



ORIGINAL

---

## AMBIGÜIDADE GENITAL: MOTIVOS DO ENCAMINHAMENTO TARDIO PARA SERVIÇO ESPECIALIZADO

*INTERSEXUALITY: THE REASONS FOR LATE REFERRAL TO SPECIALIZED SERVICE*

Francisco de MACHADO NETO<sup>1</sup>  
Maria Tereza Matias BAPTISTA<sup>2</sup>  
Antonia Paula MARQUES-DE-FARIA<sup>2</sup>  
Roberto Benedito de PAIVA e SILVA<sup>2</sup>  
Mariângela CESCHINI<sup>2</sup>  
Andréa Trevas MACIEL-GUERRA<sup>2</sup>  
Gil GUERRA JÚNIOR<sup>2</sup>

### RESUMO

#### **Objetivo**

A ambigüidade genital é uma emergência médica e social, necessitando diagnóstico ágil e preciso para definição do sexo social, preferencialmente antes do registro civil. Esta função tem sido desempenhada pelo Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo, da Universidade Estadual de Campinas, desde a sua criação em 1989. Assim, esta pesquisa objetiva avaliar as características dos pacientes com ambigüidade genital na primeira consulta no Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo.

---

<sup>1</sup> Bolsista de iniciação científica PIBIC-CNPq (2001-2003), Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas. Campinas, SP, Brasil.

<sup>2</sup> Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas. Cidade Universitária “Zeferino Vaz”, s/n, Caixa Postal 6111, 13083-100, Campinas, SP, Brasil. Correspondência para/Correspondence to: G. GUERRA JÚNIOR. E-mail: gilguer@fcm.unicamp.br

## Métodos

Análise retrospectiva de 254 casos de ambigüidade genital atendidos no Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo, de janeiro de 1989 a dezembro de 2001, com dados de identificação, socioeconômicos e de exame físico da genitália externa.

## Resultados

A faixa etária predominante foi maior de 1 ano de idade à primeira consulta no Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo, apenas 10% tendo menos de 1 mês de idade. Das crianças (78%) apresentavam sexo social previamente definido, sendo 52% masculino e 26% feminino. Cerca de 60% das famílias recebiam menos de 1 salário-mínimo de renda *per capita*; e 50% das mães apresentavam tempo de escolaridade menor que 4 anos. Cerca de 45% das crianças apresentavam genitália externa com graus 3 e 4 de Prader e mais de 50% dos casos apresentavam ambas as gônadas palpáveis, justificando em parte a preferência pelo sexo social previamente definido como masculino.

## Conclusão

Uma das prioridades atuais do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo, é a divulgação destes dados, em especial para os pediatras e neonatologistas, com o objetivo de sensibilizá-los para a identificação precoce da ambigüidade genital na criança e a necessidade do correto encaminhamento dos casos.

**Termos de indexação:** ambigüidade genital, interdisciplinaridade, nível socioeconômico.

## ABSTRACT

### **Objective**

*External Genital Ambiguity, or Intersexuality, is a medical and social emergency, and there is a need for early and accurate investigation, in order to define the adequate sex for rearing the child, and to promote correct treatment. Since 1989, this has been the aim of the Interdisciplinary Study Group of Sex Determination and Differentiation at the Universidade Estadual de Campinas, São Paulo, Brazil. This research was carried out to improve characterization of child patients with external genital ambiguity, at the first consultation in the Study Group of Sex Determination and Differentiation.*

### **Methods**

*The medical records of 254 child patients with intersexuality, referred between January 1989 and December 2001, were analyzed retrospectively in order to obtain data on identification, socio-economic standing and results of physical examination of the external genitalia.*

## Results

*At the first consultation, most of the patients were more than one year old, and only 10% were less than 1 month old. 78% had a previously defined sex assignment (52% males and 26% females); the majority of families had low socio-economic standing (60% with income less than 1 minimum wage per capita), and 50% of the mothers had less than 4 years of education. About 45% of the children presented external genitalia ambiguity grade 3 or 4 according to Prader criteria, and 50% of them had both gonads palpable. These data could justify the male sex assignment made prior to the first consultation.*

