



ISSN: 2230-9926

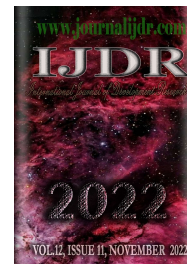
Available online at <http://www.journalijdr.com>

# IJDR

International Journal of Development Research

Vol. 12, Issue, 11, pp. 60586-60588, November, 2022

<https://doi.org/10.37118/ijdr.25777.11.2022>



RESEARCH ARTICLE

OPEN ACCESS

## GENITOPLASTIA FEMINILIZANTE NOS DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL (DDS) POR HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA: RELATO DE CASO

Lucas Medina Areosa\*<sup>1</sup>, Thiago Leal Lima<sup>2</sup>, Karen Lury Abe Emoto<sup>3</sup>, Luma Solidade Barreto<sup>4</sup> and Iago Oliveira Braga<sup>5</sup>

<sup>1</sup>Autor Correspondente, Médico pela Universidade Federal do Amazonas-UFAM, Manaus-Amazonas; Residente pela Universidade Federal do Amapá-UNIFAP; <sup>2</sup>Médico Cirurgião Pediátrico Preceptor do Programa de Residência Universidade Federal do Amapá; <sup>3</sup>Médica Residente de Cirurgia Geral pela Universidade Federal do Amapá; <sup>4</sup>Médica Residente de Cirurgia Geral pela Universidade Federal do Amapá. Discente do curso de medicina pela Faculdade Santo Agostinho de Vitória da Conquista – Bahia

### ARTICLE INFO

#### Article History:

Received 17<sup>th</sup> September, 2022

Received in revised form

29<sup>th</sup> September, 2022

Accepted 06<sup>th</sup> October, 2022

Published online 30<sup>th</sup> November, 2022

#### Key Words:

Hiperplasia Suprarrenal Congênita,  
Transtornos do Desenvolvimento Sexual,  
Ambiguidade Genital.

\*Corresponding author:

Lucas Medina Areosa

### ABSTRACT

**Introdução:** O tratamento cirúrgico dos Distúrbios de Diferenciação Sexual por Hiperplasia Adrenal Congênita, através da genitoplastia feminilizante tem o objetivo de confeccionar uma genitália funcional do ponto de vista estético e reprodutivo, levando em consideração o sistema urológico, permitindo continência e esvaziamento vesical adequado. **Relato de caso:** Paciente deu entrada no serviço de cirurgia pediátrica em caráter ambulatorial, trazida pela mãe que referia alteração em sua genitália. Ao exame físico se percebeu genitália masculinizada, com presença de falo bem formado associado a fusão completa das saliências labioescrotais e seio urogenital com abertura próxima a base do falo. Prosseguido com cistoscopia para avaliação de seio urogenital, procedido: clitoridoplastia, plastia com amputação de corpos cavernosos e mobilização de seio urogenital além de alongamento de vagina com tubo de pele. Paciente mantida em seguimento clínico, evoluiu com discreta estenose cicatricial de canal vaginal, sendo necessárias calibragens de diâmetro através de duas dilatações de canal vaginal com vela de Hegar, por estenose cicatricial apresentando resultados satisfatórios.

Copyright © 2022, Lucas Medina Areosa et al. This is an open access article distributed under the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Citation: Lucas Medina Areosa, Thiago Leal Lima, Karen Lury Abe Emoto and Luma Solidade Barreto. "Genitoplastia Feminilizante nos Distúrbios da Diferenciação Sexual (DDS) por Hiperplasia Adrenal Congênita: Relato de Caso", *International Journal of Development Research*, 12, (11), 60586-60588.

