



Trabalhos Científicos

Título: Casuística De Ambiguidade Genital Em Hospital Universitário

Autores: CAMILA CLEMENTE LUZ (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), ISABEL REY MADEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), ANA PAULA BORDALLO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), ANA CAROLINA CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), CLARICE MEDEIROS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), DANIEL GILBAN (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), PAULO SOLBERG (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), RAQUEL SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ), RENATA GUERREIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO PEDRO ERNESTO - UERJ)

Resumo: Introdução: A presença de genitália ambígua é uma das apresentações de desordem de diferenciação sexual. Sua incidência é estimada em 1:5000 nascidos vivos. Tal diagnóstico constitui emergência clínica pela importância da detecção precoce de condições como a hiperplasia adrenal congênita e as síndromes malformativas. **Objetivo:** Analisar as características clínicas e laboratoriais de pacientes com diagnóstico de genitália ambígua acompanhados em ambulatório de endocrinologia pediátrica de hospital público universitário. **Método:** Estudo de observação transversal com análise de 56 prontuários de indivíduos. **Resultado:** O diagnóstico mais frequentemente foi hiperplasia adrenal congênita em (11-19,5%), seguido de insensibilidade androgênica parcial (8-14,2%), síndrome de Klinefelter (5-8,9%) e disgenesia gonadal mista (4-7,1%). A idade média de apresentação ao serviço foi 55 meses. em 18 casos (28,5%) não foi possível concluir avaliação diagnóstica, por diversos motivos incluindo abandono de tratamento e não disponibilidade de exames moleculares específicos. Em relação ao cariótipo: 46,2% cariótipo 46,XY, 25% 46,XX, cinco casos de aberrações cromossômicas (quatro 47,XXY, um 48,XXXY), oito indivíduos não realizaram cariótipo por interrupção do acompanhamento. Sexo social masculino adotado em 33 (58,9%), feminino em 23 (41,1%). Houve discordância entre sexo social e genético em oito casos (14%), em dois casos houve necessidade de mudança de sexo no registro civil. **Conclusão:** Manejo da criança com ambiguidade genital deve ser criterioso, por equipe multidisciplinar experiente. Repercussões do diagnóstico tardio ou da condução inadequada são impossíveis de mensurar, mas geram impactos importantes na forma como o paciente relaciona-se consigo e com a sociedade.