



MAILME DE SOUZA OLIVEIRA

**AS CIRCUNSTÂNCIAS DO NASCIMENTO DE
CRIANÇAS COM GENITÁLIA AMBÍGUA E
SUAS REPERCUSSÕES FAMILIARES E SOCIAIS**

CAMPINAS

2013



Universidade Estadual de Campinas

Faculdade de Ciências Médicas

MAILME DE SOUZA OLIVEIRA

**AS CIRCUNSTÂNCIAS DO NASCIMENTO DE
CRIANÇAS COM GENITÁLIA AMBÍGUA E
SUAS REPERCUSSÕES FAMILIARES E SOCIAIS**

Orientadora: Prof^a Dr^a. Andréa Trevas Maciel Guerra

Co-orientador: Prof. Dr. Roberto Benedito de Paiva e Silva

Dissertação de Mestrado apresentada à Comissão de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas para obtenção do título de Mestre em Ciências, área de concentração em Saúde da Criança e do Adolescente

Este exemplar corresponde à versão final da dissertação de Mestrado defendida pela aluna **MAILME DE SOUZA OLIVEIRA** e orientada pela **PROFA. DRA. ANDRÉA TREVAS MACIEL GUERRA**

Assinatura da Orientadora

CAMPINAS

2013

Ficha catalográfica
Universidade Estadual de Campinas
Biblioteca da Faculdade de Ciências Médicas
Maristella Soares dos Santos - CRB 8/8402

OL41c Oliveira, Mailme de Souza, 1981-
As circunstâncias do nascimento de criança com
genitália ambígua e suas repercussões familiares e
sociais / Mailme de Souza Oliveira. -- Campinas, SP :
[s.n.], 2013.

Orientador : Andréa Trevas Maciel Guerra.
Coorientador : Roberto Benedito de Paiva e Silva.
Dissertação (Mestrado) - Universidade Estadual de
Campinas, Faculdade de Ciências Médicas.

1. Transtornos do desenvolvimento sexual. 2.
Recém-nascido. 3. Pais. I. Maciel Guerra, Andréa
Trevas, 1960-. II. Paiva e Silva, Roberto Benedito de,
1954-. III. Universidade Estadual de Campinas.
Faculdade de Ciências Médicas. IV. Título.

Informações para Biblioteca Digital

Título em inglês: Circumstances at birth of children with genital ambiguity and their family and social repercussions

Palavras-chave em inglês:

Disordes of sexual development

Infant, Newborn

Parents

Área de concentração: Saúde da Criança e do Adolescente

Titulação: Mestra em Ciências

Banca examinadora:

Andréa Trevas Maciel Guerra [Orientador]

Angela Maria Spinola Castro

Sofia Helena Valente de Lemos Marini

Data da defesa: 20-08-2013

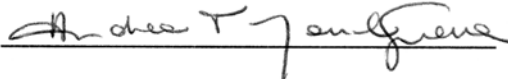
Programa de Pós-Graduação: Saúde da Criança e do Adolescente

BANCA EXAMINADORA DA DEFESA DE MESTRADO

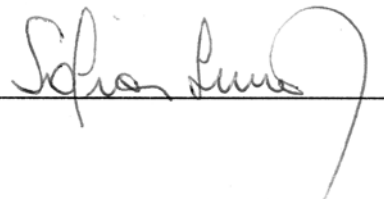
MAILME DE SOUZA OLIVEIRA

Orientador (a) PROF(A). DR(A). ANDRÉA TREVAS MACIEL GUERRA

MEMBROS:

1. PROF(A). DR(A). ANDRÉA TREVAS MACIEL GUERRA 

2. PROF(A). DR(A). ANGELA MARIA SPINOLA CASTRO 

3. PROF(A). DR(A). SOFIA HELENA VALENTE DE LEMOS MARINI 

Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas

Data: vinte de agosto de dois mil e treze

Aos meus pais,
pela confiança e apoio em
todas as decisões da minha vida.

Ao meu amado e querido noivo
por me ajudar e acreditar sempre
nos meus sonhos.

Aos meus amigos e familiares
pela compreensão.

À minha orientadora e
ao meu co-orientador
pelo ensino.

AGRADECIMENTOS

Agradeço a minha mãe Maria Aparecida e ao meu pai Fausto José que desde o princípio acreditaram em mim e me apoiaram em todas as horas.

Ao meu noivo Leandro Lucas Garcez, pelo apoio, carinho e compreensão em todos os momentos.

Aos meus amigos que, mesmo distantes, me apoiaram: Ana Paula Ruivo, Luciana Ferreira, Milena Simione, Ilária Sgardioli, Michelle Basso e Antônio Carlos Bolonha Júnior.

Aos orientadores Andréa Trevas Maciel Guerra e Roberto Benedito de Paiva e Silva pelo ensino e amizade.

À Dra. Vera Lúcia Gil da Silva Lopes, pela oportunidade, ensino, confiança e amizade.

Às secretárias do departamento de Genética Médica (Cláudia e Rosana).

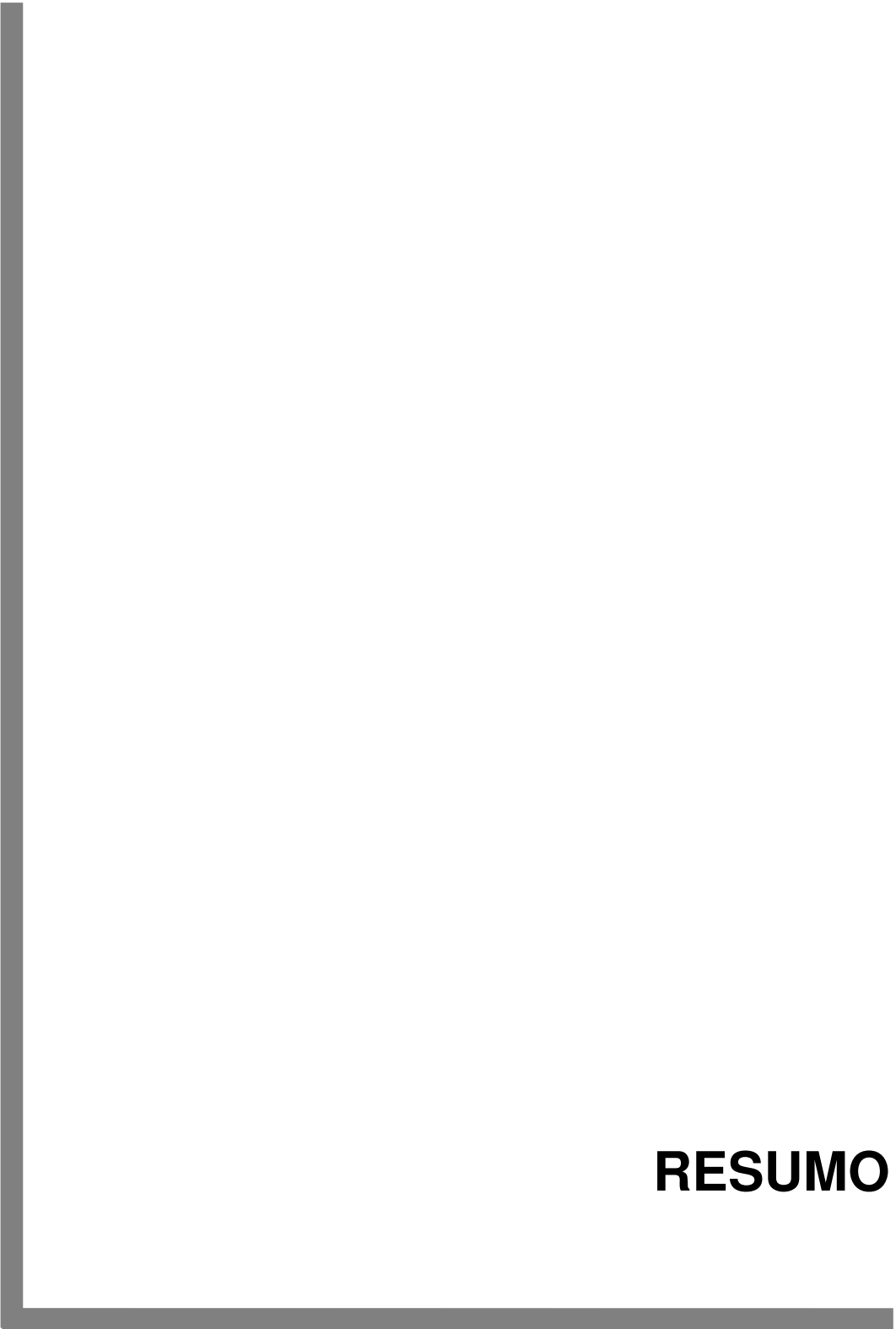
À assistente social Lucélia por me ajudar a localizar e a agendar os pacientes.

À todos os voluntários que aceitaram a participar da pesquisa, sem vocês nada poderia ter acontecido.

Obrigada!!!

