (DAMIANI; 2001).

Em frente ao que foi exposto, é válido ressaltar o quão surpreendente e significativo é o caso relatado neste trabalho, tendo em vista o universo pouco explorado sobre o pseudo-hermafroditismo,

bem como suas particularidades que englobam desde o momento do diagnóstico e conduta terapêutica, passando por suas repercussões clínicas, sociais e emocionais, até a discussão da terapia hormonal, e o envolvimento de uma equipe multidisciplinar juntamente com o apoio integral da família.

METODOLOGIA

Trata-se de um relato de caso sobre um caso raro de genitália ambígua. Todas as informações analisadas e descritas neste trabalho foram obtidas pela revisão do prontuário e procedeu-se com uma revisão da literatura a fim de discutir e compreender melhor esse caso. É importante ressaltar que este relato foi desenvolvido e publicado após parecer favorável do comitê de ética em pesquisa em seres humanos com parecer CAAE 1.733.785.

DESCRIÇÃO DO CASO

O paciente do relato de caso nasceu com genitália ambígua em 20/07/2005, cariótipo 46 XY. Seus exames mostraram uma deficiência de testosterona, USG (ultrassonografia) sem útero ou ovários, testículo esquerdo ectópico e direito não visualizado. Sendo assim, o diagnóstico inicial foi dado como “pseudo-hermafroditismo masculino”, já definido anteriormente.

Em 2005, o paciente foi encaminhado para cirurgia pediátrica. O caso foi discutido, e propôs-se uma laparoscopia juntamente com biópsia de gônada, porém, a mesma não foi realizada. Entretanto, a criança foi clinicamente registrada como sendo do sexo feminino, e foi solicitado um encaminhamento, por parte da cirurgia pediátrica, pois a criança necessitava de exploração. Sendo assim, tal encaminhamento foi realizado no ano seguinte, 2006, cuja menina foi internada com a justificativa de “necessidade de exploração cirúrgica da região pélvica e biópsia de gônada”, mas, ainda não foi realizada a cirurgia.

No ano de 2007, em consulta com endocrinologista, foi solicitada a avaliação de disponibilidade da criança para o agendamento de uma nova consulta na cirurgia pediátrica, pois a paciente havia perdido o acompanhamento. O próximo registro já é referente ao ano de 2009, nesse período a criança estava bem adaptada ao sexo feminino, porém, em discussão com cirurgiã pediátrica, foi decidido que a cirurgia não seria feita naquele momento, mas sim quando a criança tivesse mais idade, para se ter a certeza do sexo social.

A paciente durante todo o seguimento não foi submetida a uma cirurgia corretiva por opção de seus pais e cuidadores que procederam com o registro com a identificação do gênero feminino. No ano de 2016, o paciente fez uma nova consulta com o endocrinologista, em que foram solicitados exames para a investigação e avaliação psicológica e multidisciplinar, para que, posteriormente, fosse feita a cirurgia e o início da reposição hormonal. Ao ser atendida individualmente demonstrou ter certeza da decisão, apesar de ainda não ter despertado para o namoro.

Diante disso, os pais da paciente, mesmo demonstrando lidar bem com a situação, foram orientados a encaminhá-la para psicoterapia quando tiver com 14 ou 15 anos. Entretanto, no presente ano da coleta dessas informações, 2022, a paciente já estava com 17 anos, e não foram observados registros do procedimento cirúrgico para definição do sexo social.

DISCUSSÃO

O “pseudo-hermafroditismo masculino”, tido como um distúrbio da diferenciação do sexo (DDS), caracteriza-se pela: condição clínica de ambiguidade genital, pela ausência de desenvolvimento puberal espontâneo, pela infertilidade e pelo risco aumentado de desenvolvimento de neoplasia gonadal. Sendo assim, as ambiguidades genitais têm-se constituído em uma verdadeira emergência médica e a adequada avaliação de cada caso pode evitar que o paciente seja criado num sexo inadequado, com interferência importante na sua saúde biopsicossocial (DAMIANI et al., 2001).

O diagnóstico do pseudo-hermafroditismo segue usualmente um roteiro de avaliação detalhada que abrange desde a história do pré-natal da mãe até a condição atual do paciente, o que inclui: anamnese, exames laboratoriais da cromatina sexual, cariótipo, dosagens hormonais sanguíneas, urina (para detecção de hormônios adrenais e gonadais) e identificação dos genitais internos. Inicialmente, faz-se a pesquisa do cariótipo para distinguir genotipicamente o sexo, masculino ou feminino. Em segundo, através de exame físico, exames laboratoriais e exames de imagem, estima-se os achados fisiológicos e anatômicos compatíveis ou não com o exame genético do paciente. Faz parte dessa investigação alterações características como alteração histológica testicular, presença ou não de útero, ausência ou hipoplasia das células de leydig em tecidos previamente estimulados com gonadotrofina coriônica humana (hCG), falta de resposta de testosterona ao estímulo com hCG sem acúmulo de precursores, ausência de células germinativas, presença de derivados müllerianos indicando inadequada produção do hormônio anti Mülleriano (HAM) ou resistência de seus receptores. (SANTOS; ARAÚJO, 2003)

