



Trabalhos Científicos

Título: Porque Os Pediatras Precisam Conhecer Os Distúrbios Da Diferenciação Do Sexo: Experiência De 709 Casos Atendidos Em Um Único Serviço Especializado Em 28 Anos

Autores: MAYRA DE SOUZA EL BECK (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS- UNIVERSIDADE ESTADUAL DE CAMPINAS), CARLOS WUSTEMBERG GERMANO, BEATRIZ AMSTALDEM BARROS, JULIANA GABRIEL RIBEIRO DE ANDRADE, GEORGETTE BETARIZ DE PAULA, ANTONIA PAULA MARQUES-DE-FARIA, ROBERTO BENEDITO DE PAIVA E SILVA, MARICILDA PALANDI DE MELLO, ANDRÉA TREVAS MACIEL-GUERRA, GIL GUERRA-JÚNIOR

Resumo: Introdução: Os pediatras são em geral os primeiros profissionais a se depararem com pacientes com Distúrbios da Diferenciação do Sexo (DDS) nos serviços de saúde. São raros os dados na literatura sobre frequência das etiologias dos DDS nos diferentes grupos etários. Objetivo: Avaliar a queixa clínica inicial, o sexo de criação e a etiologia dos casos de DDS em relação à idade dos pacientes na época de encaminhamento para investigação em um serviço especializado. Métodos: Foram avaliados os dados de idade na primeira consulta, sexo social inicial e final, motivo do encaminhamento, cariótipo e diagnóstico etiológico de todos os casos atendidos em um ambulatório especializado em DDS durante 28 anos. Foram excluídos os casos que não compreendiam DDS e os diagnósticos de DDS que não cursam comumente com ambiguidade genital e podem ser acompanhados em serviços gerais de endocrinologia. Resultados: Dos 1793 casos avaliados, 654 foram erros de encaminhamento. Dos 1139 casos atendidos com diagnóstico de DDS, foram excluídos 430 (272 síndrome de Turner, 66 síndrome de Klinefelter e 92 Disgenesia Gonadal Pura), totalizando 709 casos para análise. Destes, 82,9 foram encaminhados por ambiguidade genital, a maioria com até um ano de vida e 6,6 por atraso puberal, após os 10 anos de idade. 130 casos (18,3) vieram sem definição do sexo. Ao final 65 ficaram como sexo masculino e 35 sexo feminino, 5 dos pacientes tiveram redesignação de sexo do masculino para o feminino e 7 o oposto. 68,6 tiveram diagnóstico de DDS XY, 22,4 de DDS XX e 9 de anomalias dos cromossomos sexuais. Conclusões: Este estudo apresentou a maior casuística de pacientes com DDS na literatura, atendidos em um mesmo serviço. Embora a maioria dos casos com ambiguidade genital seja encaminhada no primeiro ano de vida, poucos casos vieram sem definição do sexo ou foram encaminhados ainda no primeiro mês de vida. Casos mais leves de ambiguidade genital ou com alterações puberais tem maior prevalência de encaminhamento tardio. Esses dados demonstram a importância do ensino continuado a profissionais que terão o primeiro contato com esses pacientes, como principalmente os pediatras e neonatologistas.