## Conclusion

*Our research results indicate the need to disseminate such data to pediatricians and neonatologists, to sensitize them for early identification and referral of intersexuality cases which still require sex assignment.*

**Index terms:** *intersexuality, interdisciplinarity, socio-economic standing.*

## INTRODUÇÃO

“A primeira pergunta que se faz sobre um recém-nascido é: *É menino ou menina? Quando não se pode responder a essa pergunta sem pensar duas vezes, trata-se de uma emergência médica*”<sup>1</sup>. Os distúrbios que afetam a determinação e a diferenciação sexuais envolvem, não somente complexas e urgentes questões médicas, como também problemas psicológicos extremamente sérios. Esses distúrbios apresentam-se tipicamente, no recém-nascido, sob a forma de ambigüidade da genitália externa, ou, ainda, no adolescente, especialmente sob a forma de atraso puberal, mas também apresentam-se sob a forma de características puberais heterossexuais. Resultam freqüentemente em grande impacto psicológico para as famílias, ao se defrontarem com um recém-nascido com genitália ambígua ou com um adolescente cujo desenvolvimento não está compatível com o dos companheiros, e também, certamente, para os próprios pacientes, dependendo de sua faixa etária<sup>1-6</sup>.

Além disso, embora a sociedade tenha se tornado muito mais esclarecida sobre a questão, os problemas que afetam a diferenciação sexual ainda estão cercados de preconceitos. Seu manejo exige muita sensibilidade, de modo que não exista confusão ao longo do tempo a respeito da identificação sexual da criança<sup>1</sup>.

Portanto, frente a um paciente com um distúrbio da diferenciação sexual, principalmente as crianças com ambigüidade genital, o objetivo principal é o diagnóstico preciso de sua etiologia, o que permitirá a correta definição do sexo social<sup>1-5,7</sup>.

Nos casos de crianças com ambigüidade genital, é fundamental que o diagnóstico correto seja realizado antes que elas apresentem uma identidade sexual social e, principalmente, psicológica<sup>8,9</sup>. Portanto, o ideal é a identificação desses casos ainda no período neonatal, para o que deve-se, nessa época, iniciar pronta avaliação. Esta deverá ser a mais ágil e rápida, a fim de evitar algumas possíveis situações de risco de vida para o paciente (como no caso da hiperplasia congênita das supra-renais, forma perdedora de sal), e minimizar os problemas psicológicos e sociais acarretados para a família, devido à incerteza na definição do sexo da criança recém-nascida<sup>1-4,6</sup>.

Para alcançar tal objetivo, está clara a necessidade do envolvimento de vários profissionais da área da saúde, como pediatras, geneticistas, endocrinologistas, cirurgiões, ginecologistas, radiologistas, anatomopatologistas, médicos legistas, psicólogos e psiquiatras, além dos assistentes sociais<sup>1</sup>.

Entretanto, a atuação de forma conjunta e integradora desses profissionais, unindo os conheci-

mentos de cada área ou disciplina, permitirá não somente a rapidez do diagnóstico, mas também a uniformização das informações à família e, conseqüentemente, a maior confiança da família na equipe médica como tal<sup>1,7</sup>.

No Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), o Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS), foi criado em 1989 com o objetivo de centralizar as atividades de pesquisa dos distúrbios na diferenciação do sexo e de assistência a esses pacientes, na avaliação e determinação do sexo<sup>10</sup>.

Isto posto, esta pesquisa tem por objetivo avaliar os dados de idade, de registro civil, socioeconômicos e de exame físico da população portadora de ambigüidade genital atendida no GIEDDS entre janeiro de 1989 e dezembro de 2001.

## CASUÍSTICA E MÉTODOS

Foram avaliados retrospectivamente os prontuários de todos os pacientes com diagnóstico de ambigüidade genital, segundo os critérios de Danish<sup>(3)</sup>, ou de malformação geniturinária acompanhados no Ambulatório do GIEDDS desde a sua criação. Todos estes casos tinham sido encaminhados sem diagnóstico etiológico da ambigüidade genital, havendo necessidade de complexa avaliação clínico-laboratorial para elucidação diagnóstica.