Ainda deve ser considerada a conduta terapêutica, que pode ser inicialmente avaliada de duas formas. Caso a criança nasça no hospital, já poderão ser solicitados exames para investigação diagnóstica por profissionais apropriados. Ou, caso o paciente procure o ambulatório depois de um tempo após o nascimento, o profissional poderá fazer encaminhamentos para outras especialidades como pediatras, ginecologistas e endocrinologistas, e, em seguida, para geneticistas (ZANOTTI; XAVIER, 2011).

Posteriormente, se iniciará a investigação diagnóstica através da anamnese, exames físicos e laboratoriais, juntamente com avaliação por imagem. Diante disso, o diagnóstico definitivo é feito através de exame de cariótipo, que reconhece o sexo ao nível cromossômico e, essa definição do sexo de forma ágil é importante para evitar situações de risco para a vida do indivíduo, como em casos de hiperplasias congênitas. Assim, após essa definição, são feitas orientações à família quanto aos possíveis

tratamentos hormonais e correções cirúrgicas, além de atendimento psicológico para o paciente e sua família (ZANOTTI; XAVIER, 2011). No caso relatado, o paciente e sua família foram orientados desde o início, tiveram acompanhamento com profissionais que incluíram pediatra, endocrinologista e psicólogo.

Diante das repercussões clínicas, a terapia de reposição hormonal torna-se uma opção, visto que estudos mostram que pacientes com DDS podem precisar de um tratamento substitutivo hormonal, independentemente do sexo que forem escolher posteriormente. Esse tratamento deve ser feito com doses adequadas e individualizadas para cada idade. A recomendação é que a indução hormonal seja feita em uma idade que se adeque ao início da puberdade (11 – 12 anos em mulheres, e 12 – 13 anos em homens). O objetivo da reposição hormonal em pacientes com DDS é induzir e manter o desenvolvimento de características sexuais secundárias, bem como a composição corporal e o crescimento ósseo referentes ao sexo que será escolhido, garantindo ao paciente uma melhora nas relações sociais e no seu bem estar (BERTELONI; DADOS; BARONCELLI, 2009).

Através do contato com a equipe multidisciplinar e, conforme ocorre o desenvolvimento da criança, se torna necessário iniciar sessões de aconselhamento e discussões sobre a sexualidade da paciente, a fim de orientar a futura decisão. Na fase puberal, em que a paciente já apresenta um nível maior de entendimento sobre a situação, é necessário apresentar as possíveis intervenções cirúrgicas e correções endocrinológicas envolvendo o ajuste de gênero, para que se possa estabelecer a terapia adequada. Além disso, para evitar uma imagem corporal prejudicada, recomenda-se que a paciente experiente como é viver, por um período de tempo, no sexo desejado, iniciando assim, a criação de um novo papel social (SANTOS; FERREIRA, 2004).

É necessário também, um apoio integral de familiares sobre a decisão da paciente de qual sexo escolher, a fim de influenciar positivamente na aceitação da adolescente por sua condição. Além disso, é importante reforçar a necessidade de um diagnóstico precoce, a fim de evitar traumas pelos procedimentos diagnósticos e cirúrgicos, o sofrimento psicológico, a disforia de gênero, e a imagem corporal prejudicada. O caso relatado mostra que a família optou por esperar a criança manifestar o sexo que gostaria de ter, para que assim pudesse ser feita a reposição hormonal e cirurgia.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Dessa forma, reportou-se o caso clínico de um paciente com pseudo-hermafroditismo masculino, e demonstrou-se todos os passos e desafios enfrentados pelo paciente e sua família desde o nascimento da criança, bem como a importância do diagnóstico clínico desde cedo, e a magnitude de profissionais específicos envolvidos em cada momento. Destacou-se ainda as repercussões clínicas, sociais e emocionais em pacientes com distúrbio da diferenciação do sexo.

Recomenda-se a partir desse relato de caso, que sejam implementados estudos que busquem levar informações a pacientes com DDS, à sua família, e também aos profissionais de saúde,

para uma futura melhoria no diagnóstico e tratamento. Ademais, é necessário evidenciar a importância de estudos acadêmicos sobre o assunto em questão para a ciência, tendo em vista o número reduzido de estudos epidemiológicos e trabalhos publicados no Brasil.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ACÁCIO, K. H. P., *et al.* O segredo na clínica da ambiguidade genital: um estudo de caso. **Estilos da Clínica**. São Paulo, v. 23, n. 2, maio/ago. 2018. Disponível em: http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1415-71282018000200007&lng=pt&nrm=iso

