

Trabalhos Científicos

Título: Perfil Clínico Dos Pacientes Pediátricos Com Diferenciação Sexual Diferente Atendidos Em Ambulatório Especializado De Serviço Terciário

Autores: BRUNA FREITAS CAVALCANTI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), MARIANA FIGUEIREDO GONZAGA DE LUCENA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), MARIANA LENZA RESENDE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), ROBERTA DE OLIVEIRA ANDRADE (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), GUIDO DE PAULA COLARES NETO (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), JULIA WARCHAVCHIK MELARDI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), MARIANA WERNECK COSTA (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), LEANDRA STEINMETZ (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP), DURVAL DAMIANI (INSTITUTO DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE - ICR HC FMUSP)

Resumo: Diferenciação Sexual Diferente (DSD) é um grupo de condições congênitas que afetam a diferenciação do seio urogenital, no qual o desenvolvimento do sexo cromossomal, gonadal ou anatômico é atípico ou discordante. Na maioria dos casos, a genitália é atípica. Descrever e caracterizar o perfil clínico de pacientes pediátricos com Diferenciação Sexual Diferente atendidos em ambulatório de referência do Estado de São Paulo. Estudo retrospectivo não intervencionista, com dados obtidos a partir de prontuários de pacientes atendidos no ambulatório de Diferenciação Sexual Diferente de serviço terciário entre janeiro e agosto de 2023. Analisadas as variáveis: idade da primeira consulta, idade atual, sexo de criação, exame físico da genitália e classificação Prader, cariotípico, biópsia gonadal e cirurgias. Foram incluídos no estudo 70 pacientes, após excluídos aqueles com hiperplasia adrenal congênita. Dentre os pacientes analisados, 50 (71,4%) apresentavam cariotípico 46,XY, 8 (11,4%) apresentavam cariotípico 46,XX e 12 (17,1%) apresentavam anomalias cromossômicas e/ou mosaicismo. O diagnóstico mais frequente foi o de disgenesia gonadal (28,6%), seguido de insensibilidade androgênica total ou parcial (17,1%), DSD ovotesticular (11,4%) e defeito de 5 alfa redutase (7,1%). Anomalias genitais congênitas isoladas (hipospadia, micropênis e/ou criptorquidia) e síndromes genéticas que cursam com DSD foram encontradas, respectivamente, em 20% e 17% dos casos, mas ainda em investigação. A média de idade na primeira consulta foi de 2 anos e 1 mês com média de idade atual de 11 anos e 9 meses. Dentre os pacientes com sexo de criação feminino, o Prader variava entre 3 e 5, realizada genitoplastia em 62,5% destes. Biópsia gonadal foi realizada em 41% dos casos, sendo os padrões histológicos mais encontrados: tecido testicular sem atipias em 12 casos (41%), seguido de ovotestis em 8 pacientes (28%). O ambulatório deste serviço apresenta rica casuística de pacientes com DSD. Em relação à etiologia, considerando que foram excluídos os casos de hiperplasia adrenal congênita, que são atendidos em ambulatório à parte, a frequência é semelhante à literatura. A média de idade na primeira consulta foi menor que na literatura, podendo ser justificado pelo encaminhamento precoce por genitália atípica e não atraso puberal ou falência gonadal precoce. Apesar da indisponibilidade de testes genéticos para todos os pacientes, a casuística fornece informações relevantes sobre a clínica e a prevalência das DSD neste serviço. Testes genéticos desempenham um papel de crescente importância na condução destes casos e o diagnóstico etiológico permite melhor aconselhamento genético, manejo individualizado com orientação mais precisa sobre o sexo de criação e avaliação do risco de tumor gonadal. São necessários mais estudos sobre o tema, considerando o avanço na área da genética, para um diagnóstico ainda mais precoce e abordagem mais individualizada.