A coleta dos dados foi realizada com o preenchimento de uma ficha padronizada, utilizando os prontuários médicos dos arquivos do Hospital das Clínicas da Unicamp e do GIEDDS. Do ponto de vista ético, foram seguidas as normas da Declaração de Helsinque, e, portanto, cada paciente foi identificado por um número, não por seu nome, respeitando a sua privacidade. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da FCM, Unicamp.

O estudo compreendeu a coleta de dados referentes à identificação, às características socioeconômicas e ao exame físico.

Para a identificação, considerou-se as datas de nascimento e da primeira consulta: obtidas para posterior cálculo da idade; o sexo social inicial: se masculino, feminino ou indefinido (quando a criança ainda não havia sido registrada em cartório civil); e procedência: cidade e estado de moradia na primeira consulta;

Quanto a avaliação das características socioeconômicas, a renda *per capita* foi expressa em salários mínimos (SM) e calculada pela divisão da renda familiar em SM pelo número de pessoas que moram no mesmo domicílio e usufruem desta renda. As famílias foram agrupadas da seguinte forma: <0,5; =0,5 e <1,0; =1,0 e <2,0; =2,0 e sem informação.

Para o nível de escolaridade da mãe (EM) foi a série escolar máxima atingida por ela, e a partir deste dado foram feitos os seguintes agrupamentos: analfabetas, fundamental I (1ª a 4ª série, nível completo ou incompleto), fundamental II (5ª a 8ª série, completo ou incompleto), médio (9ª a 11ª série, completo ou incompleto), superior (completo ou incompleto) e sem informação.

Os dados para exame físico da genitália externa, avaliou-se dados como: tamanho do falo, localização do meato uretral, presença e localização da abertura vaginal, grau de fusão das saliências labioescrotais, e tamanho e localização das gônadas quando palpáveis, adotou-se o critério de Prader<sup>12</sup>, de grau 1 a 5; considerando-se como sendo grau zero a genitália de aparência feminina típica, e grau seis, a masculina típica.

- Grau 1: genitália indistinguível da feminina, exceto pelo aumento do falo.
- Grau 2: aumento maior do falo, fusão labioescrotal posterior e sem seio urogenital.

(3) Os critérios de Danish<sup>11</sup> para definição de ambigüidade genital são: – em uma genitália de aparente aspecto feminino, considera-se ambigüidade: a presença de: gônada(s) ou massa(s) palpável(is) na região inguinal; fusão labioescrotal; clitoromegalia; seio urogenital; – em uma genitália de aparente aspecto masculino, considera-se ambigüidade a presença de: gônada(s) não palpável(is) ou pequena(s); hipospadia; micropênis.

- Grau 3: falo de aspecto peniano, fusão labioescrotal quase total e abertura perineal do seio urogenital.

- Grau 4: falo aumentado, fusão labioescrotal total e abertura do seio urogenital penoescrotal.

- Grau 5: falo de aspecto peniano, fusão labioescrotal total e abertura do seio urogenital no corpo do falo ou balânica.

A localização das gônadas foi avaliada segundo a descrição dada do exame físico, tanto do lado direito quanto do esquerdo, e foi classificada em: não palpável; palpável na saliência labioescrotal; palpável no canal inguinal; ou ectópica.

Foram realizadas análises estatísticas descritivas dos dados, com cálculo de freqüências (em número absoluto e percentagem), com apresentação de alguns resultados em forma de tabelas.

Quando necessário, em relação às variáveis categóricas, foi realizado teste do qui-quadrado, e teste exato de Fisher nos casos de tabela 2x2 com pequeno número de dados, com nível de significância de  $p < 0,05$ .

## RESULTADOS

No período de janeiro de 1989 a dezembro de 2001, o GIEDDS, Unicamp acompanhou 254 pacientes com ambigüidade ou malformação genital.

Em relação à faixa etária na primeira consulta, 27 (10,6%) apresentaram idade menor ou igual

a 1 mês, 38 (15,0%) entre 1 e 3 meses, 21 (8,3%) entre 3 e 6 meses, 22 (8,7%) entre 6 e 12 meses, 32 (12,6%) entre 12 e 24 meses, 67 (26,4%) entre 24 e 120 meses, e 47 (18,5%) com mais de 120 meses.