## INTRODUCTION

O desenvolvimento sexual da genitália externa é produto da interação de estímulos hormonais durante o primeiro trimestre gestacional, destacando-se que o processo de diferenciação dá-se a partir do túberculo genital primordial [1]. A determinação sexual depende primeiramente do fator gonadal ligado ao cariótipo, precisamente no braço curto do cromossomo Y, pelo gene SRY que direciona para a formação do testículo, produzindo testosterona e a formação do fator anti mülleriano, impedindo que o feto tenha naturalmente a genitália feminina [2]. Quando há discrepância entre o sexo genotípico e o fenotípico, estamos diante dos Distúrbios de Diferenciação Sexual (DDS), termo cunhado, no Consenso de Chicago em 2006 (Acien, 2020) [2] O tratamento cirúrgico da DDS por Hiperplasia adrenal congênita (HAC), através da genitoplastia feminilizante tem por objetivo confeccionar uma genitália funcional do ponto de vista estético e reprodutivo, levando em consideração o sistema urológico, permitindo continência e esvaziamento vesical adequado [5].

A escolha da técnica cirúrgica a ser empregada é multifatorial, principalmente levando em consideração o grau de virilização, destacam-se, clitoridoplastias, vaginoplastias, uretrotomias, labioplastias e a mobilização total do seio urogenital compõem as principais empregadas.

## RELATO DE CASO

Paciente, de 13 anos, natural e procedente de Macapá-AP, deu entrada no serviço de cirurgia pediátrica em caráter ambulatorial, trazida pela mãe que referia alteração em sua genital, sem queixas urinárias associadas, ou outras quaisquer. Ao exame físico então se percebia genitália masculinizada, com presença de falo bem formado associado a fusão completa das saliências labioescrotais e seio urogenital com abertura próxima a base do falo – caracterizado como Prader IV, prosseguido com investigação, através de cariótipo e exames de imagem, então identificado cariótipo XX e presença de gônadas. Após investigação inicial e identificação de sexo genético, psicológico e funcional, tendo em vista a presença de útero e anexos,

e a identificação da paciente como mulher, optado por mãe e filha pela feminilização da genitália, prosseguido então com cistoscopia para avaliação de seio urogenital, distando 6cm, procedido: clitoridoplastia, plastia com amputação de corpos cavernosos e mobilização de seio urogenital além de alongamento de vagina com tubo de pele. Após abordagens iniciais, paciente mantida em seguimento clínico, evoluiu com discreta estenose cicatricial de canal vaginal, sendo então necessárias calibragens de diâmetro através de duas dilatações de canal vaginal com vela de Hegar, por estenose cicatricial apresentando resultados satisfatórios com as mesmas, mantendo comprimento dentro do esperado de 8cm e funções urológicas preservadas.



Figura 1. Status pré-operatório genitália virilizada



Figura 2. Status pós-operatório

## DISCUSSÃO

O processo de diferenciação da genitália feminina, ocorre a partir do falo primordial, produto do tubérculo genital alongado, e que depois regride até a completa formação do clitóris, este evento que se estende além da 18ª semana gestacional; as pregas urogenitais (uretrais propriamente ditas) e saliências labioescrotales darão origem as demais estruturas da genitália feminina [1]. As pregas uretrais formarão o frênulo dos pequenos lábios após sua fusão, e suas partes que não se fundem aos pequenos lábios propriamente ditos, assim como as pregas labioescrotales irão formar as comissuras labiais posteriores, anteriores e o monte do púbis após sua fusão, e as regiões que não se unem darão origem aos grandes lábios [1]. O DDS termo que substitui a antiga nomenclatura “genitálias ambíguas”, de forma a não ser estigmatizante; e passa a classificar de acordo com aspectos histológicos, a saber: DDS ovotesticular quando há coexistência de tecido ovariano e testicular na mesma gônada ou em gônadas opostas; DDS 46, XX quando há presença de ovários e DDS 46, XY na presença de testículos. [1] O DDS 46, XX resulta da exposição excessiva de androgênios a fetos femininos, levando a virilização da genitália externa (aumento do clitóris e fusão labial). A causa mais comum para tal alteração é a HAC [4], podendo a virilização, ser

