

## AMBIGÜIDADE GENITAL

### INTRODUÇÃO

Conceitua-se como portador de ambigüidade genital, também chamado intersexuado, a qualquer indivíduo em que há discordância de um ou mais determinantes da diferenciação sexual (1,2).

Atualmente consideramos cinco determinantes sexuais: determinante genético, gonadal, genitais internos, genitais externos e dos caracteres sexuais terciários, que foram descritos no artigo de "anatomia e fisiologia da diferenciação sexual".

A ambigüidade genital é dividida em quatro grandes grupos (6):

- 1.º) *Hermafroditismo disgenético* — que não comentaremos, visto ter sido assunto de artigo prévio sobre as "disgenesias gonadais";
- 2.º) *hermafroditismo feminino*;
- 3.º) *hermafroditismo masculino*;
- 4.º) *Hermafroditismo verdadeiro*.

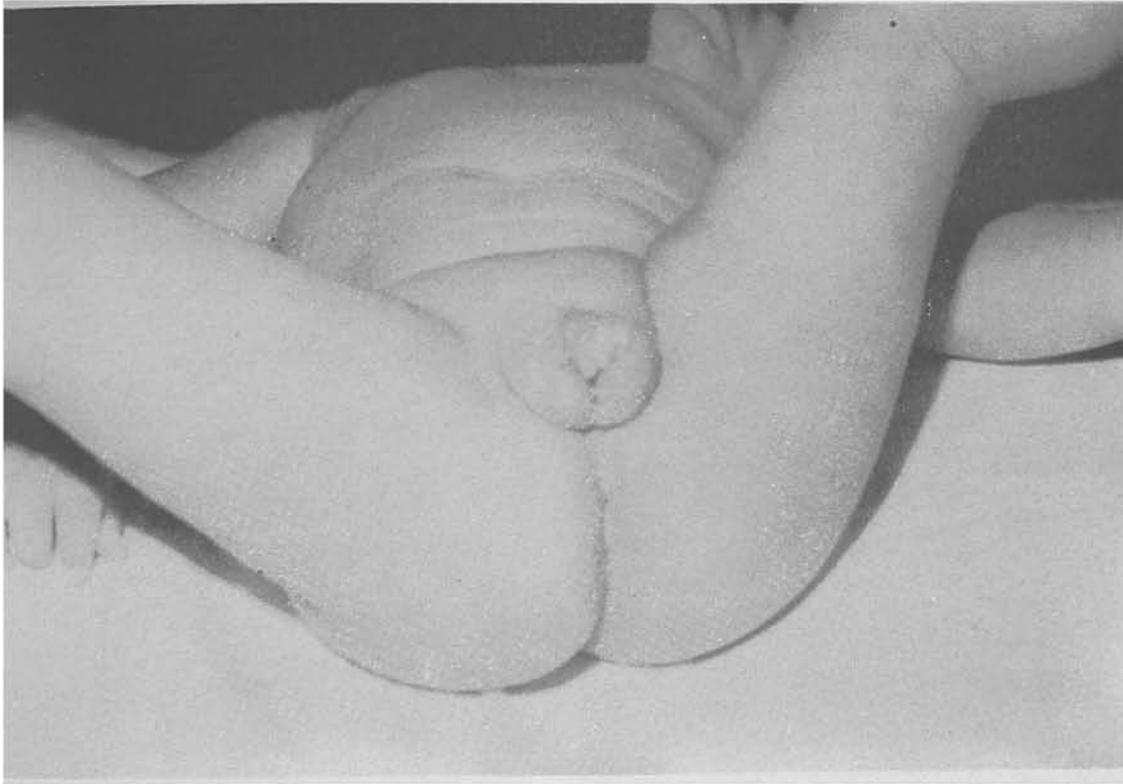
No decorrer deste artigo, descreveremos de maneira sucinta o quadro clínico, a etiopatogenia e o diagnóstico de cada síndrome, ficando o tratamento para discussão conjunta no final do artigo.

