

# RELATO DE CASO

## HERMAFRODITISMO VERDADEIRO – RELATO DE CASO<sup>1</sup>

### TRUE HERMAPHRODITISM – CASE REPORT

Maurício Figueiredo Massulo AGUIAR<sup>2</sup>, Dayana Bitencourt DIAS<sup>3</sup>, Milena CALDATO<sup>4</sup>, Eleonora Arnaud Pereira FERREIRA<sup>5</sup>, Júlio Guilherme Balieiro BERNARDES<sup>6</sup> e Roberto Cepeda FONSECA<sup>7</sup>.

### RESUMO

**Objetivo:** relatar um caso de paciente com diagnóstico de hermafroditismo verdadeiro, abordado através de atendimento multidisciplinar e submetido à mamoplastia bilateral e histerectomia. **Relato do caso:** Homem, 26 anos, com queixa de menúria e mastalgia, sendo identificadas mamas hipertróficas e presença de útero e ovário. Fora submetido à orquiectomia direita há um ano e dois meses, com anatomopatológico identificando ovotéstis. Realizou mamoplastia bilateral e histerectomia, cujo estudo histopatológico da peça cirúrgica evidenciou a presença de tecido ovariano e epididimário, permitindo o diagnóstico de Hermafroditismo Verdadeiro. **Considerações finais:** O hermafroditismo verdadeiro é uma condição incomum e a maioria destes pacientes não tem acesso a serviços que ofereçam uma abordagem multidisciplinar. No caso descrito, o paciente apresentava menúria e ginecomastia, com genitália externa sem alterações. Possuía diagnóstico histopatológico prévio da presença de ovotéstis. Exames radiológicos revelaram imagens sugestivas de útero e ovário, o que foi confirmado durante o procedimento cirúrgico ao qual foi submetido. A correção cirúrgica, bem como o acompanhamento das diferentes especialidades, lhe proporcionou uma recuperação sem intercorrências, resolução das queixas clínicas e retomada da auto-estima.

**DESCRITORES:** Hermafroditismo verdadeiro; ginecomastia; histerectomia.

### INTRODUÇÃO

Hermafroditismo verdadeiro é uma alteração rara, caracterizada pela presença de tecido ovariano e testicular num mesmo indivíduo (2005, 2007, 2005, 2004)<sup>1,2,3,4</sup>. O primeiro caso foi descrito por Salen, em 1899 (2003)<sup>6</sup>.

A maioria destes pacientes é conduzida a centros de referência em virtude de alguma alteração na genitália externa (2005, 2004, 2007)<sup>1,4,5</sup>. A correção cirúrgica é imperativa, optando-se pela preservação dos tecidos gonadais compatíveis com o sexo de criação (2004, 2007)<sup>4,5</sup>.

<sup>1</sup>Trabalho realizado nos Hospitais Universitários João de Barros Barreto e Bettina Ferro de Souza da Universidade Federal do Pará.

<sup>2</sup>Urologista FADESP do Hospital Universitário João de Barros Barreto; Titular pela Sociedade Brasileira de Urologia (SBU) e da Sociedade Brasileira de Vídeocirurgia (SOBRACIL).

<sup>3</sup>Graduanda do Curso de Medicina da Universidade Federal do Pará.

<sup>4</sup>Professora de Medicina da UEPA e CESUPA

<sup>5</sup>Professora Associada II de Psicologia da UFPA e do Programa de pós graduação em Teoria e Pesquisa do comportamento.

<sup>6</sup>Professor assistente de Urologia do CCS da UFPA; Titular pela SBU.

<sup>7</sup>Professor adjunto de Urologia da UFPA; Doutor em Urologia pela USP; Titular pela SBU.

Alguns autores afirmam que o maior número de casos encontra-se na África do Sul (17 por 100 milhões de habitantes) (2005, 2004, 2007, 2003)<sup>1,4,5,6</sup>. Na Europa e América do Norte, a incidência é de 15 e 13 casos por 100 milhões de habitantes, respectivamente (2001)<sup>7</sup>. Ainda são poucos os casos publicados oriundos da Ásia e América do Sul (2005, 2004, 2007, 2003)<sup>1,4,5,6</sup>.

## OBJETIVO

Relatar um caso clínico de paciente apresentando hermafroditismo verdadeiro, submetido à mamoplastia bilateral e histerectomia.

## RELATO DE CASO

Trabalho científico aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital Universitário João de Barros Barreto, sob protocolo 223, estando adequado à Resolução N° 196 de 10/10/1996 do Conselho Nacional de Saúde.