"A menos que modifiquemos a nossa maneira de pensar,
não seremos capazes de resolver os problemas causados
pela forma como nos acostumamos a ver o mundo"

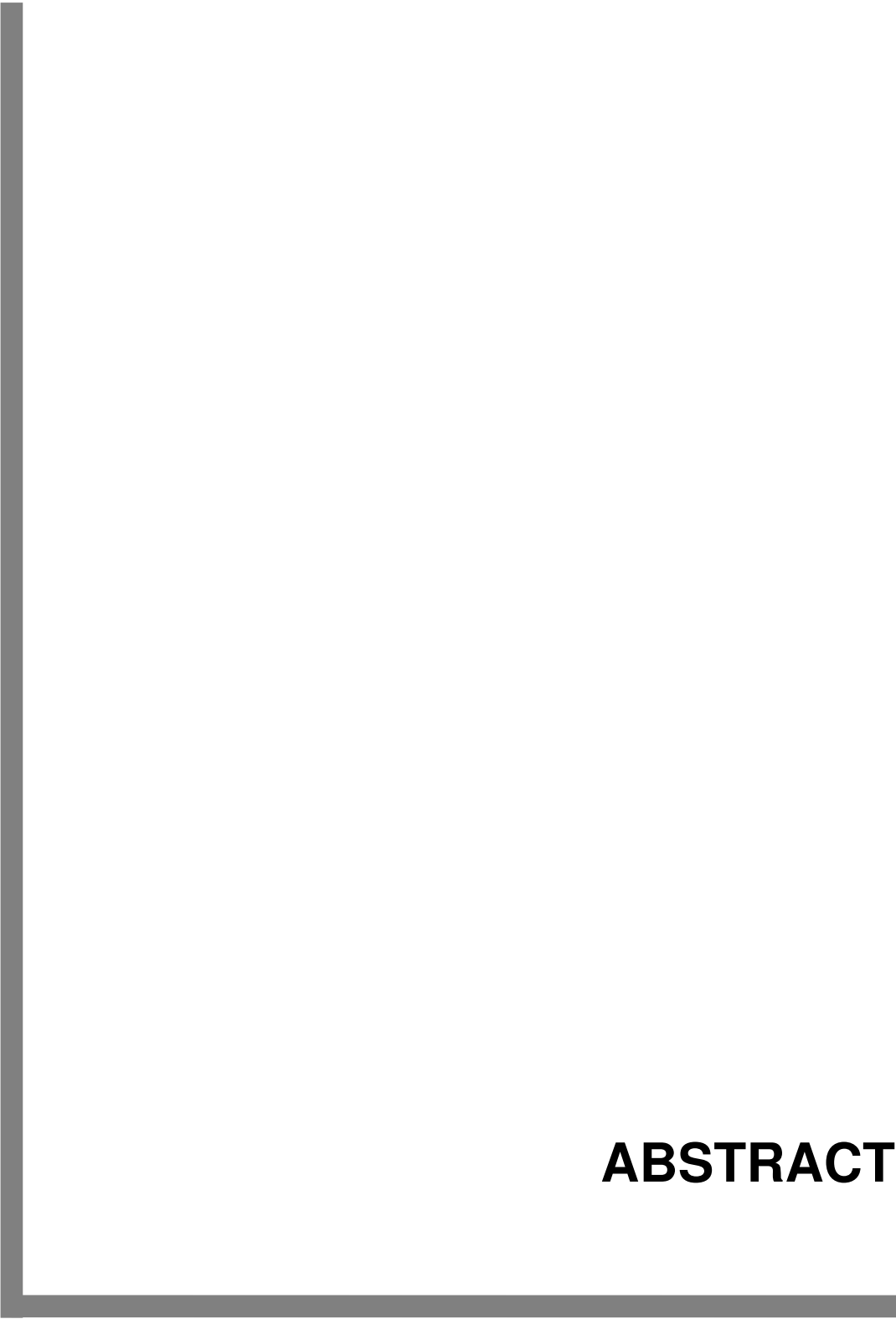
Albert Einstein



RESUMO

Objetivo: Conhecer algumas das situações vivenciadas pelos pais de crianças com ambiguidade genital (AG), bem como aspectos da condução desses casos por profissionais de saúde. **Métodos:** Tratou-se de uma análise quantitativa com algumas questões abertas a partir de entrevista com genitores de 30 crianças com AG nascidas a partir de 2006 e atendidas em um serviço de referência em distúrbios da diferenciação do sexo em hospital público universitário. Vinte e oito mães e 17 pais foram entrevistados por meio de questionário sobre o período pré-natal, o momento da constatação da AG, a condução do caso pelos profissionais de saúde e as situações vivenciadas após a detecção do problema. **Resultados:** Em somente dois casos a ultrassonografia obstétrica havia detectado a AG. O fato foi comunicado pelo pediatra em 21 casos e revelado pelos pais a parentes (25), mas menos frequentemente a amigos (12). Havia dificuldade dos pais em falar sobre o assunto (14), e estes evitavam expor os genitais do bebê perante outras pessoas (17). Dezenove crianças chegaram sem registro; durante a investigação muitos pais (16) já tinham convicção sobre o sexo, utilizando o pronome correspondente (ele ou ela) (13). Onze crianças chegaram registradas, a maioria com autorização do pediatra (7) e com base apenas no exame dos genitais (7); em seis casos os pais não estariam dispostos a mudar o registro se necessário. **Conclusões:** Houve condução inadequada por parte das equipes médicas em alguns casos e falta de informação das famílias, gerando confusão e sentimentos negativos. É importante a divulgação de orientações práticas para profissionais de saúde e familiares, para melhor condução dos casos e aceitação dessa condição.

Descritores: transtornos do desenvolvimento sexual; recém-nascidos; pais.



ABSTRACT

Aim: To know some of the situations experienced by the parents of children with ambiguous genitalia (AG), as well as issues related to management of these cases by health professionals. **Methods:** This was a quantitative analysis with some open questions from interviews with 30 parents of children born with AG since 2006 and attended in a reference service on disorders of sex disorders in a public university hospital. Twenty eight mothers and 17 fathers were interviewed by questionnaire about the prenatal period, the moment AG was noticed, case management by health professionals and the situations experienced after the condition was detected. **Results:** In only two cases obstetric ultrasound had detected the AG. The fact was reported by pediatricians in 21 cases and revealed by the parents to relatives (25), but less frequently to friends (12). They had difficulty in talking about the subject (14) and in 17 cases they avoided exposing the baby's genitalia to strangers. Nineteen children arrived without a sex assignment, but many of their parents were already convinced about the sex of the baby during the investigation (16), using the corresponding pronoun (he or she) (13). Eleven children had already been registered, most with permission of the pediatrician (7) and based only on examination of the genitals (7); in six cases the parents would not be willing to change the registry if necessary. **Conclusions:** There was mismanagement on the part of medical personnel in some cases and lack of information for families, generating confusion and negative feelings. It is important to disseminate practical guidelines to health professionals to achieve better management of the cases and to family members to improve acceptance of the condition.

Keywords: disorders of sex development; infant, newborn; parents.

LISTA DE ABREVIATURAS

AG	Ambiguidade Genital
DDS	Distúrbio da Diferenciação do Sexo
DHT	Dihidrotestosterona
FSH	Hormônio foliculoestimulante
hCG	Gonadotrofina coriônica humana
HAM	Hormônio antimulleriano
HCSR	Hiperplasia congênita de suprarrenais
HV	Hermafroditismo Verdadeiro
LH	Hormônio Luteinizante
PHF	Pseudo-hermafroditismo feminino
PHM	Pseudo-hermafroditismo masculino
RM	Ressonância Magnética
SRY	Sex-determining region on the Y chromosome
T	Testosterona
TC	Tomografia Computadorizada
USG	Ultrassonografia