AMARAL, R. C. Avaliação da qualidade de vida de pacientes adultos com distúrbio do desenvolvimento sexual (DDS) 46, XX e 46, XY em uma larga coorte de um único centro terciário. **Biblioteca da FMUSP**. São Paulo, 2015. Disponível em: <https://teses.usp.br/teses/disponiveis/5/5166/tde-05102015-090623/publico/RitadeCassiadoAmaralVersaoCorrigida.pdf>

BERTELONI, S., DADOS, E., BARONCELLI, G. Distúrbios do desenvolvimento sexual: manejo hormonal na adolescência. **Endocrinologia ginecológica**. Pisa, Itália. V. 24, ed. 6, 2009. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-18584414>

DAMIANI, D.; SETIAN, N.; KUPERMAN, H.; *et al.* Genitália ambígua: diagnóstico diferencial e conduta. **Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia**, [S.L.], v. 45, n. 1, p. 37-47, fev. 2001. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/abem/a/WZd87XLMDRqVhzzZgVXYR3b/?lang=pt>

GUEDES, D. R. **Estudo investigativo clínico, laboratorial, patológico, morfométrico, molecular de 10 pacientes com pseudo-hermafroditismo masculino disgenético (ADS 46, XY)**. Tese (Doutorado em Ciências) - Biblioteca da FMUSP. São Paulo, p.102, 2009. Disponível em: <https://teses.usp.br/teses/disponiveis/5/5141/tde-10032010-105027/publico/DulceRondinaGuedesdoutorado.pdf>

GUIMARÃES, A., BARBOZA, H. H. Designação sexual em crianças intersexo: uma breve análise dos casos de “genitália ambígua”. **Cad. Saúde pública**, v. 30, n. 10, p. 2177-2186, outubro, 2014. Disponível em: <https://scielosp.org/article/csp/2014.v30n10/2177-2186/>

HEIDARI, S; *et al.* Equidade de sexo e gênero na pesquisa: fundamentação das diretrizes SAGER e uso recomendado. **Epidemiol. Serv. Saúde**. Brasília, v. 26, n. 3, p. 665-676, set. 2017. Disponível em <http://scielo.iec.gov.br/pdf/ess/v26n3/2237-9622-ess-26-03-00665.pdf>

HUGHES, I. A.; HOUK, C.; AHMED, S. F.; LEE, P. A. *et al.* Consensus statement on management of intersex disorders. **Arch Dis Child**, v. 91, n. 7, p. 554-563, Jul 2006. Disponível em <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/16624884/>

MACHADO, J. L.; AMARAL, W. N.; NÓBREGA, L. M.; *et al.* Pseudo-hermafroditismo masculino: relato de caso. **Revista Brasileira de Ultra-Sonografia**, 18 ed.; v. 14, n. 97, p. 43-46, mar 2013. Disponível em file:///C:/Users/User/Downloads/Artigo%20-%20Jose%20de%20Lima%20Machado%20-%202013.pdf

MEJÍAS SÁNCHEZ, YOERQUIS; DUANY; LUGO, T. Trastornos de la diferenciación sexual: presentación de un caso de genitales ambiguos y revisión del tema. **Revista Cubana de Pediatría**, v. 79, n. 3, 2022. Disponível em: [Transtornos da diferenciação sexual: apresentação de um caso de genitália ambígua e revisão do tema \(sld.cu\)](#)

MONLLEÓ, I. L.; *et al.* Prevalence of genital abnormalities in neonates. **J Pediatr (Rio J)**, v. 88, n. 6, p. 489-495, 2012 Nov-Dec 2012. Disponível em <https://www.scielo.br/j/jped/a/hcSXgLggbNh4JXXBFZx7TNN/?format=pdf&lang=pt>

NUNES, V. N.; CORDEIRO, T. N. R.; CARDINELLI, D. M.; *et al.* Aspectos bioéticos e jurídicos do pseudohermafroditismo masculino. **Revista Bioética**, Vol. 13, n.1, p.11-18, 2005. Disponível em : <https://www.re-dalyc.org/articulo.oa?id=361533241002>

SANTOS, M. M. R, ARAÚJO, T. C. C. F. A Clínica da Intersexualidade e Seus Desafios para os Profissionais de Saúde. **Psicologia, Ciência e Profissão**. v. 23, n. 3, p. 26–33, 2003. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/pcp/a/KYvJR5CmHJ4GqCKq4GTbFSr/?format=pdf&lang=pt>

SANTOS, M.M.; FERREIRA, T. C. C; *et al.* Intersexo: o desafio da construção da identidade de gênero. **Revista Sociedade Brasileira de Psicologia Hospitalar** , v. 7, n. 1, p. 17-28, 2004. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S151608582004000100003>.

ZANOTTI, S. V., XAVIER, H. V. S. Atenção à saúde de pacientes com ambiguidade genital. **Arquivos Brasileiros de Psicologia**, v.63, n.2, p.1-121, rio de Janeiro, 2011. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/pdf/arb/v63n2/09.pdf>