### Anamnese

Homem, 26 anos, desempregado, ensino médio incompleto, apresentando ginecomastia, menúria (hematúria cíclica) e mastalgia. Referia ereção satisfatória, porém sem ejaculação. Sentia-se bastante incomodado com sua aparência física, mencionando conseqüente inibição ao convívio social.

### Antecedentes

Paciente submetido há cerca de um ano e dois meses à hernioplastia inguinal e orquiectomia direita, cujo anatomopatológico evidenciou presença de ovotéstis.

### Exame físico

Mamas hipertróficas (Figura 1), com consistência fibroelástica, indolores à palpação, sem nódulos ou sinais flogísticos; pênis de aparência normal, com diâmetro e comprimento

compatíveis (Figura 2). Apresentação normal dos demais caracteres sexuais secundários.



**Figura 1** – Aspecto das mamas no pré-operatório.



**Figura 2** – Visualização da genitália externa.

### Exames bioquímicos

- Hemoglobina: 11,6 g/dl (12-18 g/dl);
- Hematócrito: 35,10% (37-51%);
- Hemácias: 4,21  $10^{12}/L$  (4,20-6,3  $10^{12}/L$ );
- Leucócitos: 11,4  $10^9/L$  (4,1-10,9  $10^9/L$ );
- Uréia: 19 mg/dl (10-40 mg/dl);
- Creatinina: 0,7 mg/dl (0,4-1,2 mg/dl);
- Glicemia: 84mg/dl (70-100 mg/dl);
- TSH: 1,7  $\mu U/ml$  (0,5-4,2  $\mu U/ml$ );
- T4 livre: 17,5 mmol/L (8,5-20 mmol/L);
- FSH: 2,8 U/L (1-10,5 U/L);
- LH: 3,10 U/L (1-8,4 U/L);
- Estradiol: 0,39 mmol/L (Masculino: 0,13 mmol/L);
- Testosterona: 4,10 mmol/L (Masculino: 8,7-33mmol/L).

### **Ultrassonografia**

- Ausência de imagem testicular esquerda e/ou canal inguinal esquerdo.
- Útero em AVF, contorno regular, com miométrio homogêneo, medindo em suas maiores dimensões: longitudinal – 7,7 cm; ântero-posterior – 3,2 cm; transverso – 4,2 cm; volume – 55,8 cm<sup>3</sup>.
- Endométrio central regular, com espessura endometrial normal e com delimitação endométrio-miométrio preservada.
- Espessura endometrial: 8,2 mm.
- Ovário esquerdo em posição anatômica, volume, textura e ecogenicidade normais.

### **Tomografia computadorizada**

- Presença de imagem uterina situada à esquerda da linha média, com densidade e morfologia normais.
- Ovário direito não caracterizado. Ovário esquerdo visualizado com dimensões e morfologia normais com pequenos folículos em permeio.

### **Histopatologia**

Ao exame macroscópico, observou-se: cavidade endometrial revestida por endométrio plano de 0,3 cm. Miométrio com nódulo brancacento, fasciculado, firme e elástico, medindo 0,6 cm e cavidade contendo material hemorrágico. Colo uterino aberto, cuja face ectocervical é rugosa e pardacenta. Cavidade endocervical com superfície rugosa e pardacenta. Ovário com cápsula lobulada e pardacenta. Aos cortes, nota-se cisto hemorrágico de 1,5 cm, cistos de conteúdo gelatinoso, medindo o maior 0,6 cm e estruturas habituais do órgão. Tuba uterina correspondente com serosa rugosa e congesta e, aos cortes, luz virtual.

Ao exame microscópico: leiomioma uterino; endométrio de padrão secretor; cervicite crônica com focos de metaplasia escamosa; ovário com cisto e corpo lúteo, cistos

foliculares e corpos albicans; congestão tubária; presença de focos de tecido epididimário.

### **Cariótipo**

O estudo genético revelou cariótipo 46, XX.

### **CONDUTA**

Após avaliação multidisciplinar, em Universidade Pública, nas seguintes especialidades: genética médica, endocrinologia, urologia, cirurgia plástica e psicologia, o paciente foi submetido à mamoplastia bilateral sob anestesia geral, sem intercorrências. Decorrido um mês e dez dias, foi realizada histerectomia, com retirada de útero atrofico, ovário esquerdo e tuba uterina esquerda (Figura 3). Não precisou de transfusão. Recebeu alta hospitalar após três dias, sem intercorrências. Após um ano de seguimento não apresenta mais menúria e está satisfeito com o resultado estético da mamoplastia, o que lhe permitiu melhora de sua auto-estima.