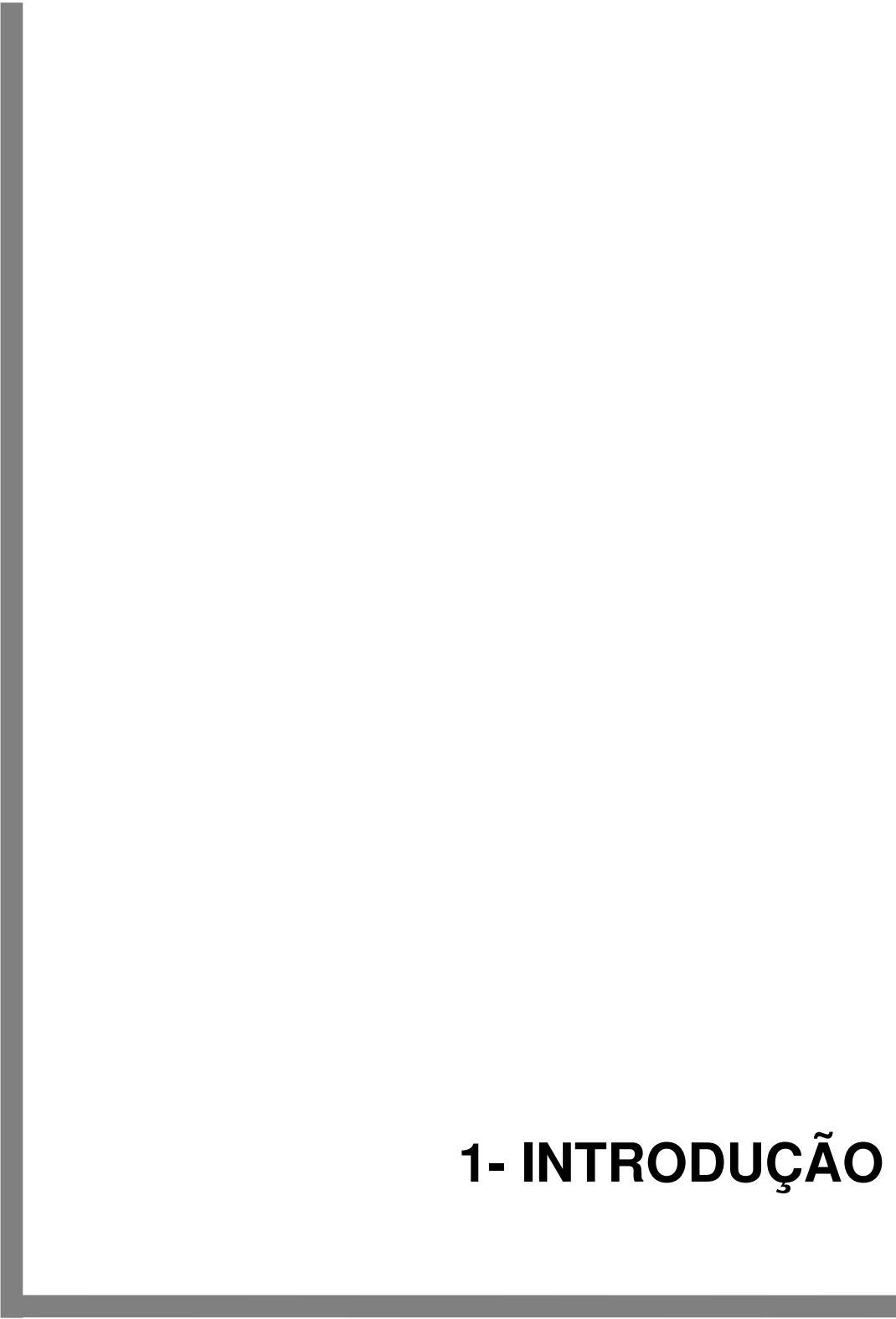
LISTA DE TABELAS

	Pág.
Tabela 1 Caracterização sociocultural e econômica dos participantes.....	59
Tabela 2 Dados referentes às 30 crianças com ambiguidade genital cujos pais compuseram a casuística deste trabalho.....	61
Tabela 3 Respostas fornecidas pelos pais de 30 crianças com ambiguidade genital relativas ao resultado da investigação do sexo na ultrassonografia obstétrica, sua opinião a respeito do sexo da criança e o sexo definitivo.....	70
Tabela 4 Exames realizados antes da primeira consulta no serviço.....	74

	Pág.
Figura 1 Escala de Prader para ambiguidade genital.....	37
Figura 2 Distribuição dos 30 pacientes cujos pais fizeram parte da casuística deste trabalho de acordo com a classificação de Prader.....	62
Figura 3 Distribuição dos 30 pacientes cujos pais fizeram parte da casuística deste trabalho de acordo com a causa da ambiguidade genital.....	63

	Pág.
RESUMO.....	xiii
ABSTRACT.....	xvii
1- INTRODUÇÃO.....	31
1.1- Diferenciação sexual normal.....	33
1.2- Diferenciação sexual masculina.....	34
1.3- Diferenciação sexual feminina.....	35
1.4- Distúrbios da diferenciação do sexo.....	35
1.5- Critérios de ambiguidade genital.....	36
1.6- Graus de ambiguidade genital.....	37
1.7- Classificação dos distúrbios da diferenciação do sexo.....	38
1.8- A conduta médica em casos de ambiguidade genital.....	40
1.9- O impacto do nascimento de uma criança com DDS sobre a família.....	42
2- JUSTIFICATIVA.....	47
3- OBJETIVOS.....	51
3.1- Objetivo geral.....	53
3.2- Objetivos específicos.....	53

4- CASUÍSTICA E MÉTODOS.....	55
4.1- Casuística.....	57
4.1.1- Dados referentes aos genitores dos pacientes com ambiguidade genital.....	58
4.1.2- Dados referentes aos pacientes com ambiguidade genital....	60
4.2- Métodos.....	64
5- RESULTADOS.....	67
5.1- Aspectos observados no período pré-natal.....	69
5.2- Comunicação do diagnóstico de ambiguidade genital.....	71
5.3- Dinâmica familiar e problemas enfrentados.....	74
5.4- Casos que chegaram ao serviço de referência sem registro civil.....	76
5.5- Casos registrados antes da primeira consulta no serviço de referência.....	78
6- DISCUSSÃO.....	81
7- CONCLUSÃO.....	93
8- REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	97
9- ANEXOS.....	105
Anexo 1: Parecer do Comitê de Ética em Pesquisa.....	107
Anexo 2: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....	111
Anexo 3: Formulário de coleta de dados.....	115



1- INTRODUÇÃO

Os distúrbios da diferenciação do sexo são definidos como condições congênitas em que não há concordância entre o sexo genético, gonadal e genital, trazendo consigo graves implicações médicas, psicológicas e sociais^{1,2,3}. Resultam, frequentemente, em grande impacto psicológico para as famílias, quando estas se deparam com um recém-nascido que apresenta ambiguidade da genitália externa. Os problemas que envolvem a diferenciação sexual são, ainda hoje, cercados de muitos preconceitos e o manejo destas questões por parte das equipes de saúde exige grande cuidado e sensibilidade para que, no futuro, não haja dúvidas ou confusão quanto à identificação sexual da criança.

1.1- Diferenciação sexual normal

O embrião humano encontra-se num estado sexualmente neutro até a sétima semana de gestação, com primórdios gonadais e genitais idênticos em ambos os sexos. A formação do aparelho reprodutor inicia-se na quarta semana, quando surgem bilateralmente projeções de mesênquima denominadas cristas urogenitais. A partir da quinta semana há a migração de células germinativas primordiais para essas cristas, que se tornam assim as saliências gonadais. Além desse par de gônadas indiferenciadas surgem ainda dois pares de primórdios dos dutos genitais internos, os dutos de Wolff (masculinos) e os de Müller (femininos), e rudimentos genitais externos (tubérculo genital, pregas genitais, saliências lábio-escrotales e seio urogenital). A diferenciação para o sexo masculino ou feminino depende do sexo genético do embrião, sendo o sexo heterogamético (XY) masculino e o homogamético (XX) feminino. A diferenciação sexual masculina depende da presença do cromossomo Y, em cujo braço curto localiza-se o gene *SRY* (*Sex-determining region on the Y chromosome*), peça chave na diferenciação das gônadas em testículos. Além do *SRY*, o processo de gonadogênese masculina depende ainda de outros genes localizados nos autossomos e no cromossomo X. Na ausência do *SRY*, embriões de sexo genético feminino apresentam diferenciação das gônadas em ovários^{4,5}.

1.2- Diferenciação sexual masculina

Por volta da sétima semana de gestação, na presença do *SRY* e dos outros genes pertencentes à cascata da diferenciação testicular, ocorre a diferenciação das células de Sertoli a partir de células epiteliais. Estas se agrupam formando cordões que envolvem as células germinativas primordiais, que se tornam espermatogônias. Esses cordões testiculares formam os túbulos seminíferos, túbulos retos e rede testis. A partir da oitava semana as células intersticiais (de Leydig), provenientes do mesênquima, são observadas entre os túbulos^{4,5}.

A partir da oitava semana, as células de Sertoli secretam o hormônio antimülleriano (HAM), que promove a regressão dos dutos de Müller. Em seguida, a partir da oitava a nona semana, as células de Leydig secretam testosterona, responsável pela estabilização e diferenciação dos dutos de Wolff, originando epidídimos, canais deferentes, vesículas seminais e dutos ejaculatórios. A enzima 5-alfa-redutase tipo 2 converte testosterona em diidrotestosterona (DHT), que age sobre os rudimentos genitais externos dando origem à glândula e ao corpo do pênis, à bolsa escrotal e à uretra peniana. A porção balânica da uretra se forma a partir de uma invaginação ectodérmica da glândula, que se une à porção peniana. Na décima semana, também por ação da DHT, ocorre a diferenciação da próstata, e por volta da décima quarta semana surge o prepúcio. Finalmente, a migração dos testículos da cavidade pélvica para a bolsa escrotal ocorre aproximadamente a partir da vigésima oitava semana^{4,5}.

A gonadotrofina coriônica humana (hCG) promove a secreção de testosterona nas células de Leydig na primeira metade da gestação, quando ocorre a diferenciação sexual masculina; já na segunda metade da gestação, o hormônio luteinizante (LH) é essencial para manter o estímulo dessas células, permitindo o aumento do tamanho do pênis e a descida testicular^{4,5}.

