

# PERFIL GENÉTICO CLÍNICO DOS DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL: ESTUDO RETROSPECTIVO DOS PACIENTES ATENDIDOS NO AMBULATÓRIO DE GENÉTICA DO HOSPITAL REGIONAL DE SOROCABA NO PERÍODO DE 2002 – 2012

Débora A. Rodrigues<sup>1</sup>, Amanda C. G. Campos<sup>2\*</sup>, Paula C. Romero<sup>2</sup>.

1. Pesquisadora do Depto. de Morfologia e Patologia da Fac. de Ciências Médicas e da Saúde – FCMS/PUCSP;  
2. Estudantes de IC da Fac. de Ciências Médicas e da Saúde – FCMS/PUCSP. \* amandaceleste@uol.com.br

Palavras Chave: *diferenciação sexual; distúrbios da diferenciação sexual; caracteres sexuais secundários.*

## Introdução

As diferenças entre os gêneros masculino e feminino influenciam interações sociais e o questionamento quanto às suas origens inspira teorias desde a antiguidade. As anomalias do sexo cromossômico, gonadal ou anatômico associam-se às condições congênitas conhecidas como distúrbios da diferenciação sexual (DDS)<sup>1</sup>.

Os DDS são classificados em três principais categorias: distúrbios dos cromossomos sexuais, distúrbios em indivíduos 46, XY e distúrbios em indivíduos 46, XX, e estão associados a comprometimento do desenvolvimento psicossocial, a patologias renais e suprarrenais, a tumores de células germinativas e a necessidade de acompanhamento em longo prazo<sup>1</sup>. A estratégia diagnóstica vigente envolve extensa bateria de exames e baixa resolutividade, mas o traçado de novas condutas é impedido pela escassez de estudos epidemiológicos<sup>2</sup>.

Portanto, o presente estudo teve como objetivo quantificar e descrever os casos de DDS atendidos no ambulatório de genética do Hospital Regional de Sorocaba entre janeiro de 2002 e dezembro de 2012, determinar os DDS mais atendidos e descrevê-los e estabelecer relações entre as variáveis coletadas.

## Resultados e Discussão

A pesquisa foi realizada a partir da coleta de dados em fichas genético-clínicas de pacientes atendidos pelo ambulatório, as quais estão alocadas nas dependências da Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde – PUC SP. Os casos foram separados de acordo com seus diagnósticos finais, hipóteses diagnósticas e quadros clínicos sugestivos de DDS, e seus dados foram tabulados para análise descritiva e estatística.

Dentre os 1486 pacientes atendidos nesse período, 119 foram selecionados, e apenas um deles não havia sido registrado no momento da consulta, o que refletiu uma prática errônea de registro precoce. Dentre os 119 pacientes, 110 haviam sido

encaminhados – os especialistas mais comumente citados foram endocrinologistas, pediatras e ginecologistas, os quais possuíam relevâncias diferentes de acordo com a idade e a queixa.

Diagnósticos finais de DDS foram apresentados por 31 pacientes – desses, apenas 10 passaram por análise citogenética, e a pesquisa molecular não foi empregada em nenhum desses casos. Os DDS mais prevalentes foram a síndrome de Turner (n=6) e a síndrome de Klinefelter (n=4). Destacaram-se também 71 casos sem qualquer diagnóstico. A média e a mediana dos tempos decorridos entre a primeira consulta e o diagnóstico final foram 12 meses e 9 meses, respectivamente.

Verificamos a relação estatística entre a escolaridade dos pais e a continuidade do aconselhamento genético na tentativa de encontrar algo que justificasse o grande número de pacientes sem diagnóstico, mas não houve associação significativa.

## Conclusões

Propomos que o cenário encontrado é reflexo da ineficácia global na resolução dos DDS e da indisponibilidade local de um serviço de citogenética, o que demandou encaminhamento a outros serviços e gerou perda de seguimento.

## Agradecimentos

Instituição de fomento: PIBIC-CEPE

## REFERÊNCIAS

- [1] LEE, PETER A. et al. Consensus Statement on Management of Intersex Disorders. *Pediatrics*, v.118, n.2, p.e488-e500, 2006.
- [2] ARBOLEDA, V. A. et al. Targeted massively parallel sequencing provides comprehensive genetic diagnosis for patients with disorders of sex development. *Clinical Genetics*, v. 83, n.1, p. 35-43, 2013.