**Figura 3** – Peça cirúrgica obtida da histerectomia: útero atrofico, ovário e tuba uterina.

### **DISCUSSÃO**

O hermafroditismo verdadeiro é uma alteração rara (2005, 2007, 2005, 2004)<sup>1,2,3,4</sup>. No Pará, por não se tratar de uma condição para notificação compulsória, não se dispõem de dados que demonstrem a sua incidência no estado. Existem poucos serviços que disponibilizam atendimento

multidisciplinar para estas pessoas. O intuito deste trabalho foi mostrar um atendimento multidisciplinar para um paciente com 26 anos de idade na ocasião em que procurou um serviço médico especializado para realização de mamoplastia e tratamento da menúria.

Menúria significa uma hematúria cíclica (geralmente mensal) e é um sintoma presente em fístulas útero-vesicais (2005)<sup>1</sup>. Neste caso a comunicação existente era útero-prostática, provavelmente na região do utrículo prostático, um remanescente fetal do sistema mülleriano.

O hermafroditismo verdadeiro pode ou não cursar com genitália ambígua, sendo este o principal motivo pelo qual a maioria dos indivíduos é encaminhada aos centros de referência (2005, 2004, 2007)<sup>1,4,5</sup>. Wiersma (2004)<sup>4</sup>, estudando os pacientes atendidos em uma unidade de referência na África do Sul, verificou que todos os pacientes foram dirigidos ao serviço por alguma alteração genital: 66 por genitália ambígua, 13 por hipospádia e 06 por microfalo.

O diagnóstico de hermafroditismo verdadeiro depende da constatação histológica de tecido ovariano (folículos ou corpos albicans) e testicular (túbulos seminíferos, espermatogônias, espermatozoides) presentes em um mesmo sujeito (2005, 2007, 2005, 2004)<sup>1,2,3,4</sup>. Observa-se que a presença unicamente de estroma fibroso não caracteriza ovário, bem como o achado isolado de células de Leydig não configura testículo (2005)<sup>1</sup>.

Apesar do diagnóstico do caso apresentado ter sido estabelecido aos 26 anos, na maioria das vezes, o mesmo é confirmado nos primeiros meses ou anos de vida, devido à apresentação de alguma variação genital (2005, 2007, 2005, 2007)<sup>1,2,4,5</sup>. Fékété et al. observaram em sua casuística que em 73% dos eventos o diagnóstico foi estabelecido antes dos primeiros seis meses de vida. Provavelmente o retardo

no diagnóstico deste caso se deveu à ausência de ambigüidade genital.

A gônada mais frequentemente encontrada no hermafroditismo verdadeiro é o ovotéstis (45%), seguido de ovário (21%) e testículo (12,5%) (2003)<sup>6</sup>. Existe um predomínio, nos casos descritos na literatura, de que o tecido testicular ocorra no lado direito e o tecido ovariano, no lado esquerdo (2005, 2003)<sup>1,6</sup>. Isto foi reproduzido nos achados do presente caso que revelou ovotéstis à direita e tecido ovariano, bem como útero atrófico e tuba uterina, à esquerda.

No presente relato, foi encontrado cariótipo 46, XX. Não existe uma explicação genética para todos os casos de hermafroditismo verdadeiro (2005, 2007, 2001)<sup>1,5,7</sup>. Verifica-se que o cariótipo mais prevalente é o 46, XX (70% dos casos), mosaicismos e quimerismo correspondem à aproximadamente 20% dos achados e os 10% restantes são representados pelos indivíduos 46, XY (2003)<sup>6</sup>. Outro estudo aponta prevalência de 89% de cariótipo 46, XX na amostra estudada e 11% de indivíduos 46, XY, sem nenhum achado de mosaicismos ou quimerismo (2004)<sup>4</sup>.

A partir da descoberta do gene *SRY* como Fator Determinante Testicular (TDF), foi levantada a hipótese de que a presença deste gene em indivíduos 46, XX seria responsável pela diferenciação da gônada em testículo e que nos casos 46, XY uma mutação no mesmo seria a causa da alteração gonadal (2005, 2001)<sup>1,7</sup>. Todavia, cerca de 90% dos hermafroditas verdadeiros 46, XX não apresentam gene *SRY* e são raros os achados de mutação deste gene naqueles com cariótipo 46, XY (2005, 2007, 2001)<sup>1,5,7</sup>.

