

## Distúrbios da Diferenciação do Sexo (DDS) na adolescência: experiência de um único serviço em 28 anos.

Carlos Wustemberg Germano\*, Mayra de Souza El Beck\*\*, Gil Guerra-Júnior

\* = Bolsista PIBIC-CNPq (2017-2018); \*\* = Residente de Endocrinologia Pediátrica – FCM – UNICAMP (2017-2019)

### Resumo

O diagnóstico tardio ou errôneo de um paciente com DDS pode gerar uma incorreta definição do sexo, podendo acarretar sérios problemas psicossociais. Apesar de possível, é extremamente complexa a mudança de registro civil na maioria dos países. Não existe na literatura nenhuma publicação de grande casuística de um único serviço relatando a frequência de DDS atendidos na adolescência.

### Palavras-chave:

*cariótipo, sexo, etiologia*

### Objetivo e Casuística e Métodos

O diagnóstico tardio ou errôneo de um paciente com DDS pode gerar uma incorreta definição do sexo, podendo acarretar sérios problemas psicossociais. Apesar de possível, é extremamente complexa a mudança de registro civil na maioria dos países. Não existe na literatura nenhuma publicação de grande casuística de um único serviço relatando a frequência de DDS atendidos na adolescência. **Objetivo:** Verificar a etiologia de DDS de pacientes atendidos entre 10 e 20 anos de idade e o motivo principal da consulta, além da congruência entre os sexos social e psicológico. **Casuística e Métodos:** Entre janeiro de 1989 e dezembro de 2016, o Ambulatório do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS) do Hospital de Clínicas da UNICAMP atendeu 1.793 casos com suspeita de DDS. Por meio da análise de prontuários, foram levantados os dados de idade (meses), sexos inicial e final, cariótipo, motivo da consulta e diagnóstico dos casos atendidos entre 10 e 20 anos de idade

### Resultados e Discussão

A amostra compreendeu 566 casos (31,6%) com idade média de  $165,6 \pm 31,1$  meses na primeira consulta. O motivo principal foi baixa estatura em 306 (54,1%), seguido de alteração puberal em 125 (22,1%), ambiguidade genital em 85 (15,0%) e dismorfismos ou malformações em 46 (8,1%), entre outros. O cariótipo foi 46,XX em 259 (45,8%), aberração de cromossomos sexuais em 174 (30,7%) e 46,XY em 133 (23,5%). Os diagnósticos foram 236 (41,7%) com DDS de origem gonadal (146 síndromes de Turner; 41 Disgenesia Gonadal Pura; 12 síndromes de Klinefelter; 12 Disgenesia Gonadal Parcial; 8 Disgenesia Gonadal Mista, entre outros); 74 com DDS XY testicular (34 com hipogonadismo hipogonadotrófico entre outros); 24 com DDS XX ovariano (14 síndromicos entre outros) e 232 sem diagnóstico de DDS (Tabela 1). O sexo inicial foi 453 femininos e houve a mudança de 5 femininos para masculino (3 com deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2, 1 com Disgenesia Gonadal Mista e 1 Transexualismo) e 113 masculinos com mudança de 1 para feminino (Hiperplasia Adrenal Congênita).

**Tabela 1:** Frequência de diagnósticos.

Diagnóstico Etiológico	n	%
<b>DDS gonadal</b>		
Síndrome de Turner	146	25,8
Disgenesia Gonadal Pura	41	7,2
Síndrome de Klinefelter	12	2,1
Disgenesia Gonadal Parcial XY	12	2,1
Disgenesia Gonadal Mista	8	1,4
Regressão testicular	6	1,1
DDS ovário-testicular	5	0,9
Outras anomalias cromossomos sexuais	4	0,7
<b>DDS 46,XY testicular</b>		
Hipogonadismo hipogonadotrófico	34	6,0
Idiopático	10	1,8
Sindrômico	9	1,6
Deficiência de 5 $\alpha$ -redutase tipo 2	9	1,6
Insensibilidade total aos andrógenos	7	1,2
Defeito de síntese de testosterona	4	0,7
Insensibilidade parcial aos andrógenos	1	0,2
<b>DDS 46,XX ovariano</b>		
Sindrômico	14	2,5
Idiopático	5	0,9
Hiperplasia adrenal congênita	4	0,7
Teratogênico	1	0,2
<b>Não DDS</b>		
Baixa estatura/sinais S. Turner	196	34,6
Infertilidade/sinais S. Klinefelter	16	2,8
Alteração puberal	11	1,9
Malformação genital isolada	7	1,2
Malformações múltiplas incluindo genital	1	0,2
Transexualismo	1	0,2

### Conclusões

Dentro desta grande casuística de DDS, apesar de inesperada, a amostra na adolescência foi de cerca de 1/3 dos casos, compreendendo cerca de ¼ com ambiguidade genital ou malformações sem diagnóstico. Estes resultados mostram ainda um desconhecimento do assunto entre os pediatras no país.

### Referência

Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo. Rubio, 2010.