1.3- Diferenciação sexual feminina

Na ausência do *SRY* as gônadas continuam em seu estágio indiferenciado até o final da décima semana, quando se inicia a diferenciação ovariana com o desenvolvimento de cordões primários. Estes rapidamente degeneram, surgindo cordões secundários. Com a diferenciação das células mesenquimatosas em células foliculares, as células germinativas primordiais tornam-se as ovogônias. A formação de folículos entre a vigésima e vigésima quinta semana coincide com a ação máxima do hormônio foliculoestimulante (FSH) e, nessa fase, a gônada se apresenta morfologicamente como um ovário. A presença de dois cromossomos X é necessária para a manutenção ovariana; na falta de um dos cromossomos X os folículos ovarianos degeneram e a gônada torna-se disgenética, constituída somente por tecido conjuntivo^{4,5}.

Como não há secreção de HAM, os dutos de Müller se diferenciam no útero, tubas uterinas e porção superior da vagina, enquanto que os dutos de Wolff se fragmentam e persistem só como resquícios embrionários. Na falta de produção de testosterona e, conseqüentemente, de DHT, o tubérculo genital dá origem à glândula e à haste do clitóris, as pregas urogenitais aos pequenos lábios e as saliências labioescrotais aos grandes lábios. A uretra feminina e a porção inferior da vagina se originam do seio urogenital^{4,5}.

1.4- Distúrbios da diferenciação do sexo

A diferenciação sexual é, portanto, um processo que depende de diversas etapas. Em qualquer uma delas podem ocorrer distúrbios fazendo com que não haja acordo entre os vários sexos do indivíduo, ou seja, o sexo genético (46,XX ou 46,XY), o sexo gonadal/hormonal, e o sexo fenotípico/anatômico, caracterizando, assim, um DDS, cuja incidência pode chegar a 1:4.500 nascimentos⁶. Os DDS podem se apresentar com genitais masculinos ou

femininos típicos, e assim serem detectados somente a partir da adolescência por falta de desenvolvimento puberal ou por caracteres puberais do sexo oposto àquele em que o indivíduo foi criado, ou estar associados a ambiguidade genital (AG), sendo perceptíveis, portanto, ao nascimento⁶.

1.5- Critérios de ambiguidade genital

A detecção da AG é tanto mais fácil quanto maior a sua gravidade. No entanto, quando as alterações são discretas, podem passar despercebidas e a constatação do DDS ser feita tardiamente. Em 1982, Danish propôs critérios de AG amplos e didáticos que são internacionalmente adotados⁷. São eles:

- Em uma genitália de aparente aspecto masculino:
 - gônadas não palpáveis;
 - gônadas pequenas (maior diâmetro inferior a 0,8cm);
 - presença de hipospadia;
 - micropênis (medida longitudinal do falo esticado menor que 2,5 desvios-padrão da média do tamanho normal para a idade);
 - presença de massa inguinal.

- Em uma genitália de aparente aspecto feminino:
 - gônada(s) palpável(is);
 - clitoromegalia (diâmetro clitoridiano superior a 0,6 cm);
 - algum grau de fusão das saliências labioescrotais;
 - presença de massa inguinal.

1.6- Graus de ambiguidade genital

Os graus de virilização propostos por Prader em 1954 foram desenvolvidos para descrever os genitais de meninas masculinizadas intra-útero por hiperplasia congênita das supra-renais (HCSR), mas pode também ser utilizada em casos de AG de outras etiologias⁸.

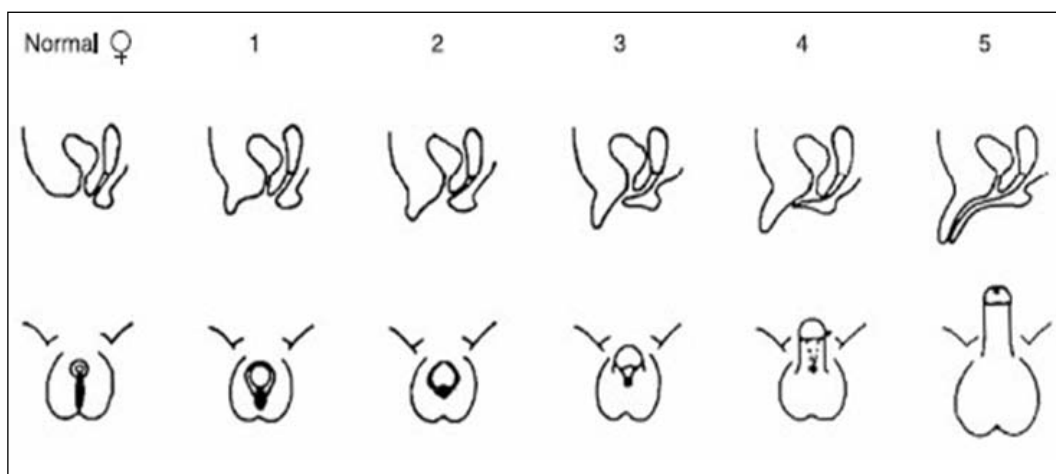
Grau I- Genitália com aspecto feminino em que se observa aumento do clitóris.

Grau II- Clitoromegalia associada a fusão labial posterior, porém com intróito vaginal separado do meato uretral.

Grau III- Clitoromegalia associada a fusão labial mais acentuada, com seio urogenital e um único orifício na região perineal.

Grau IV- Falo de aspecto peniano, fusão lábio-escrotal completa e abertura uretral entre a base e a extremidade do falo.

Grau V- Falo de aspecto peniano, fusão lábio-escrotal completa e abertura uretral balânica.



Fonte: <http://www.fetalmed.net/item/genitalia-ambigua.htm>

Figura 1- Classificação de Prader para ambiguidade genital.

1.7- Classificação dos distúrbios da diferenciação do sexo

A nomenclatura e classificação vigentes até há alguns anos sobre o assunto foi desenvolvida por Theodor Albrecht Edwin Klebs, em 1876, no seu *Handbuch der Pathologischen Anatomie*. Com base na natureza da gônada presente, os casos foram classificados por esse autor em pseudo-hermafroditismo masculino (PHM=genitália ambígua com testículos), pseudo-hermafroditismo feminino (PHF=genitália ambígua com ovários) e hermafroditismo verdadeiro (HV=testículo e ovário com ou sem genitália ambígua). Com a descoberta dos cromossomos, alguns autores passaram a definir PHM como ambiguidade genital em presença de um cariótipo 46,XY e PHF como ambiguidade genital com cariótipo 46,XX, mantendo-se a anatomia gonadal como base para o diagnóstico de HV. Revisões recentes sobre o assunto adotam a classificação com base no tipo de gônada e na constituição cromossômica².

No entanto, a terminologia adotada é muitas vezes confusa e também estigmatizante e, nesse sentido, o Consenso de Chicago (2006) propôs várias modificações visando minimizar esses aspectos negativos graças a uma nova terminologia. Desde então o termo 'intersexo' vem sendo substituído por 'distúrbios da diferenciação do sexo', já que o primeiro denota a ideia de um sexo intermediário ou um terceiro sexo, sendo pejorativo na visão de muitos pacientes e familiares^{2,9}.

O termo "pseudo-hermafroditismo masculino" foi substituído por "DDS 46,XY"; "pseudo-hermafroditismo feminino" por "DDS 46,XX"; "hermafroditismo verdadeiro" por "DDS ovotesticular"; "homem XX" ou "sexo reverso XX" por "DDS 46,XX testicular"; e "sexo reverso XY" por "disgenesia gonadal completa 46,XY"^{4,5}.

A classificação proposta pelo consenso de Chicago subdivide os DDS em três grupos de acordo com a constituição cromossômica, como pode ser visto a seguir.

a) DDS com anomalias de cromossomos sexuais:

- 1- 45,X (síndrome de Turner e variantes);
- 2- 47,XXY (síndrome de Klinefelter e variantes);
- 3- 45,X/46,XY (disgenesia gonadal mista, DDS ovotesticular);
- 4- 46,XX/46,XY (DDS ovotesticular por quimerismo).

b) DDS 46,XY:

- 1- Distúrbios da diferenciação gonadal (testicular): disgenesia gonadal pura (síndrome de Swyer), disgenesia gonadal parcial, regressão testicular, DDS ovotesticular;
- 2- Distúrbios da síntese ou ação dos hormônios testiculares: defeitos de síntese de andrógenos (ex.: deficiência de 17-OH-esteróide desidrogenase, deficiência de 5 α -redutase 2), síndromes de insensibilidade a andrógenos, defeitos no receptor de LH/hCG, deficiência de HAM e defeitos do receptor de HAM (síndrome de persistência dos dutos de Müller);
- 3- Outros ex.: extrofia da cloaca.

c) DDS 46,XX:

- 1- Distúrbios da diferenciação gonadal (ovariana): disgenesia gonadal pura, DDS testicular, DDS ovotesticular;
- 2- Excesso de andrógenos: fetais (ex.: deficiência de 21-hidroxilase), fetoplacentários (ex.: deficiência de aromatase), maternos (ex.: luteoma, exógenos);
- 3- Outros: ex.: associação MURCS (aplasia dos dutos de Müller, aplasia renal e displasia de somitos cervicotorácicos), extrofia da cloaca.