Uma pesquisa envolvendo 85 pacientes negros naturais da África do Sul, com diagnóstico de hermafroditismo verdadeiro, atestou

baixos níveis de testosterona sérica em 46 destes indivíduos (2004)<sup>4</sup>.

Fékété et al.(2007)<sup>5</sup> também encontraram níveis de testosterona basal abaixo do limite inferior de normalidade em seu grupo de pacientes. Estes resultados não foram reproduzidos por Guerra et al. que não observaram variações relevantes nos níveis de testosterona sérica total, bem como não houve correlação com cariótipo, tipo de associação de tecido gonadal ou sexo de criação. No caso apresentado o nível de testosterona sérica no período pré-operatório achava-se abaixo daquilo considerado normal para o sexo masculino.

adulta. O paciente não apresentava alterações importantes na genitália externa, assim como tinha desenvolvimento normal dos caracteres sexuais secundários (exceto pela hipertrofia mamária), constituindo, portanto, um evento de hermafroditismo verdadeiro que não cursou com genitália ambígua. Apresentou cariótipo 46, XX. O conjunto destas características difere este relato da maioria daqueles descritos na literatura. Após realização das intervenções cirúrgicas, o paciente evoluiu com resolução da sintomatologia e melhora da dificuldade de convívio social.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente relato descreve um caso de hermafroditismo verdadeiro cujo diagnóstico ocorreu na idade

## SUMMARY

### TRUE HERMAPHRODITISM – CASE REPORT

Maurício Figueiredo Massulo AGUIAR, Dayana Bitencourt DIAS, Milena CALDATO, Eleonora Arnaud Pereira FERREIRA, Júlio Guilherme Balieiro BERNARDES, Roberto Cepeda FONSECA.

**Objective:** *To report the case of a patient with true hermaphroditism, through multidisciplinary care and underwent bilateral mammoplasty and hysterectomy. **Final considerations:** The true hermaphroditism is an uncommon condition and most of these patients have no access to multidisciplinary approach. In the reported case, the patients was admitted with menuria and gynecomastia, and had a normal male external genitalia. He had a histopathological diagnostic of ovotestis and radiological examinations revealed presence of uterus and ovary. The surgical correction and the monitoring of various specialties, it provided an uneventful recovery, resolution of clinical complaints and resumed the self-esteem.*

**KEY WORDS:** True hermaphroditism; gynecomastia; hysterectomy

## REFERÊNCIAS

1. DAMIANI D; GUEDES D; DAMIANI D; SETIAN N; GUERRA A; MELLO M; GUERRA G. Hermafroditismo Verdadeiro: Experiência com 36 casos. *Arq Bras Endocrinol Metab.* 2005; 49(1):71-8.
2. CEYLAN K; ALGUN E; GUNES M; GONULALAN H. True Hermaphroditism presenting as an Inguinal Hernia. *Int Braz J Urol.* 2007; 33(1):72-3.
3. OUHILAL S; TURCO J; NANGIA A; STOTLAND M; MANGANIELLO P. True hermaphroditism presenting as bilateral gynecomastia in an adolescent phenotypic male. *Fertil Esteril.* 2005; 83(4):1041-43.
4. WIERSMA R. True hermaphroditism in southern Africa: the clinical picture. *Pediatr Surg Int.* 2004; 20:363-8.
5. VERKAUSKAS G; JAUBERT F; LORTAT-JACOB S; MALAN V; THIBAUD E; FÉKÉTÉ C. The Long-Term Followup of 33 Cases of True Hermaphroditism: A 40-Year Experience With Conservative Gonadal Surgery. *J Urol.* 2007; 177:726-31.
6. KUHNLE U; KROB G; MAIER E. True Hermaphroditism: Presentation, Management, Outcome. *Endocrinologist.* 2003; 13(3):214-218.
7. DOMENICE S; NISHI M; BILLERBECK A; CARVALHO F; FRADE E; LATRONICO A. Molecular analysis of SRY gene in Brazilian 46,XX sex reversed patients: absence of SRY sequences in gonadal tissue. *Med Sci Monit.* 2001; 7:238-41.

### Endereço para correspondência:

Dr. Maurício Figueiredo Massulo Aguiar  
Rua Caripunas 1360, apto 801, 66033-230  
Tel: (091) 3272-9690 / 8172-3008  
e-mail: mauriciomassulo@hotmail.com

Recebido em 09.06.2008 – Aprovado em 23.10.2008