



Sexagem Fetal Positiva para Y em Recém-Nascida Fenotípica Feminina: Diagnóstico de Disgenesia Gonadal Pura (Síndrome de Swyer) e Implicações Clínicas

Larissa Raffaelli Coninck¹; Karine Furtado Meyer¹

¹FURB - Universidade Regional de Blumenau

INTRODUÇÃO:

A sexagem fetal auxilia no rastreio genético e determinação do sexo, mas a presença do cromossomo Y não garante recém-nascido masculino. Entre as condições 46,XY femininas destaca-se a síndrome de Swyer, cujo diagnóstico precoce é essencial para prevenir complicações e definir manejo clínico-cirúrgico.

DESCRÍÇÃO DO CASO:

Recém-nascida fenotípica feminina, nascida a 37+5 semanas por cesariana devido a RCIU. Pré-natal com hidronefrose bilateral progressiva e três sexagens fetais positivas para Y (SRY+). Pós-natal: função renal preservada; submetida a pieloplastia esquerda aos 3 meses. Laparoscopia diagnóstica evidenciou útero hipoplásico e gônadas em fita bilaterais. Cariótipo confirmou 46,XY, estabelecendo diagnóstico de disgenesia gonadal pura (síndrome de Swyer). Está planejada gonadectomia profilática e início de terapia de reposição hormonal após confirmação citogenética definitiva, mantendo seguimento urológico para a pelve contralateral.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

Este caso reforça que sexagem fetal com presença de Y não exclui condições 46,XY com fenótipo feminino. O diagnóstico diferencial inclui síndrome de Swyer e insensibilidade androgênica completa. A identificação precoce das gônadas disgenéticas é essencial, visto o risco elevado de gonadoblastoma, justificando gonadectomia profilática. O manejo multidisciplinar (urologia pediátrica, genética, endocrinologia e psicologia) permite definir o momento ideal da cirurgia, instituir terapia hormonal e orientar a família quanto às perspectivas reprodutivas e aos aspectos psicossociais.

Frente à discordância genótipo-fenótipo ao nascimento, a investigação citogenética e laparoscópica deve ser priorizada. A presença de útero e gônadas em fita define diagnóstico de síndrome de Swyer e exige gonadectomia precoce. O caso alerta que sexagem fetal positiva para Y não deve ser interpretada isoladamente como garantia de sexo masculino ao nascimento.