1.8- A conduta médica em casos de ambiguidade genital

Diante de uma criança com AG, o grande desafio é o diagnóstico etiológico preciso e rápido por parte da equipe de saúde, pois desse diagnóstico depende tanto a definição do sexo quanto todos os procedimentos terapêuticos subsequentes como, correção cirúrgica, gonadectomia profilática, terapia hormonal de reposição, aconselhamento genético, entre outros. É de suma importância, então, que a detecção da AG seja feita precocemente, preferencialmente ainda no período neonatal, a fim de identificar situações de risco de vida para o paciente, como nos casos de HCSR na forma perdedora de sal, e também visando minimizar os problemas psicológicos e sociais da família resultantes da indefinição do sexo da criança¹⁰.

A investigação se inicia na anamnese, com obtenção de antecedentes gestacionais (incluindo uso de hormônios e sinais de virilização materna), pessoais (como desenvolvimento neuropsicomotor, afecções associadas e cirurgias prévias) e familiares (casamentos consanguíneos, casos semelhantes na família e óbitos neonatais inexplicáveis)^{4,5,8}.

No exame físico deve ser dada especial atenção à presença de malformações e sinais dismórficos. O exame dos genitais deve incluir a localização da abertura uretral, vaginal, ou de seio urogenital, a medida do tamanho do falo, a observação da presença de pigmentação e enrugamento das saliências labioescrotais e ainda a localização das gônadas e a existência de massas inguinais. Devem ainda ser avaliados: estado nutricional, pressão arterial, desenvolvimento puberal e presença de pelos e acne^{4,5,8}.

Os exames subsidiários incluem cariótipo (que permite a definição do sexo genético e a detecção de alterações numéricas ou estruturais de cromossomos sexuais e autossomos), avaliação hormonal (gonadotrofinas, hormônios gonadais e adrenais), exames de imagem (ultrassonografia, genitografia), laparoscopia e biópsias gonadais e exames moleculares^{4,5,8}.

Em vista da complexidade da investigação e condução dos casos de DDS, é preconizado que estas sejam realizadas por equipes multidisciplinares em serviços de saúde terciários, preferencialmente em hospitais universitários. Essas equipes devem contar com médicos pediatras, endocrinologistas, geneticistas e cirurgiões, psicólogos, assistentes sociais, enfermeiros, serviços de radiologia, patologia clínica e anatomia patológica e laboratórios de citogenética e genética molecular.

A definição do sexo de criação depende do grau de AG e, portanto, da perspectiva de sucesso estético e funcional de genitoplastia feminilizante ou masculinizante, da perspectiva de puberdade espontânea e fertilidade, da necessidade de remoção das gônadas pelo risco de malignização e do prognóstico específico de cada DDS⁵. A palavra final, porém, deve ser da família, com base nas informações fornecidas pela equipe multiprofissional. Desse modo, espera-se diminuir o risco de que a criança não se adapte ao sexo atribuído¹¹.

É fundamental o acompanhamento psicológico da família e também do próprio paciente, na dependência de sua faixa etária. Esse apoio facilita a adaptação à situação e ajuda a tornar estável o sexo social designado à criança, impedindo a percepção ambígua¹².

O nascimento de uma criança é vista pelos pais com muita expectativa, e é grande a responsabilidade do profissional de saúde no momento de comunicar que esta nasceu com sexo indefinido¹³. É fundamental a postura ética no atendimento desses pacientes, bem como o estabelecimento de uma relação de confiança entre a equipe médica, os pacientes e suas famílias⁵.

A consideração ética é essencial em qualquer forma de tratamento médico voltado às crianças, visando promover seu bem-estar físico, psicológico e social, tanto a curto quanto a longo prazo¹⁴. Outra questão de grande relevância ética é a vontade dos pais, que precisam tomar decisões fundamentais para seus filhos, a fim de promover seu bem-estar num sentido mais amplo¹⁵. Frente a um caso de AG, decisões essenciais sobre sexo de criação e cirurgias genitais têm de

ser tomadas sem demora, a fim de que seja realizado o registro civil e evitando atrasos no início do tratamento¹⁶.

Uma resolução propondo um novo conjunto de diretrizes éticas para o atendimento de lactentes e crianças com DDS foi definido no Congresso Mundial de Direito de Família e da Criança (Halifax, 2009)¹⁷ e incluiu:

- Diminuição do risco físico para a criança;
- Minimização do risco psicossocial;
- Preservação do potencial de fertilidade;
- Preservação ou promoção da capacidade de satisfação nas relações sexuais;
- Deixar opções em aberto para o futuro;
- Respeitar os desejos e crenças dos pais.

1.9- O impacto do nascimento de uma criança com DDS sobre a família

O nascimento de uma criança com ambiguidade genital, independente de sua etiologia, é um momento muito crítico para a família e uma enorme responsabilidade para a equipe médica, que precisa encontrar a melhor resposta à pergunta: “É menino ou menina?”¹³.

Nunca se está preparado para o nascimento de uma criança que não seja “perfeita”, mesmo sabendo que deficiências podem ocorrer. Frequentemente os pais ficam desorientados e experimentam sentimentos e crenças os mais diversos, que podem envolver: frustração, medo, vergonha, culpa, tristeza, ansiedade, tensão, choque, perda, rejeição, entre outros. Muitas vezes a crença ou a impressão que permanece para os pais é a de que o filho “não tem sexo” ou que “nasceu com dois sexos”^{11,13}.

Os resultados do estudo de Silva et al. (2006)¹¹ mostram que os pais têm muitas dificuldades em lidar com a situação concernente à AG dos filhos recém-nascidos, situação para eles inusitada e sobre a qual não dispõem de informações e compreensão suficientes. Em outro estudo brasileiro, Ortiz et al. (1994)¹⁸ compararam o impacto sofrido pelos pais de crianças diagnosticadas com AG com o de outras malformações não-genitais. Os pais de crianças com genitália ambígua demonstraram principalmente sentimentos de choque, preocupação com a opinião dos outros e temor de homossexualidade, sendo, portanto, sentimentos relacionados principalmente à questão social, com ênfase na identidade de gênero e sexualidade. Já entre os pais de crianças com outras malformações, os sentimentos mais frequentes envolviam culpa, inconformidade, tristeza e temor pela morte e/ou baixa qualidade de vida da criança¹⁹.

Na literatura internacional, destacam-se até o momento, poucos estudos que abordam especificamente a perspectiva e as preocupações dos pais quanto à AG (ou cirurgia genital) de seus filhos. Slijper et al. (2000)²⁰ avaliaram as reações dos pais à AG e ao posterior diagnóstico de insensibilidade androgênica e constataram que as reações mais frequentes foram: choque, raiva, tristeza e vergonha e, em especial entre as mães, culpa. No estudo de Sanders et al. (2008)²¹ sobre as experiências dos pais diante das cirurgias reconstrutivas dos genitais dos filhos, estes demonstraram grande necessidade de superprotegerem a criança afetada e também grande preocupação em manter a AG e as cirurgias realizadas em segredo, numa tentativa de protegerem os filhos de discriminações e zombarias. Fora do ambiente médico, pacientes e familiares retornam ao seu meio sócio cultural e muitas vezes têm a percepção de que o fato da criança ter um DDS é motivo de vergonha²².

A indefinição do sexo, a necessidade de vários exames, o tempo despendido para se chegar ao diagnóstico, as expectativas do grupo de convívio (amigos, parentes) e a angústia de não poderem dizer, de imediato, o sexo da criança, atinge os pais e familiares de uma forma muito contundente,

