



B0123

FREQUÊNCIA DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA EM PACIENTES COM AMBIGUIDADE GENITAL E SEM GÔNADAS PALPÁVEIS

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

A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um dos distúrbios da diferenciação sexual (DDS) que se manifestam por ambiguidade genital (AG). Foi recentemente proposto que o diagnóstico precoce da HAC no sexo feminino fosse estimulado pelo encaminhamento sistemático a serviços públicos de indivíduos com AG sem gônadas palpáveis, porém esses achados estão presentes também em outros DDS. O objetivo deste trabalho foi analisar a frequência de HAC em casos de AG sem gônadas palpáveis. A casuística incluiu 158 indivíduos com AG na faixa etária pediátrica, atendidos entre 2000 e 2010. Foram obtidos dados sobre idade, sexo social, cariótipo, palpação de gônadas e diagnóstico final. Em 52 casos (33%) não havia gônadas palpáveis; a média de idade nesses casos foi 3,9 anos, 15 tinham registro masculino, 17 feminino e 20 sexo indefinido. O cariótipo (n= 49) revelou 13 46,XY, 29 46,XX e 7 com anomalias cromossômicas. Havia distúrbios da diferenciação gonadal (DDG) em 13 casos, DDS XX sem DDG em 29 e DDS XY sem DDG em 10. Dos DDS XX sem DDG, 16 tinham HAC, sendo 10 perdedores de sal. Os 16 casos de HAC correspondem a apenas 31% dos casos de AG sem gônadas palpáveis, mostrando que os serviços que aderissem à proposta precisariam estar aptos a diagnosticar e conduzir diversos outros casos de DDS além da HAC.

Ambiguidade genital - Hiperplasia adrenal - Distúrbios da diferenciação do sexo