graduada de acordo com a classificação de Prader [10]. A HAC descreve um grupo de doenças autossômicas recessivas, levando a variadas deficiências enzimáticas, a mais frequente afetando a enzima 21-hidroxilase (P450c21), outra enzima implicada seria a 11-beta-hidroxilase, além de uma série de outras enzimas, estas menos importantes para este objeto de estudo, mas que compõe outros aspectos destas doenças.[3] O tratamento cirúrgico das crianças 46 XX com HAC e genitália ambígua visam tornar a aparência da genitália feminina, manter o esvaziamento vesical adequado, sem incontinência e infecção, e promover condições para atividade sexual e reprodutiva na vida adulta [3]. Não há consenso de quando a correção cirúrgica da genitália deva ser realizada, entretanto a tendência de tão logo quanto possível, seja o mais praticado, principalmente pela interferência na construção da identidade sexual feminina [5,6].

A técnica descrita por Pena [4,12] para correções de defeitos anorretais complexos das meninas – cloaca, através da mobilização total do seio urogenital, ganhou destaque na correção destes defeitos, posteriormente modificada por Rink e cols [4,11] para genitoplastias em tempo único, preferencialmente nos primeiros meses de vida, sendo esta abordagem a encontrada na maioria das séries na literatura [4]. Em nosso caso, foi realizada a correção tardia do DDS, sendo o atraso diagnóstico e terapêutico devido a não procura por assistência médica, fato comum em muitas localidades, sobretudo em populações com baixo acesso a saúde. A maioria das séries encontradas, usa como parâmetro anatômico a classificação de Prader, e a partir desta a programação cirúrgica, de forma individualizada, outros fatores relacionados seriam a distância do seio urogenital, medido através de cistoscopia [6] Os Casos mais complexos Prader III e IV, requeriam abordagens mais complexas [4,5,6], entretanto restando a controvérsia se abordagens únicas seriam suficientes ou tratamentos escalonados teriam melhores resultados, e em Prader I e II, dando preferência por correções mais simples e em tempo único [6].

Não existem muitas séries na literatura ou estudos prospectivos a respeito do tema, principalmente em correções tardias de DDS, assim como qual técnica deveria ser empregada, de forma que frequentemente a associação de técnicas é realizada. A clitoridoplastia tem menos controvérsias estando indicada principalmente nos primeiros meses de vida [6]. A vaginoplastia pode ser feita classicamente a partir de duas formas, notoriamente, nos casos em que há confluência baixa pelo retalho perineal posterior, defeitos em que a confluência é mais alta, abordagens pull-through seriam preferenciais, ainda realizadas de forma mais tardia, após o primeiro ano de vida, contrariamente aos defeitos baixos e clitóris curtos, preferencialmente operados nos primeiros meses de vida. [4,5]. Em nosso caso a abordagem escolhida foi a de tratamento único com clitoridoplastia, plástica de corpos cavernosos e mobilização de seio urogenital, mantido seguimento e outras abordagens para avaliação e calibração do canal vaginal através de dilatações. A estenose do intróito vaginal é uma complicação tardia frequentemente atingindo até 90% dos casos, porém mantendo bom prognóstico, em que dilatações sucessivas seriam suficientes para manter boa funcionalidade [5]. A revisão anatômica durante ou após puberdade, é controversa quando da cirurgia primária realizada na infância [5], conforme observado neste relato, pelo diagnóstico tardio, as correções já foram realizadas no período da puberdade, momento oportuno para realizar dilatações, conforme necessidade. As correções com seios urogenitais longos, conforme nosso relato, também podem ser corrigidas com o retalho de Passerini-Glazel [4,8], em tempo único e com bons resultados, assim como a técnica de clitoridoplastia pela técnica de Kogan, em que é feita corporoplastia redutora, preservando o feixe vasculonervoso e em seguida anastomose da glândula ao corpo cavernoso, próximo da sua bifurcação [4,9].