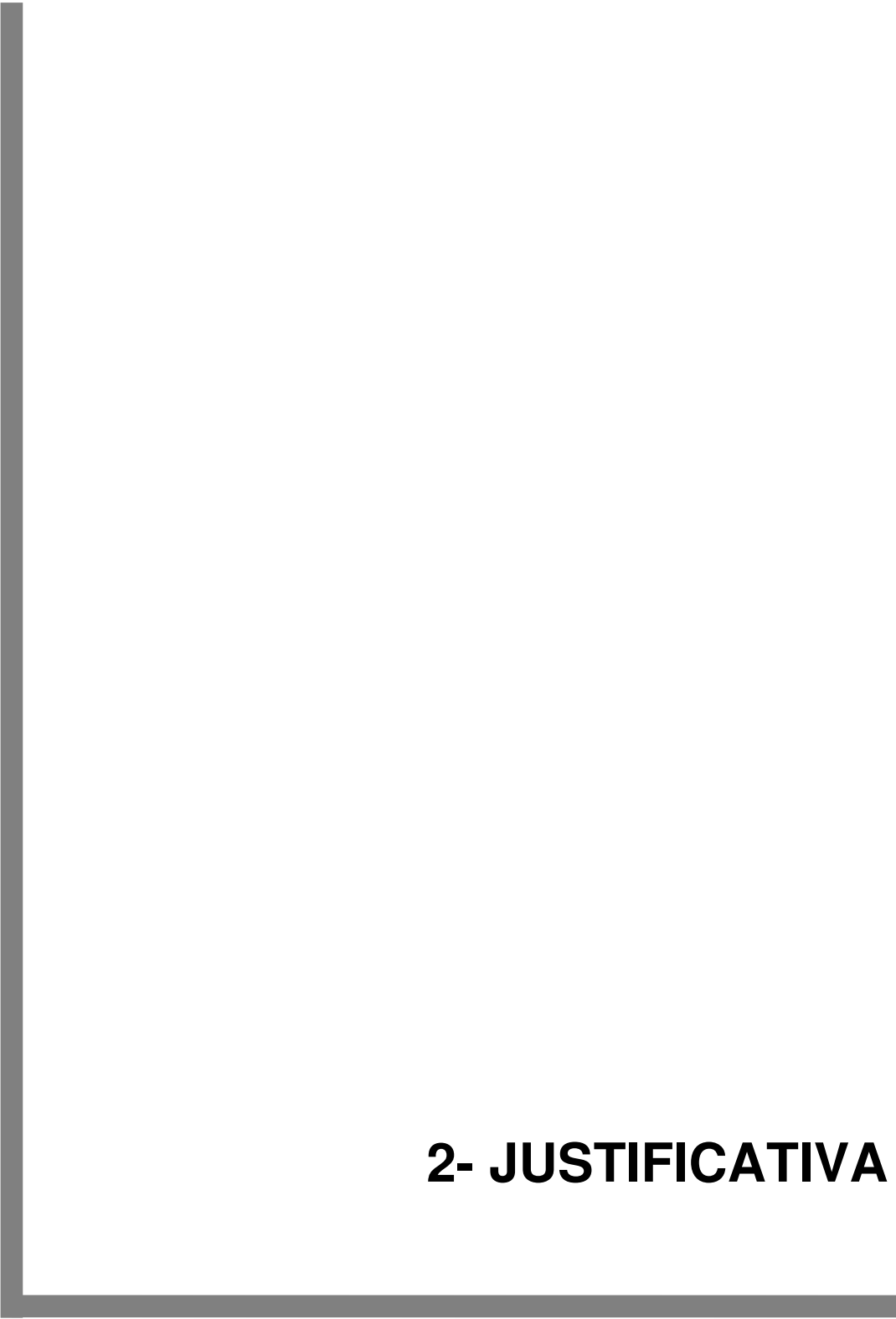
ameaçando gravemente a estabilidade psicológica da família. Essa é uma situação com implicações médicas, legais, psicológicas e sociais que podem repercutir em todo o processo de desenvolvimento, adaptação e aceitação da criança ao longo das diferentes etapas da vida¹³.

Na maioria das pessoas, o sexo genético, gonadal e fenotípico são condizentes entre si e também estão de acordo com a identidade e o papel de gênero. Quando o sexo não é reconhecido e estabelecido ao nascimento, a família encontra-se diante de uma situação de grande angústia quanto à maneira mais adequada de tratar a criança, ou seja, há uma urgência dos pais em definir o sexo de criação e “adequar” a criança ao contexto cultural. Veem-se, então, diante de grande ansiedade frente a um processo que pode ser demorado. Assim, fica evidente a importância do envolvimento de uma equipe multidisciplinar, com a atuação de vários profissionais da área da saúde para alcançar o objetivo de diagnosticar, com rapidez e precisão, a etiologia da ambiguidade genital, bem como fornecer informações uniformizadas e suporte psicológico à família da criança afetada¹.

O Consenso de Chicago⁹ preconiza a necessidade de apoio psicológico aos pacientes com DDS e seus familiares, e afirma que aquilo que é comunicado ou transmitido aos pais de um recém-nascido com ambiguidade genital durante as primeiras horas de vida do bebê provavelmente ecoará em suas mentes por muitos e muitos anos. O Consenso também estabelece que os pacientes com DDS sejam acompanhados por equipes multidisciplinares, com a atuação de profissionais das mais diversas áreas da saúde, e os estudos a respeito dos DDS sejam preferencialmente conduzidos em centros médicos de saúde onde haja interdisciplinaridade e que possibilitem a obtenção de uma casuística significativa⁹.

A literatura revela que quanto mais informados os pais e a própria criança em relação ao seu diagnóstico e às questões envolvidas, mais fácil será a aceitação em relação aos preconceitos que rodeiam esse tema²³. Há necessidade de uma equipe multidisciplinar experiente e qualificada para garantir as

informações apropriadas e fornecer suporte para permitir escolhas individuais na identificação de gênero. Apesar do nível crescente de interesse sobre os DDS na última década, a maioria da atenção centrou-se sobre as questões básicas, médicas e cirúrgicas que cercam as diversas condições²⁴.



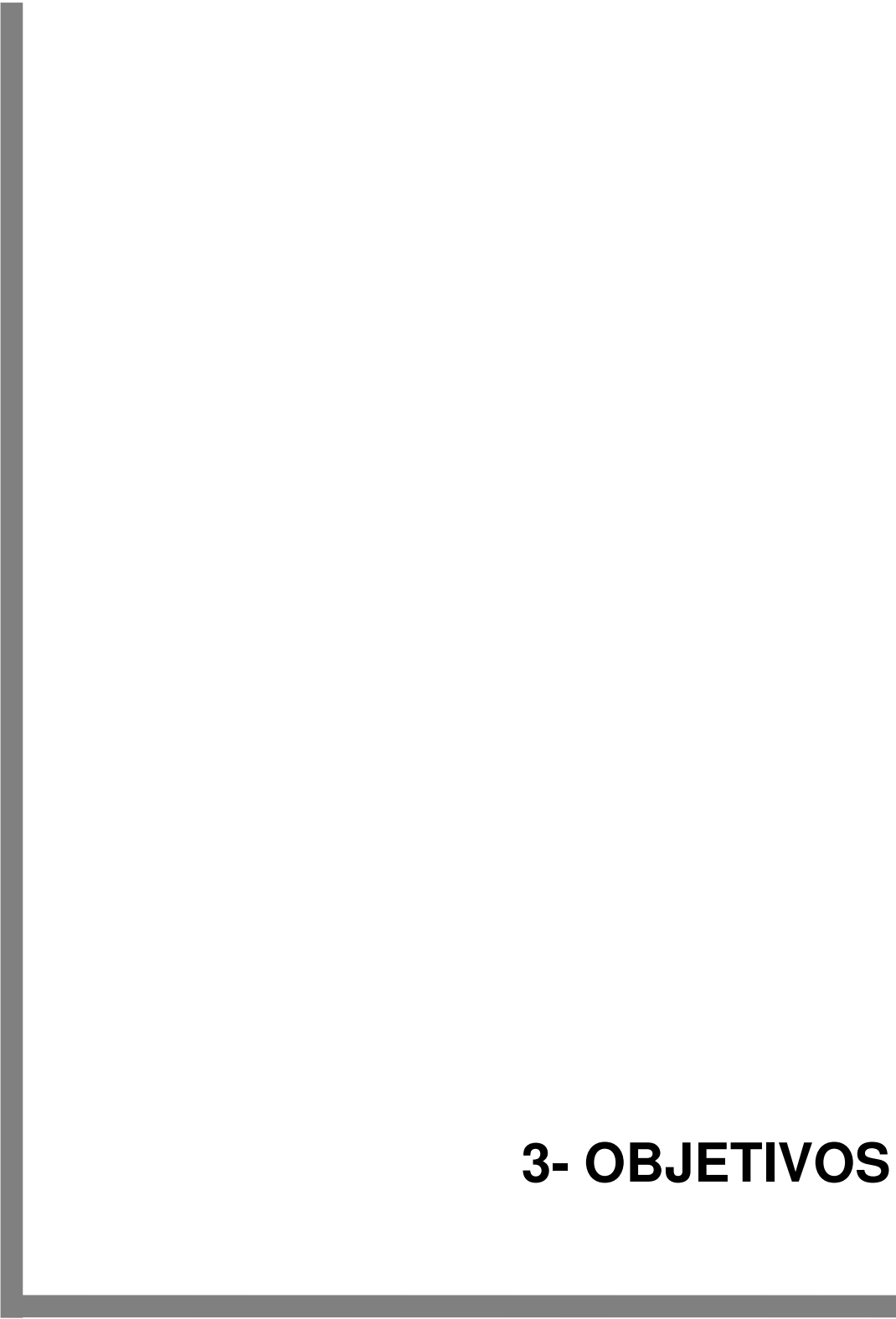
2- JUSTIFICATIVA

Pouco se conhece sobre aspectos relevantes relacionados ao nascimento de crianças com AG: a maneira como os profissionais de saúde têm conduzido a questão perante as famílias nas maternidades, suas consequências sobre o ambiente familiar e sobre as relações sociais, além de dificuldades ou problemas enfrentados, incluindo questões práticas relacionadas ao adiamento do registro civil por períodos longos.

A investigação de alguns desses aspectos poderá fornecer subsídios para o acompanhamento médico e psicológico destes pacientes e suas famílias, sendo possível orientar e direcionar os atendimentos que deverão ser realizados ao longo da investigação e do tratamento. Com isso, pode ser dado o devido direcionamento a aspectos relevantes para o contexto social no qual as próprias famílias e pacientes se inserem, seja na parte clínico-terapêutica, seja na comunidade sociofamiliar.

