

## Trabalhos Científicos

**Título:** Perfil Clínico De Pacientes 46,xx Com Ambiguidade Genital: Experiência De Um Hospital Universitário

**Autores:** ANNA CÂNDIDA XIMENES DE MENDONÇA SOBREIRA (UERJ), ISABEL REY MADEIRA (UERJ), PAULO FERREZ COLLETT SOLBERG (UERJ), RAQUEL TAVARES BOY DA SILVA (UERJ), DANIEL LUIS SCHUEFTAN GILBAN (UERJ), CLARICE BORSCHIVER DE MEDEIROS (UERJ), ANA PAULA NEVES BORDALLO (UERJ), CLAUDIA BRAGA MONTEIRO (UERJ)

**Resumo:** Ambiguidade genital é um fenótipo de DDS com incidência 1:4500. Tal diagnóstico constitui emergência clínica e social, exigindo investigação criteriosa e multidisciplinar para a determinação adequada do sexo de criação e para a detecção precoce de etiologias graves, como HAC na variante perdedora de sal, potencialmente letal nas primeiras semanas de vida. Descrever o perfil clínico dos pacientes com diagnóstico sindrômico de DDS 46,XX acompanhados no ambulatório de endocrinologia pediátrica de um hospital universitário no Rio de Janeiro. Estudo transversal retrospectivo a partir da análise de 15 prontuários de indivíduos com diagnóstico de DDS 46,XX. O diagnóstico mais frequente foi HAC clássica em 10 casos (66,7%), sendo 7 perdedores de sal, seguido de DDS ovotesticular em 4 (26,6%) e indeterminado em 1 (0,06%). O diagnóstico no período neonatal foi em 8 (53,3%). A média de idade na primeira consulta no ambulatório de endocrinologia foi de 54 meses. O sexo social adotado inicialmente foi feminino em 12 (86,6%) e masculino em 3 (13,3%), sendo 1 alterado para feminino após diagnóstico. Houve discordância entre sexo social e genético em 2 casos (13,3%). A história familiar foi positiva em 4 casos (26,6%). A genitália externa foi avaliada na escala de Prader em grau de 3 a 5 em todos. Foi realizada intervenção cirúrgica em 9 pacientes, sendo a clitoroplastia redutora a mais frequente (n= 6, 66,6%). A HAC foi a etiologia mais comum de DDS 46,XX, o que corrobora com os dados descritos na literatura e evidencia que deve ser o primeiro diagnóstico a ser pensado em AG, pela sua frequência e morbimortalidade. Preconiza-se o diagnóstico idealmente no período neonatal para detecção e manejo precoce de casos potencialmente letais, o que foi alcançado em 53,3% dos casos. Entretanto, a primeira consulta ao serviço é tardia e pode implicar em morbimortalidade e prejudicar a investigação e definição do sexo de criação o mais breve possível por equipe especializada. Foi adotado sexo social feminino em 86,6%, de acordo com a literatura. Discordâncias entre sexo social e genético ressaltam a importância de avaliação criteriosa por equipe multidisciplinar experiente a fim de evitar uma designação precipitada. O alto grau de virilização da genitália externa pode justificar o número de genitoplastia, embora ainda haja controvérsias na literatura acerca de cirurgias definitivas precoces. Repercussões do diagnóstico tardio e manejo inadequado podem gerar impactos irreparáveis no relacionamento do indivíduo consigo e com a sociedade.