## CONCLUSÃO

O tratamento do DDS requer alto índice de suspeição tanto da equipe de saúde quanto dos pais, sobretudo mantendo acompanhamento médico de seus filhos. Há grande responsabilidade naqueles que se comprometem em realizar o tratamento destes distúrbios, sendo a

cirurgia protagonista para muitos pais, principalmente no resultado final estético e funcional, entretanto não podendo nos esquecer da importância da equipe multidisciplinar com outros profissionais de saúde, além de outras especialidades médicas, principalmente endocrinologistas e pediatras desta forma trazer luz a este caso ressalta a importância do acompanhamento da criança e do adolescente, de forma a trazer qualidade de vida funcional do aparelho urogenital, assim como fazer parte da construção da identidade destas pessoas. Desta forma esperamos contribuir para a sociedade e que outros pacientes possam se beneficiar de nossa experiência e de nossa revisão de literatura levantada.

## REFERÊNCIAS

1. The Developing Human, 10th Edition, by Keith L. Moore, T.V.N. Persaud, Mark G. Torchia; 2016 by Elsevier, Inc. All rights reserved.
2. Giulia Pietro Biasi<sup>1</sup>, Jonas Hantt Corrêa Lima<sup>2</sup>, Thais Malickovski Rodrigues<sup>3</sup>, Maria Eduarda Conte Gripa<sup>4</sup>, Gabriele Arbugeri Menegotto<sup>5</sup>, Tuane da Silva Sergio<sup>6</sup>, Mônica Fabian Dors; AS PECULIARIDADES DA DISGENESIA GONADAL MISTA (46,XY/45,X):UMA REVISÃO DA LITERATURA. RECIMA21 -REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218 v.2, n.9, 2021, doi.org/10.47820/recima21.v2i9.724.
3. 3 David Aebischer<sup>3</sup>, Monika Stompor<sup>1,2</sup>, Dominika<sup>3</sup> Rafał Podgórski<sup>1,2</sup> Podgórska<sup>4</sup> and Artur Mazur<sup>5</sup> Congenital adrenal hyperplasia: clinical symptoms and diagnostic methods
4. Luís Henrique P. Braga Ivani Novato Silva Edson Samesima Tatsuo; Mobilização Total do Seio Urogenital para Tratamento da Genitália Ambígua em Crianças Com Hiperplasia Adrenal Congênita
5. Márcio Lopes Miranda Antônio G. de Oliveira Filho Sofia H.V. de Lemos-Marini Joaquim M. Bustorff-Silva Gil Guerra-Júnior; Genitoplastia Feminizante e Hiperplasia Congênita das Adrenais: Análise dos Resultados Anatômicos;
6. José Manuel Escala Aguirre<sup>1</sup>, Yair Cadena, Pedro-José López, Lorena Angel, María G. Retamal, Nelly Letelier y Ricardo Zubietta; GENITOPLASTIA FEMINIZANTE EN HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA; ¿UNA O DOS ETAPAS QUIRÚRGICAS?; Arch. Esp. Urol. 2009; 62 (9): 724-730
7. Antonio Carlos de Castro Junior<sup>1</sup>; Ana Paula S. E. Esteves; GENITÁLIA AMBÍGUA: DESAFIOS E POSSIBILIDADES; v. 5, n.1, (2021), |ISSN 2358-948
8. Passerini-Glazel G. 1989. A new 1-stage procedure for clitorovaginoplasty in severely masculinized female pseudohermaphrodites. *J Urol*, 142:565-8.
9. Kogan SJ, Smey P, Levitt SB. Subtunical total reduction clitoroplasty: a safe modification of existing techniques. *J Urol* 1983;130:746-8.
10. Prader A. Der genitalbefund beim pseudohermaphroditismus feminus des kongenitalen adrenogenitalen syndromes: morphologie, hausfigkeit, entwicklung und verebung der verscheidenen genitalformen. *Helv Peditr Acta* 1954;9:231-48.
11. Rink RC, Pope JC, Kropp BP, Smith Jr. ER, Keating MA, Adams MC. Reconstruction of the high urogenital sinus: early perineal prone approach without division of the rectum. *J Urol* 1997; 158:1293-7.
12. Pena A. Total urogenital mobilization - an easier way to repair cloacas. *J Peditr Surg*, 1997; 32: 263.

\*\*\*\*\*