### A — Hermafroditismo feminino (2, 3, 7)

Constitui um grupo de pacientes com fenótipo feminino virilizado, virilização que poderá ser apresentada desde hipertrofia de clitóris isolada até falo rudimentar, fusão das pregas lábio-escrotais e presença de pelos sexuais do tipo androgênico, sendo, contudo, as gônadas sempre ovários.

As pacientes poderão apresentar amenorréia primária ou menstruem normalmente, dependendo da origem da síndrome; idêntico raciocínio é válido para a fertilidade.

A etiopatogenia do hermafroditismo feminino pode ser idiopática, quando não houver uma causa aparente para a virilização; iatrogênica, quando a virilização ocorrer por drogas androgênicas ingeridas pela gestante; tumores virilizantes maternos, quando a gestante for portadora de tumores produtores de substâncias androgênicas (2). Finalmente, pela hiperplasia congênita das adrenais, oriunda provavelmente de herança gênica recessiva, ocasionando baixa produção de corticóides pelas adrenais e, conseqüentemente, produzindo altos teores de esteróides andro-



**FIG. 1: GENITAIS EXTERNOS COM AMBIGÜIDADE (IDADE INFANTIL)**

*gênicos, pelo estímulo excessivo do ACTH (3,4,7).*

*O diagnóstico deve ser orientado pela história, antecedentes pessoais e familiares, bem como exame físico minucioso. Porém, alguns exames complementares são importantes para o diagnóstico final: o estudo citogenético revelará cromatina positiva e cariótipo leucocitário 46,XX em todas as pacientes portadoras de hermafroditismo feminino.*

*A pneumopelviografia ou laparoscopia mostrarão útero e ovários de aspecto normal.*

*A citologia funcional, bem como as dosagens hormonais, serão normais, exceto nas hiperplasias adrenais, onde os 17 KS e 17 OHCS estarão elevados; e os estrógenos e citologia funcional revelarão hipoposterogenismo.*

*Quando houver dúvidas, devemos praticar a biópsia das gônadas.*

#### **B — Hermafroditismo masculino (2, 3, 4)**

*Esse grupo de pacientes é constituído por indivíduos que podem apresentar fe-*

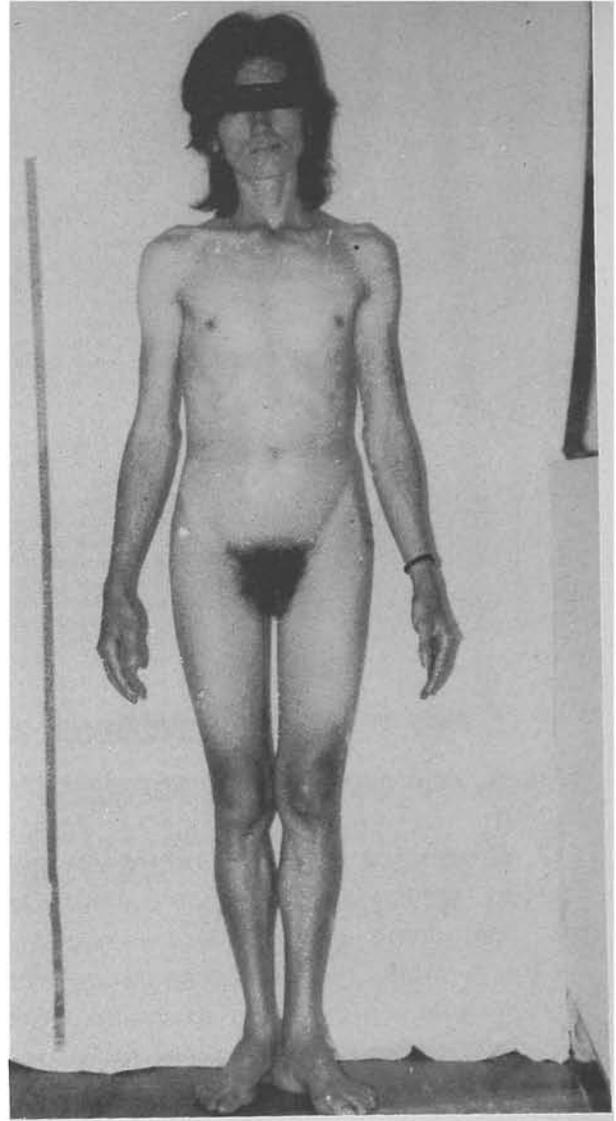
*nótipo feminino ou fenótipo masculino com virilização incompleta, porém as gônadas são sempre testículos.*

