



XVIII Congresso Gaúcho de

Atualização em Pediatria

21 a 23 de maio de 2026

CENTRO DE CONVENÇÕES BARRA SHOPPING
PORTO ALEGRE - RS



DESORDEM DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL NO PRÉ-TERMO: ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR E MANEJO DE URGÊNCIA EM UNIDADE NEONATAL

Andressa Nayara Degen¹, Felipe De Sousa Silva²; Layla Rebeka Nascimento De Lima²; Vanessa Feistauer²; João Marcos Arnizaut Lima²; Gabriela Caroline Gomes Oliveira²; Tiago De Freitas Rodrigues²; Paula Sayuri Quiles Yamada²; Cristiano Do Amaral De Leon³; Tamara Marielle De Castro³

Email: andressadegen@rede.ulbra.br

Autor principal¹: Acadêmico(a) da Universidade Luterana do Brasil- ULBRA;

Co autor²: Acadêmico(a) da Universidade Luterana do Brasil- ULBRA;

Orientador³: Pediatra do Hospital Universitário da ULBRA

INTRODUÇÃO:

A genitália atípica ao nascimento é uma emergência médica e ética que exige diagnóstico diferencial preciso, especialmente para excluir a Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) na forma perdedora de sal, condição potencialmente fatal. Em neonatos pré-termo, a imaturidade do eixo hipotálamo-hipófise-adrenal adiciona complexidade à interpretação laboratorial, demandando uma estratégia integrada entre neonatologia, endocrinologia e genética.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Recém-nascido masculino, 34 semanas e 2 dias, peso ao nascer 1845g, adequado para a idade gestacional. Apresentou ao nascimento genitália atípica classificada como estágio IV de Prader, caracterizada por falo de 3,0 cm com cordia ventral de 90 graus, transposição penoescrotal total e meato urogenital escrotal. As gônadas foram palpadas bilateralmente em topografia inguinal. O paciente apresenta ainda hemangioma dorsal e risco para displasia de desenvolvimento do quadril por apresentação pélvica. Seguindo o protocolo de investigação de desordem da diferenciação sexual (DSD), foram instituídas: monitorização rigorosa de eletrólitos para vigilância de crise adrenal, coleta de cariótipo por banda G e painel hormonal completo, incluindo 17-alfa-hidroxiprogesterona, testosterona total, di-hidrotestosterona e androstenediona. O suporte clínico incluiu fototerapia para icterícia e dieta via sonda orogástrica por incoordenação sucção-deglutição, mantendo estabilidade hemodinâmica.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

A presença de gônadas palpáveis é um marcador clínico fundamental que desloca a suspeição para DSD 46,XY, como defeitos na síntese de testosterona ou resistência androgênica, embora a vigilância metabólica para HAC permaneça prioritária até a confirmação iônica. A complexidade anatômica da transposição penoescrotal e da hipospádia proximal exige planejamento cirúrgico tardio, priorizando-se na fase neonatal a definição etiológica e a segurança endócrina. O manejo pautou-se na bioética, com suporte psicossocial à família e abstenção de atribuição de gênero precoce, conforme diretrizes do Conselho Federal de Medicina (CFM). A interpretação dos precursores androgênicos no prematuro deve considerar a zona fetal persistente da adrenal e o período de minipuberdade neonatal. O manejo da DSD em UTI Neonatal exige a transição do diagnóstico morfológico para o molecular e funcional. A execução sistemática de protocolos multidisciplinares é o fator determinante para prevenir a crise adrenal e assegurar decisões clínicas fundamentadas, garantindo o prognóstico a longo prazo e a segurança biopsicossocial do paciente.

REFERÊNCIAS:

- Lee PA, Nordenström A, Houk CP, et al. Global disorders of sex development update since 2006: perceptions, approach and care. *Horm Res Paediatr*. 2016.
- Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018.
- Audi L, Ahmed SF, Krone N, et al. Genetic and clinical features of disorders of sex development. *Nat Rev Endocrinol*. 2021.
- Neocleous V, Shammas C, Nicolaou V, et al. Neonatal evaluation and management of disorders of sex development: current perspectives. *Front Pediatr*. 2021.

Agradecimentos: Agradecemos à equipe de Pediatria e aos preceptores pelo apoio e orientação na realização deste trabalho.