

B0118

### **DETERMINAÇÃO DA FREQUÊNCIA DAS DIVERSAS ETIOLOGIAS DOS DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO DO SEXO EM SERVIÇO UNIVERSITÁRIO DE REFERÊNCIA**

Stela Carpini (Bolsista PIBIC/CNPq), Gil Guerra Júnior, Antonia Paula Marques de Faria e Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel-Guerra (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Os distúrbios da diferenciação sexual (DDS) têm graves implicações médicas, psicológicas e sociais, sendo fundamental o diagnóstico precoce. O objetivo deste trabalho foi analisar a casuística do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (2000-2010), obtendo a idade ao diagnóstico, sexo social (na primeira consulta e o definitivo), cariótipo e diagnóstico final. Dos 566 pacientes, a maioria era adolescente, pelo grande número de suspeitas de síndrome de Turner (ST). Tiveram diagnóstico definitivo de DDS 281 casos (49,6%), sendo 53,7% distúrbios da diferenciação gonadal (DDG) (principalmente ST), 34,2% DDS 46,XY e 12,1% DDS 46,XX sem DDG. Entre os DDS com ambiguidade genital (AG) (n=167), 70,7% já tinham registro civil e 32,9% chegaram após os 2 anos de idade; entre os registrados previamente predominou o sexo masculino, enquanto que entre aqueles que chegaram sem registro civil o sexo definitivo não diferiu da razão 1M:1F. Foi, portanto, elevada a frequência de encaminhamentos tardios e de condução inadequada dos casos de AG ao nascimento. DDS 46,XY (57,5%) foi o grupo mais frequente de AG e a hiperplasia adrenal congênita o diagnóstico isolado mais frequente, seguida da disgenesia gonadal mista. Essa distribuição etiológica deve ser levada em conta no ensino dos DDS e na prática clínica.

Ambiguidade genital - Cromossomos sexuais - Hipogonadismo