*Classificam-se em 4 sub-grupos (3):*

*1.º) Síndrome de Morris — quando o fenótipo for feminino, houver ausência de pelos sexuais, bem como de órgãos genitais internos e a vagina geralmente terminando em fundo cego. Os testículos estarão situados na cavidade abdominal ou em hérnias inguinais.*

*2.º) Síndrome de Lubs — apresentam fenótipo feminino, presença de pelos sexuais, os genitais internos costumam estar ausentes ou como rudimentos Wolffianos e a vagina terminando em fundo cego. Os testículos, via de regra, ocupam as pregas lábio-escrotais.*

*3.º) Síndrome de Gilbert-Dreyfus — o fenótipo tende mais para o lado masculino, embora possa haver desenvolvimento de mamas. Nota-se pelos sexuais e falo pequeno com hipospádia perineal. As pregas lábio-escrotais podem estar fundidas e geralmente abrigam o testículo. Internamente podemos observar desenvolvimento dos derivados Wolffianos.*



**FIG. 2: PACIENTES PORTADORES DE AMBIGÜIDADE GENITAL ASPECTO DO FENÓTIPO.**

A etiopatogenia dessas três síndromes é sugestiva de herança gênica recessiva, ocasionando insensibilidade dos receptores periféricos aos androgênios, pois a histologia desses testículos revela normalidade das estruturas, apenas a espermatogênese será ocasional na síndrome de Lubs e Gilbert-Dreyfus (3).

4.º) Síndrome de Reifenstein — este 4.º grupo de hermafroditas masculinos difere dos demais pelos seguintes aspectos: o fenótipo é sempre masculino, o desenvolvimento de mamas constitui evento ocasional, os órgãos genitais externos ca-

racterizam-se por falo desenvolvido, porém o meato uretral é sempre hipospádico, a bolsa escrotal geralmente é bem formada, abrigando os testículos. Internamente apresentam desenvolvimento Wolffiano normal, apenas persistindo freqüentemente utrículo prostático bem desenvolvido.

A etiopatogenia também é sugestiva de herança gênica, porém diferindo das três síndromes anteriores pelo testículo, que na síndrome de Reifenstein apresenta hialinização dos túbulos, sendo que nas zonas onde estas alterações são discretas ou ausentes, podemos observar sinais de

espermatogênese.

O diagnóstico dos hermafroditismos masculinos, deve ser orientado pela anamnese, exame físico e complementado com a propedêutica auxiliar: nas quatro síndromes a cromatina é negativa e o cariótipo 46,XY, confirmando a hipótese de anomalia gênica.

As dosagens hormonais como estrogênios, metabólitos androgênicos e gonadotrofinas, costumam apresentar níveis normais para o sexo masculino.

Finalmente, será útil para o diagnóstico definitivo, comprovarmos por meio de biópsia a histologia da gônada em questão.

### C — Hermafroditismo Verdadeiro

(2, 3, 4, 7)

A característica desta síndrome é a presença em um mesmo indivíduo de gônadas masculinas e femininas.

O fenótipo é variável, mas o que chama atenção nesta síndrome é o acentuado dimorfismo genital.

Na genitália externa observa-se com grande freqüência a presença de falo com hipospádia. As pregas lábio-escrotais podem estar fundidas quase completamente ou permanecerem separadas, entre elas observando-se intróito vaginal. Também é comum observar-se em um dos lados gônada criptorquídica.