Em relação ao registro civil à primeira consulta, 132 (52%) eram do sexo masculino, 66 do sexo feminino (26%), e 56 (22%) não tinham sido registrados e, portanto, estavam com sexo ainda indefinido.

Entre os pacientes do sexo masculino, 59 (44,6%) apresentavam idade menor ou igual a 24 meses; entre os do sexo feminino, 26 (39,4%) estavam na mesma faixa etária. Entre os pacientes de sexo ainda indefinido, 53 (94,6%) apresentavam idade menor ou igual a 6 meses (Tabela 1).

Quanto a naturalidade, 205 (80,7%) nasceram no Estado de São Paulo; 25 (9,8%) em Minas Gerais; 6 (2,4%) na Bahia; 4 (1,2%) no Paraná; 3 (1,2%) em Mato Grosso do Sul e Mato Grosso; e 1 (0,4%) em cada um dos estados de Amazonas, Ceará, Santa Catarina e Rio de Janeiro. Quarenta e oito (18,9%) pacientes nasceram em Campinas e mais 23 (9,1%) na Região de Campinas. Quanto à procedência, 225 (88,6%) moravam no Estado de São Paulo; 24 (9,4%) em Minas Gerais; 3 (1,2%) em Mato Grosso do Sul; e 1 (0,4%) em Mato Grosso. Quarenta e sete (18,5%) moravam em Campinas e mais 58 (22,8%) na Região de Campinas.

Nas características socioeconômicas, observou-se que em 63 (24,8%) casos o rendimento

**Tabela 1.** Distribuição em relação ao sexo inicial e à idade (em meses) de 254 pacientes com ambigüidade genital à primeira consulta no GIEDDS.

Faixa etária	Masculino		Feminino		Indefinido		Total	
	n	%	n	%	n	%	n	%
0 ─ 1	2	0,8	3	1,2	22	8,7	27	10,6
1 ─ 3	7	2,8	5	2,0	26	10,2	38	15,0
3 ─ 6	12	4,7	4	1,6	5	2,0	21	8,3
6 ─ 12	13	5,1	8	3,1	1	0,4	22	8,7
12 ─ 24	25	9,8	6	2,4	1	0,4	32	12,6
24 ─ 120	47	18,5	19	7,5	1	0,4	67	26,4
120 ─	26	10,2	21	8,3	0	0	47	18,5
Total	132	52,0	66	26,0	56	22,0	254	100,0

n = número de casos; % = freqüência.

foi de até 0,5 salário mínimo (SM); em 85 (33,5%) entre 0,5 e 1,0 SM; em 72 (28,3%) entre 1,0 e 2,0 SM; em 32 (12,6%) o rendimento foi maior ou igual a 2,0 SM. Em apenas dois casos não havia informação de rendimento, pois os pacientes viviam em orfanato. Observou-se associação entre a renda *per capita* e o sexo social inicial quando estava definido ou não ( $\chi^2_{(3)}=2,135$ ;  $p<0,0001$ ), e não se observou associação entre a renda *per capita* e a idade à 1ª consulta quando menor de 24 meses ou não ( $\chi^2_{(3)}=1,307$ ;  $p=0,7276$ ).

Em 21 (8,3%) casos as mães eram analfabetas; em 108 (42,5%) as mães tinham o ensino fundamental I completo ou não; em 90 (35,4%), o ensino fundamental II completo ou não; em 23 (9,1%), o ensino médio completo ou não; e em 6 (2,4%) as mães apresentavam nível superior (completo ou não) de escolaridade. Em apenas 6 (2,4%) casos não se conseguiu obter informações quanto à escolaridade da mãe.

Observou-se associação entre o nível de escolaridade materna, quando  $\leq 4$  anos, e a idade do paciente à primeira consulta, quando menor de 24 meses ( $\chi^2_{(1)}=7,02$ ;  $p$  entre 0,01 e 0,001), porém o mesmo não ocorreu em relação ao sexo social inicial quando este já estava definido ( $\chi^2_{(1)}=0,023$ ;  $p=0,99$ ).