Seria possível, assim, fornecer aos profissionais de saúde conhecimentos que lhes permitam auxiliar as famílias a melhor se adaptarem à situação vivenciada e, conseqüentemente, capacitá-la a tratar os filhos de maneira adequada contribuindo para um bom desenvolvimento psicológico, social e sexual.

A existência de um serviço de referência em DDS na Universidade Estadual de Campinas (Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo-GIEDDS) possibilita constituir uma casuística relevante para a realização de um estudo que contemple alguns desses aspectos.



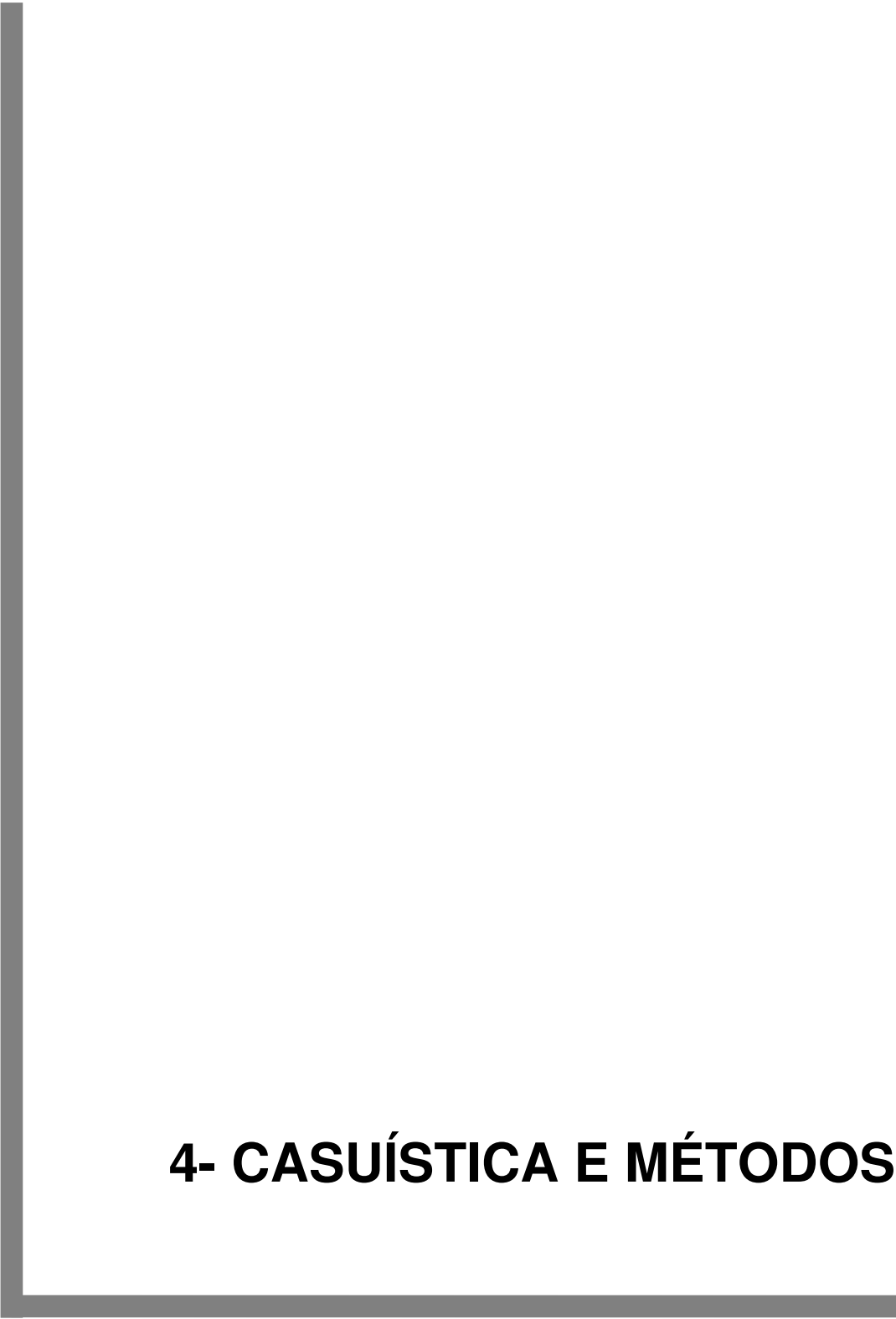
3- OBJETIVOS

3.1- Objetivo geral

Conhecer algumas das situações vivenciadas por pais de crianças com AG até que seja definido o sexo de criação de seus filhos, bem como aspectos relacionados à condução desses casos pelos profissionais de saúde, fornecendo ferramentas para aprimorar o acompanhamento médico e psicológico destas crianças e de seus familiares.

3.2- Objetivos específicos

- Investigar as circunstâncias em que os pais foram informados de que a criança nascera com sexo indefinido;
- Investigar qual a condução inicial dos casos antes do atendimento no serviço de referência;
- Investigar como o período de indefinição do sexo da criança é vivenciado pelos pais e quais as dificuldades práticas trazidas pela falta de documentação nos casos em que é protelado o registro civil.



4- CASUÍSTICA E MÉTODOS

4.1- Casuística

A composição da amostra inicialmente previa a inclusão de 50 casais cujos filhos apresentavam AG e haviam sido atendidos pelo Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS) da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp). Foram critérios de inclusão que os filhos tivessem nascido a partir de janeiro de 2006 (ou seja, até cinco anos antes do início da realização deste trabalho) e atendidos até dezembro de 2010 no ambulatório do GIEDDS. O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Unicamp (parecer Nº 982/2010, Anexo 1), tendo os sujeitos que participaram da pesquisa assinado o termo de consentimento livre e esclarecido (Anexo 2).

Dos 50 pacientes cujos genitores foram selecionados para compor a amostra, dez ainda estavam em acompanhamento no ambulatório do GIEDDS, e dois no ambulatório de Endocrinologia Pediátrica do Hospital de Clínicas (HC) da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp); assim, seus genitores foram abordados no momento da consulta. Os demais foram convidados a participar da pesquisa por telefone ou pelo correio. Dez pais foram contatados por telefone pela Assistente Social colaboradora do GIEDDS e concordaram em participar, porém um deles não compareceu por motivo desconhecido. Outros nove responderam a correspondência enviada pelo correio. As demais cartas enviadas não foram respondidas, sendo que em sete casos havia problemas relacionados ao endereço e um dos pacientes havia falecido, de acordo com informações do prontuário do HC. A amostra final foi, portanto, composta de 28 famílias, das quais duas tinham mais de um filho com a mesma condição, totalizando 30 entrevistas. As entrevistas foram realizadas somente com a mãe em 11 casos e com pai e mãe nos demais (17 casais, dois dos quais com dois filhos afetados).

Questões como a caracterização sociocultural dos sujeitos, assim como a caracterização de seus filhos com DDS foram levantadas durante as entrevistas e obtidas também dos prontuários a fim de auxiliar na contextualização e interpretação dos achados no estudo.

4.1.1- Dados referentes aos genitores dos pacientes com ambiguidade genital

Os dados referentes aos genitores (28 mães e 17 pais) das 30 crianças com AG encontram-se detalhados na Tabela 1. No momento da entrevista, a idade dos 17 pais variava de 26 a 43 anos (média: 33,83 anos). Cinco nasceram no município de Campinas, um em outra cidade da RMC, oito em outras regiões do estado de SP e três em outros estados. Por sua vez, a idade das mães variava de 18 a 41 anos (média: 29,3 anos). Seis nasceram na cidade de Campinas, uma na RMC, 13 em outras regiões de SP e oito em outros estados.

Em relação ao estado civil dos casais, 25 eram casados ou viviam em união estável, dois estavam separados (um desde antes da constatação da AG e outro após), e um nunca havia sido casado ou vivido em união estável. Nenhum dos casais era consanguíneo. Dezoito tinham outros filhos, sendo que 15 tinham somente mais um e três tinham outros dois filhos. Havia seguramente recorrência de AG em quatro famílias, e em duas delas havia dúvida a esse respeito. Havia completado o ensino médio ou tinham curso superior completo ou incompleto 21 das 28 mães e 11 dos 17 pais. A escolaridade, a ocupação principal e a situação previdenciária desses genitores também se encontram na Tabela 1.

Tabela 1- Caracterização sociocultural e econômica dos participantes.

