



B0124

QUADROS MALFORMATIVOS COMPLEXOS RELACIONADOS A ANOMALIAS DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL: CARACTERIZAÇÃO DA CASUÍSTICA DO GRUPO INTERDISCIPLINAR DE ESTUDOS DA DETERMINAÇÃO E DIFERENCIAÇÃO DO SEXO (GIEDDS)

Gabriela Massume Ichiba (Bolsista PIBIC/CNPq) e Profa. Dra. Antonia Paula Marques de Faria (Orientadora), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

As anomalias da diferenciação sexual (ADS) se destacam pela heterogeneidade causal e a variabilidade clínica. Em alguns indivíduos, podem cursar com outras anomalias do desenvolvimento, constituindo diferentes síndromes, sequências ou associações, parte delas de origem genética. O objetivo deste projeto foi avaliar a casuística do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS) quanto à ocorrência de quadros dismórficos que incluíssem desvios da morfogênese genital. Entre 789 casos novos registrados de 1999 a 2010, foram selecionados 85 (10,8%) que atendiam aos critérios de inclusão pré-estabelecidos, classificados com base no cariótipo (XX ou XY) e no diagnóstico etiológico (suposto ou confirmado). Nos resultados, além de um grupo heterogêneo composto por diversas condições que tem ADS como manifestações associadas (29%), sequência de Rokitansky/associação MURCS (18%), malformações genitais isoladas/complexas (8%), teratogênese (5%), associação VATER (3%) e cromossomopatias autossômicas (3%), predominaram os casos de diagnóstico não esclarecido (34%). A caracterização dessa amostra permitirá ampliar o estudo genético-clínico desses pacientes, com eventual determinação do diagnóstico etiológico, aprimorando estratégias de tratamento e prevenção de complicações.

Anomalias congênitas múltiplas - Diferenciação sexual anômala - Diagnósticos