Em 188 casos (74,0%) a genitália externa apresentava-se com algum grau evidente de ambigüidade genital (graus 1 a 5 de Prader). Sendo, 23 (9,1%) grau 1; 8 (3,1%) grau 2; 52 (20,5%) grau 3; 62 (24,4%) grau 4; e 43 (16,9%) grau 5. Os demais 66 (26,0%) casos apresentavam genitália externa, ou de aspecto feminino (18) com malformação ou com gônada palpável, ou de aspecto masculino (48) com malformação.

Todos os casos com sexo social inicial masculino apresentavam genitália externa com graus 3 a 5 ou de aspecto masculino; enquanto que todos aqueles com sexo inicial feminino apresentavam genitália externa de aspecto feminino ou com graus de 1 a 4, exceto 2 casos. Entre os 56 casos com sexo social inicial ainda indefinido, a genitália externa apresentava-se com graus de 1 a 5 ou masculina.

Em 115 (45,3%) casos, a gônada do lado direito não era palpável; em 90 (35,4%) palpável na saliência labioescrotal; e em 49 (19,3%) palpável no canal inguinal. Entre os 132 casos com sexo social inicial masculino, 95 (72,0%) apresentavam esta gônada palpável, e entre os 66 com sexo social inicial feminino, em 46 (69,7%) não se palpava esta gônada. Dos 56 sem registro civil definido, em 32 (57,1%) não se palpava esta gônada.

Em 112 (44,1%) casos a gônada do lado esquerdo não era palpável; em 90 (35,4%), era palpável na saliência labioescrotal; em 51 (20,1%), era palpável no canal inguinal; e em 1 caso, era ectópica. Entre os 132 casos com sexo social inicial masculino, 98 (74,2%) apresentavam esta gônada palpável; entre os 66 casos com sexo social inicial feminino, em 46 (69,7%) não se palpava esta gônada. Dos 56 sem registro civil definido, em 32 (57,1%) não se palpava esta gônada.

Em 100 (39,4%) casos, nenhuma das gônadas era palpável; em 77 (30,3%), ambas eram palpáveis nas saliências labioescrotais; em 38 (15,0%) casos, eram palpáveis bilateralmente nos canais inguinais.

Em apenas 1 dos 31 casos que apresentavam genitália externa de graus 1 e 2 de Prader, palpava-se a gônada do lado direito; nos casos com graus 3, 4 e 5, esta gônada era mais evidente ao apalpar-se, quer na saliência labioescrotal, quer no canal inguinal. Em 11 dos 18 casos com a genitália de aspecto feminino, palpava-se esta gônada, sendo 10 no canal inguinal e 1 na saliência labioescrotal. Em 13 de 48 casos de genitália de aspecto masculino, não se palpava esta gônada (Tabela 2).

Em apenas 1 dos 31 casos que apresentavam genitália externa de graus 1 e 2 de Prader, palpava-se a gônada do lado esquerdo; e naqueles com graus 3, 4 e 5, aumentava a evidência desta gônada à palpação, quer na saliência labioescrotal, quer no canal inguinal. Em 11 dos 18 casos com a genitália de aspecto feminino, palpava-se esta gônada, sendo 9 no canal inguinal e 2 na saliência labioescrotal. Em 14 de 48 casos de genitália de aspecto masculino, não se palpava esta gônada (Tabela 2).

**Tabela 2.** Distribuição em relação à apresentação do grau de ambigüidade da genitália externa, de acordo com os critérios de PRADER, e a palpação das gônadas de 254 pacientes com ambigüidade genital à primeira consulta no GIEDDS.

Genitália externa	Gônadas							
	Não Palpável		Palpável na SLE		Palpável no CI		Total	
	D	E	D	E	D	E	D	E
Feminino	7	7	1	2	10	9	18	18
1	22	22	0	0	1	1	23	23
2	8	8	0	0	0	0	8	8
3	30	32	14	13	8	7	52	52
4	22	15	32	33	8	13	62	62
5	13	14	21	19	9	10	43	43
Masculino	13	14	22	23	13	11	48	48
Total	115	112	90	90	49	51	254	254

n = número de casos; SLE = saliência labioescrotal; CI = canal inguinal; D = direito; E = esquerdo. 1 a 5 = graus de ambigüidade genital de acordo com a classificação de Prader<sup>12</sup>.

## DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

O nascimento de uma criança é um evento cercado habitualmente de expectativas alegres, e o primeiro questionamento dos membros da família e dos amigos costuma ser a respeito do sexo da criança. Por essa razão, perante uma criança com ambigüidade genital, é essencial que se explique aos pais que ela apresenta uma anormalidade que impede a definição imediata de seu sexo. O objetivo inicial é determinar o sexo de criação de forma apropriada e o mais rapidamente possível, e prosseguir na investigação adequada do diagnóstico etiológico.

Portanto, a detecção de ambigüidade genital nas crianças deverá ser feita assim que possível, logo após o nascimento, não somente por motivos psicológicos e sociais, mas também pelas características potencialmente letais de algumas doenças, como a hiperplasia congênita das supra-renais na forma perdedora de sal. Além disso, a investigação laboratorial hormonal é mais simples e fácil de ser feita nos primeiros 4 a 6 meses de vida<sup>7</sup>.

No entanto, nem sempre essa investigação é iniciada ao nascimento, e desse modo, a definição do sexo de criação não mais vai depender apenas dos achados clínicos e laboratoriais, mas principalmente de aspectos sociais e psicológicos ligados à identidade sexual dessa criança.

A partir de 18 a 24 meses de idade, e até no máximo os três anos, a criança já passa a definir

psicologicamente a sua sexualidade por meio da comparação de sua genitália com a de outras crianças. Por isso, nessa faixa etária, tanto já deve existir a definição do sexo de criação, como também já devem ter sido realizadas as correções cirúrgicas adequadas, evitando-se, assim, que a criança passe a apresentar um comportamento sexual ambíguo<sup>8</sup>.

Os registros civis feitos inadequadamente, quer por pressão familiar, quer por erro médico no diagnóstico ou por uma definição do sexo apressada, acarretarão graves transtornos ao paciente, aos médicos e familiares, para serem modificados.

Não existem publicações atuais na literatura descrevendo as casuísticas de portadores de distúrbios da diferenciação sexual com ambigüidade genital, tanto no aspecto de identificação e evolução dos pacientes, como em relação à freqüência dos diagnósticos etiológicos. As publicações existentes tomam por base o diagnóstico etiológico<sup>13</sup> e, a partir desse dado, é feita a descrição dos portadores da doença específica, nem sempre com dados que podem ser reproduzidos em outros estudos, devido às variações metodológicas<sup>14</sup>, como ocorre com os hermafroditismos verdadeiros<sup>1</sup>, as insensibilidades androgênicas<sup>16</sup>, as deficiências de 5- $\alpha$ -redutase<sup>2</sup><sup>17</sup>, as hiperplasias congênitas de supra-renais<sup>18</sup>, e assim por diante.

Dentre os 254 portadores de ambigüidade genital incluídos neste trabalho, apenas 55,1%



estavam com menos de 2 anos de idade à primeira consulta, e 78,0% já tinham sexo social definido. Entre aqueles sem definição do sexo de criação, 94,6% tinham 6 meses ou menos de idade. A maioria destes pacientes nasceram e procedem do estado de São Paulo, especialmente da Região de Campinas.

Esses dados mostram que as crianças com ambigüidade genital no Estado de São Paulo, mas especialmente na Região de Campinas, estão sendo avaliadas de forma inadequada ao nascimento, sendo liberados precocemente seus registros civis, sem a correta investigação ou o encaminhamento para os Serviços de Referência, o que tem ocorrido tardiamente na maioria dos casos. Este encaminhamento tardio e com sexo já definido, provavelmente resultará em dificuldades na investigação diagnóstica, que será com certeza mais prolongada, e a necessidade da mudança médico-legal do registro civil de algumas crianças.

A análise socioeconômica desta casuística mostra que os pacientes são oriundos de uma população menos favorecida, caracterizada por renda *per capita* menor que 1 salário mínimo em 58,3% dos casos (e menor que 2 salários mínimos em 86,6%), com 50,8% das mães apresentando 4 anos ou menos de escolaridade (sendo que 86,1% mães, tinham 8 anos ou menos de escolaridade). Estes dados são esperados, por tratar-se de uma população de baixa renda, atendida em hospital público universitário.

