

PD-147 - (20SPP-9412) - SÍNDROME DO HOMEM 46XX – RELATO DE CASO

Mariana Adrião¹; Sofia Ferreira¹; Rita Santos Silva¹; Mariana Garcia¹; Sofia Dória¹; Carla Costa¹; Cíntia Castro-Correia¹; Manuel Fontoura¹

1 - Centro Hospitalar Universitário de São João

Introdução / Descrição do Caso

O fenótipo sexual é determinado pela presença ou ausência do cromossoma Y no cariótipo do embrião. No entanto, por translocação dos terminais X/Y durante a espermatogénese, alguns indivíduos desenvolvem genitais masculinos na ausência de do cromossoma Y no seu cariótipo.

Jovem de 13 anos, sexo masculino, com antecedentes de perturbação do desenvolvimento intelectual, referenciado à consulta de Endocrinologia Pediátrica por ginecomastia. Ao exame físico apresentava somatometria adequada à idade, biótipo magro e distribuição ginóide da gordura, com ginecomastia bilateral e estadio pubertal 3 na Escala de Tanner. O estudo analítico revelou hipogonadismo hipergonadotrófico (FSH e LH elevados, com testosterona baixa e androstenediona indoseável). A idade óssea do doente correspondia à idade cronológica. O estudo genético evidenciou um cariótipo 46 XX, com translocação entre os braços curtos dos cromossomas X e Y, resultando num cromossoma X contendo o gene SRY. Os exames imagiológicos realizados aos 13 anos e meio, nomeadamente ecografia escrotal e ressonância magnética pélvica, mostraram ambos os testículos na bolsa escrotal, com dimensões reduzidas (maior diâmetro de 18mm), sem alterações da normal anatomia do sexo masculino e sem evidência de estruturas Mullerianas. Perante o diagnóstico de hipogonadismo hipergonadotrófico congénito de origem em anomalia cromossómica, após descartada disforia de género, iniciar-se-á tratamento com testosterona aos 14 anos de idade.

Comentários / Conclusões

A abordagem a estes doentes requer uma equipa multidisciplinar, incluindo apoio psicológico. O risco de gonadoblastoma é descrito em até 30% dos casos, exigindo uma vigilância apertada. A ginecomastia pode ser tratada recorrendo a cirurgia estética.

Palavras-chave : ginecomastia, hipogonadismo hipergonadotrófico, síndrome do homem 46XX, SRY positivo