Na adolescência tem-se freqüentemente o desenvolvimento de mamas e crescimento de pelos sexuais; excepcionalmente serão observadas menstruações e mais raramente ainda espermatogênese.

Internamente, observa-se em quase todos os casos desenvolvimento uterino, porém, os demais ductos diferenciam-se de acordo com a gônada adjacente, ou seja, do lado testicular derivados Wolffianos e do lado ovariano derivados Müllerianos. As gônadas podem apresentar-se com testículo de um lado e contralateralmente ovário, testículo e ovário dos dois lados, ovotestes (presença de tecido ovariano e testicular na mesma gônada) e muitas outras combinações.

A etiopatogenia mais aceita é a presença de mosaicos nesses indivíduos (5), porém, outras teorias como a translocação de gens masculinizantes do cromossomo Y para o X são explicados como responsáveis pela síndrome (2,3).

No diagnóstico, além da anamnese e exame físico, devemos realizar o estudo genético, onde a cromatina sexual mostra-se positiva ou em percentagens intermediárias na grande maioria dos casos. O cariótipo leucocitário revela freqüentemente mosaicos ou linhagem 46,XX; a linhagem 46,XY isolada é excepcional.

As dosagens hormonais não apresentam valores definidos e não são fundamentais para o diagnóstico.

O diagnóstico final definitivo de hermafroditismo verdadeiro será feito pela biópsia da gônada, que mostrará presença de estruturas ovarianas e testiculares em um mesmo indivíduo.

### TRATAMENTO

A terapia dos estados intersexuais é norteada por princípios gerais que se orientam nas normas descritas por Hauser, esses princípios são (1,2).

- 1.º) O diagnóstico de estado intersexual deve ser preciso e precoce;
- 2.º) estabelecido o diagnóstico, a escolha do sexo deverá ser imediata e tomadas as providências legais;
- 3.º) todas as medidas possíveis deverão ser tomadas para promover a melhor diferenciação desse indivíduo no sexo escolhido;
- 4.º) nos casos dúbios, será prudente optar-se para o sexo feminino, pois as possibilidades terapêuticas serão mais favoráveis;
- 5.º) o sexo de criação do indivíduo deve ser preservado, apenas excepcionalmente poderá ser mudado.

Obedecendo-se essas normas teremos a terapia cirúrgica que visará extirpar os órgãos não condizentes com o sexo do indivíduo e reconstruir ou mesmo construir as estruturas necessárias para o desempenho sexual (1,6).

A terapia cirúrgica deverá ser complementada com terapia hormonal, empregando-se derivados estrogênicos, androgênicos e progesterônicos, de acordo com a opção sexual (1,6).

Será fundamental na terapêutica dos portadores de ambigüidade genital o apoio psicológico não só ao indivíduo afetado (1,6), como também a seus familiares.

## BIBLIOGRAFIA

1. BAGNOLI, V. R. & VIEIRA, C. — Tratamento dos estados intersexuais. *Atualidades Médicas*, agosto: 32, 1974.
2. DE LUCA, L. A. Fisiopatologia da Intersexualidade. In: HALBE, H. W. *Ginecologia Endócrina*, 191. São Paulo. Berlimed, 1972.
3. FEDERMAN, D. D. — *Abnormal Sexual Development*. Philadelphia. W. B. Saunders, 1967.
4. GOLD, J. J. — *Endocrinologia Ginecológica*. Buenos Aires. Al Ateneo, 1970.
5. MILLER, O. J. — The Sex Chromosome anomalies. In: Marcus & Marcus, *Advances in Gynecology*. W. & W. Baltimore, 1967.
6. MONEY, J. — *Problemas Intersexuales. Textbook of Gynecologic Endocrinology*, 161. New York. Harper & Row, 1973.
7. RODRIGUES DE LIMA, G. *Funções e Disfunções Endócrinas em Ginecologia e Obstetrícia*, LI. São Paulo. Manole, 1975.



FIG. 3: GENITAIS EXTERNOS COM AMBIGÜIDADE (IDADE ADULTA)