Seria lógico supor que nas populações de melhor nível socioeconômico os casos de ambigüidade genital fossem conduzidos de forma mais adequada, precoce e ágil, e, portanto, esperar-se-ia que as crianças sem registro civil à primeira consulta pertencessem às famílias mais favorecidas do ponto de vista socioeconômico. Os resultados mostraram que, quanto maior a escolaridade materna, a procura pelo serviço médico ocorreu em idades mais precoces. Isso sugere que a definição do sexo social nessa casuística pode ter sofrido duas influências distintas: uma delas médica, caracterizada, quer pelo despreparo de alguns profissionais no atendimento aos recém-nascidos com ambigüidade genital, quer

por não realizarem o diagnóstico, quer por não orientarem adequadamente a família; a outra influência, social, caracterizada pelo registro civil inadequado, evidenciando que a pressão da sociedade, em especial nas classes econômicas mais favorecidas, pode influenciar na solicitação de um registro rápido, mesmo que inadequado.

O encontro de um maior número de casos de genitália externa mais "virilizada" (graus 4 e 5 de Prader, e masculina malformada) em comparação com um menor número daquelas menos "virilizadas" (graus 1 e 2 de Prader, e feminina malformada ou com gônada palpável) indica ter sido esse um dos motivos que levaram prematuramente a uma definição do registro civil, tendo em vista que a maioria dos pacientes com sexo social definido à primeira consulta, tinham registro de sexo masculino. No entanto, embora as características da genitália externa sejam importantes, tanto na definição do sexo de criação, quanto na investigação diagnóstica, este não deve ser o único aspecto a ser levado em consideração<sup>1,6,19</sup>.

A palpação de gônada(s) em uma criança com ambigüidade genital é considerado, por sua vez, um dado clínico de extrema importância e, segundo alguns pesquisadores, como um dos norteadores da investigação etiológica<sup>1,2,4,19</sup>.

Os resultados deste trabalho mostram que a gônada direita era palpável em 54,7% dos casos; a gônada esquerda em 55,9%; e ambas eram palpáveis em 50,0%. Quando o sexo social inicial tinha sido definido como masculino, ambas as gônadas eram palpáveis em aproximadamente três quartos dos casos; e quando feminino, ambas não eram palpáveis também em três quartos dos casos. Esses dados indicam que, serem ou não palpáveis as gônadas, possa ter sido um critério para a definição do registro civil da criança, juntamente com o grau de virilização da genitália externa.

Somente não foram palpadas as gônadas em genitálias de graus 1 e 2 de Prader. Nos casos de genitália de aspecto feminino normal, a palpação de gônada(s) foi o sinal indicativo de ambigüidade genital, e todos estes casos provavelmente foram



decorrentes de insensibilidade total aos andrógenos. Por outro lado, quanto maior o grau de virilização da genitália externa, maior a chance de se palpar uma gônada, quer na região inguinal, quer na saliência labioescrotal.

Estes resultados mostram que entre indivíduos com genitálias mais “virilizadas” sem gônadas palpáveis, pode-se encontrar casos de distúrbios da diferenciação gonadal ou de pseudo-hermafroditas femininos; por outro lado, entre indivíduos com genitálias menos “virilizadas”, com gônada(s) palpável(is), encontram-se formas graves de pseudo-hermafroditismo masculino, por insensibilidade androgênica ou por distúrbios na síntese de testosterona. Este é um dos motivos pelos quais a simples avaliação da genitália externa não deve ser o único critério para a definição do sexo de criação.

É claro que, tanto os pediatras gerais como os neonatologistas, não têm dificuldade para identificar uma genitália grau 3 de Prader como ambígua; no entanto, devem preocupar-se também com os extremos, ou seja, em uma genitália de aparente aspecto feminino (graus 1 e 2 de Prader), verificar se não há algum grau de clitoromegalia, ou de fusão de grandes lábios, ou a presença de uma abertura única para a vagina e uretra (seio urogenital), ou ainda a presença de massa ou gônada palpável no canal inguinal. Em uma genitália de aparente aspecto masculino (graus 4 e 5 de Prader), verificar se há hipospádia grave (médio peniana, peno-escrotal ou perineal), ou micropênis, ou se as gônadas não são palpáveis. A presença de gônadas fora da bolsa escrotal deve ser investigada na associação com hipospádia e/ou micropênis.

Fica evidente que todos os esforços de serviços como o GIEDDS não alcançarão seu objetivo principal, caso os pacientes continuem a serem encaminhados tardiamente para a investigação. Para que isso não persista, é necessário e urgente que se realize a reciclagem de todos os profissionais que atuam na sala de recepção ao nascimento das crianças, a fim de capacitá-los na identificação dos casos de ambigüidade genital e orientá-los em como devem agir nessas situações.

## REFERÊNCIAS

1. Pagon RA. Diagnostic approach to the newborn with ambiguous genitalia. *Pediatr Clin North Am* 1987; 34(4):1019-31.
2. Grumbach MM. Abnormalities of sex determination and differentiation. *In: Rudolph AM, Hoffman JIE, Rudolph CD, editors. Rudolph's pediatrics. Norwalk: Appletos & Lange; 1996. p.1773-89.*
3. Styne DM. The testes: Disorders of sexual differentiation and puberty. *In: Sperling MA, editor. Pediatric endocrinology. Philadelphia: W.B. Saunders; 1996. p.423-76.*
4. Witchel SS, Lee PA. Ambiguous genitalia. *In: Sperling MA, editor. Pediatric endocrinology. Philadelphia: W.B. Saunders; 1996. p.31-49.*
5. Guerra Júnior G, Maciel-Guerra AT. A determinação e diferenciação sexual normais: atualização. *Arq Bras Endocrinol Metab*1997; 41(4):191-7.
6. Maciel-Guerra AT, Guerra Júnior G. Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo. São Paulo: Manole; 2002.
7. Guerra Júnior G, Maciel-Guerra AT. Classificação dos distúrbios da diferenciação do sexo: os conhecimentos em constante renovação. *Rev Fac Cienc Med UNICAMP* 1999; 7(1):103-24.
8. Baker SW. Psychosexual differentiation in the human. *Biol Reprod* 1980; 22(1):61-72.
9. Money J. Psychologic evaluation of the child with intersex problems. *Pediatrics* 1965; 36:51-65.
10. Guerra Júnior G. Atendimento interdisciplinar: análise da resolução de 163 casos de ambigüidade genital no Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas de 1989 a 1995 [doutorado]. Campinas: Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas; 1997.
11. Danish RK. Intersex problems in the neonate. *Indian J Pediatr* 1982; 49(399):555-75.
12. Prader A. Der genital befund beim pseudohermaphroditismus femininus des

- kongenitalen adrenogenitalen syndrome. *Helv Paediatr Acta* 1954; 9(3):231-48.
13. Zucker KJ. Intersexuality and gender identity differentiation. *Ann Rev Sex Res* 1999; 10:1-69.
14. Zucker KJ. Evaluation of sex- and gender-assignment decisions in patients with physical intersex conditions: a methodological and statistical note. *J Sex Marital Ther* 2002; 28(3):269-74.
15. Krob G, Braun A, Kuhnle U. True hermaphroditism: geographical distribution, clinical findings, chromosomes and gonadal histology. *Eur J Pediatr* 1994; 153(1):2-10.
16. Quigley C, De Belli A, Marschke KB, El-Awady M, Wilson EM, French FS. Androgen receptor defects: historical, clinical, and molecular perspectives. *Endocr Rev* 1995; 16(3):271-321.
17. Wilson JD, Griffen JE, Russell DW. Steroid 5 $\alpha$ -reductase 2 deficiency. *Endocr Rev* 1993; 14(5):577-93.
18. Miller WL, Levine LS. Molecular and clinical advances in congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr* 1987; 111(1):1-17.
19. Damiani D. Anomalias da diferenciação sexual. *In*: Setian N, editor. *Endocrinologia pediátrica: aspectos físicos e metabólicos do recém-nascido ao adolescente*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1989. p.341-82.

Recebido para publicação em 12 de março e aceito em 25 de junho de 2004.