Família	Idade	Escolaridade	Profissão	Estado Civil	Recorrência Familiar de AG
1- M	22	EM Completo	Do lar	Casados	Duvidoso
1- P	33	EM Incompleto	Serralheiro		
2- M	31	EM Completo	Doméstica	Casada	Não
3- M	34	EM Completo	Do lar	Casada	Não
4- M	22	ES Incompleto	Do lar	Casados	Não
4- P	30	EM Incompleto	Pedreiro		
5- M*	41	EM Completo	Funcionário Público	União Estável	Sim
5- P*	40	ES Completo	Funcionário Público		
6- M	29	EM Completo	Conferente de Caixa	Separado (Após o diagnóstico)	Não
6- P	32	EM Completo	Supervisor de Faturamento		
7- M	29	ES Completo	Vendas	União Estável	Não
7- P	33	ES Completo	Conferente de Supermercado		
8- M	30	ES Completo	Psicóloga	Casados	Não
8- P	31	ES Completo	Coordenador de Planejamento		
9- M	31	EM Completo	Operadora de Produção	Casados	Não
9- P	30	EM Completo	Almoxarife		
10- M	5	ES Completo	Pedagoga	Casados	Não
10- P	39	EM Completo	Vigilante		
11- M	24	EM Completo	Vendedora	Casados	Não
11- P	26	ES Completo	Vendedor		
12- M	26	EM Completo	Do Lar	União Estável	Não
13- M	25	EM Incompleto	Do Lar	Casados	Não
13- P	37	ES Incompleto	Letrista		
14- M	35	ES Incompleto	Do Lar	Casados	Não
14- P	37	ES Completo	Psicólogo		
15- M	35	ES Incompleto	Do Lar	União Estável	Sim
15- P	34	ES Incompleto	Servente de Pedreiro		
16- M	18	ES Completo	Do Lar	União Estável	Não
17- M*	30	EM Completo	Do Lar	União Estável	Sim
17- P*	30	EM Completo	Mecânico		
18- M	19	ES Incompleto	Monitora de Informática	Solteira	Não
19- M	29	ES Completo	Manicure	Casada	Não
20- M	33	EM Completo	Do Lar	Casados	Não
20- P	40	EM Completo	Agente Administrativo		
21- M	38	EM Completo	Vendedora	Separada (Durante a gestação)	Não

Família	Idade	Escolaridade	Profissão	Estado Civil	Recorrência Familiar de AG
22- M	23	EM Completo	Do Lar	Casada	Duvidoso
23- M	39	ES Completo	Monitora de Creche	Casados	Não
23- P	43	ES Incompleto	Produtor Rural		
24- M	23	EM Completo	Do La	Casada	Não
25- M	34	EM Completo	Do Lar	Casados	Não
25- P	39	ES Completo	Engenheiro Agrônomo		
26- M	37	ES Completo	Doméstica	Casados	Não
26- P	41	EM Completo	Operador de Dobradeira		
27- M	26	EM Completo	Do Lar	Casada	Não
28- M	25	EM Completo	Do Lar	Casada	Sim

Fonte: Construção Própria

EF=ensino fundamental; **EM**=ensino médio; **ES**=ensino ES.

*Participantes com dois filhos diagnosticados com ambiguidade genital.

4.1.2- Dados referentes aos pacientes com ambiguidade genital

Os dados referentes às 30 crianças com AG cujos pais compuseram a amostra deste trabalho foram obtidos a partir do prontuário médico e encontram-se detalhados na Tabela 2. A idade das crianças na primeira consulta havia variado de 8 dias a 9 meses (média: 2,7 meses), e a idade de registro civil de 1 dia a 8 meses (média: 1,9 meses). No momento da entrevista as crianças tinham de 1 a 5 anos (média: 3,5 anos). Onze crianças (36,7%) haviam nascido no município de Campinas, quatro (13,3%) em outras cidades da Região Metropolitana de Campinas (RMC), 12 (40%) em outras regiões do estado de São Paulo (SP) e três (10%) em outros estados. Dezesete das 30 crianças já haviam recebido alta, e 13 ainda estavam em acompanhamento no HC da Unicamp.

Tabela 2- Dados referentes às 30 crianças com ambiguidade genital cujos pais compuseram a casuística deste trabalho.

	Idade 1ª Consulta	Idade de Registro	Idade na Entrevista em (anos)	Prader	Palpação Gônadas	Cariótipo	Diagnóstico
1	11 dias	3 meses	1	2	Sim	46,X,inv(Y)(q10)[23]/45,X[20]/47,X,i(Y)(q10)x2[7]	DGM
2	5 meses	4 dias	1	5	Sim	46,XY	PDM
3	3 meses	4 meses	3	5	Sim	46,XY	DGP XY
4	7 meses	1 mês	1	5	Não	46,XY,add(10)(q26)[20]	DDS XY Sind
5A	9 meses	10 dias	4	4	Sim	46,XY	IPA
5B	2 meses	6 dias	2	4	Sim	46,XY	IPA
6	25 dias	4 meses	4	5	Sim	46,XX	HV
7	2 meses	3 dias	3	5	Sim	46,XY	Criptorq. bl
8	27 dias	2 meses	4	4	Sim	46,XY	DDS XY Id
9	2 meses	3 meses	3	4	Sim	46,XY	DDS XY Id
10	14 dias	8 meses	5	4	Sim	46,XY	DDS XY Sind
11	4 meses	1 dia	1	4	Sim	46,XY	DDS XY Id
12	15 dias	2 meses	5	3	Sim	46,XY	Def.5 α
13	10dias	1 mês	2	4	Não	46,XX	HAC
14	24 dias	10 dias	3	3	Sim	46,XY	DDS XY Id
15	26 dias	1 mês	2	3	Não	46,XX	HV
16	8 dias	1 mês	4	4	Sim	46,XY	DDS XY Id
17A	2 meses	4 meses	5	4	Sim	46,XY	DGP XY
17B	1 mês	10 meses	4	3	Sim	46,XY	DGP XY
18	11 dias	1 mês	1	4	Não	46,XX	HAC
19	1 mês	6 meses	4	3	Sim	45,X/46,XY	DGM
20	26 dias	3 meses	4	3	Sim	45,X/46,XY	DGM
21	1 mês	2 dias	3	4	Sim	46,XY	DDS XY Sind?/IPA?
22	9 meses	5 dias	2	5	Sim	46,XY, inv (9) (p12q13)[50]	IPA
23	6 meses	2 meses	4	3	Sim	46,XY	DGP XY
24	1 mês	2 meses	5	4	Sim	46,XY	DDS XY Id
25	8 dias	1 mês	5	3	Sim	46,XY	DGP XY

	Idade 1ª Consulta	Idade de Registro	Idade na Entrevista em (anos)	Prader	Palpação Gônadas	Cariótipo	Diagnóstico
26	1 mês	2 meses	5	5	Não	46,XY	DDS XY Sind
27	9 dias	4 meses	2	4	Sim	46,XY 21ps + [16]	DDS XY Sind
28	9 meses	7 dias	4	4	Sim	46,XY qh+	DDS XY Id

Fonte: Construção Própria

Def. 5α=deficiência de 5-alfa-redutase tipo 2; **DDS XY Id**=distúrbio da diferenciação sexual 46,XY idiopático; **DDS XY Sind**=distúrbio da diferenciação sexual 46,XY sindrômico; **DGM**=disgenesia gonadal mista; **DGP XY**=disgenesia gonadal parcial 46,XY; **HAC**=hiperplasia adrenal congênita; **HV**=hermafroditismo verdadeiro; **IPA**=insensibilidade parcial a andrógenos; **PDM**=persistência dos dutos de Müller

No exame físico realizado na primeira consulta havia sido observado que 25 tinham ao menos uma gônada palpável. A gônada direita estava localizada no canal inguinal em seis casos e na saliência lábio-escrotal em 19, enquanto a esquerda encontrava-se no canal inguinal em sete casos e na saliência lábio-escrotal em 13. O grau de virilização conforme a escala de Prader foi II em um paciente, III em oito, IV em 14 e V em sete casos (Figura 2)→↑←↓↔↕↗↘.

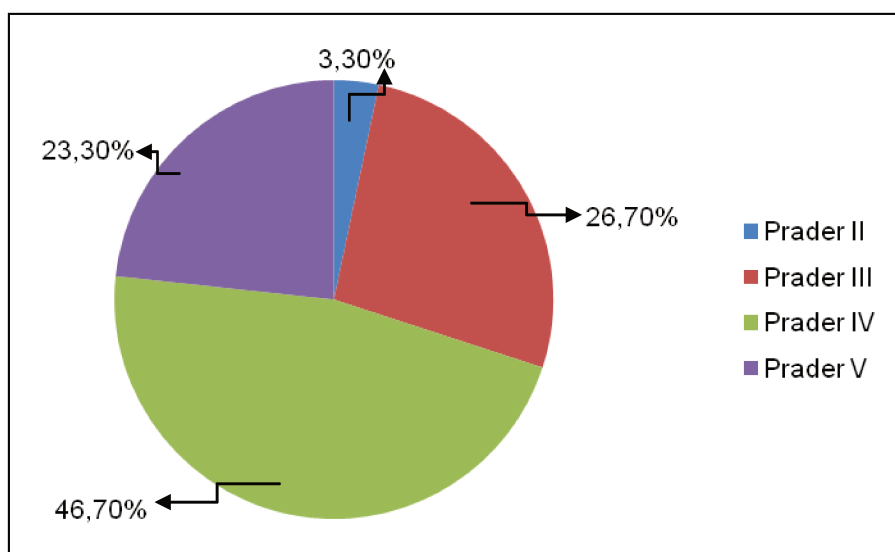


Figura 2- Distribuição dos 30 pacientes cujos pais fizeram parte da casuística deste trabalho de acordo com a classificação de Prader.

Em 22 crianças foi encontrado cariótipo 46,XY, em quatro 46,XX e em quatro casos havia anomalias de cromossomos sexuais. Dez crianças apresentavam distúrbios da diferenciação gonadal (DDG), duas DDS 46,XX não associados a DDG e 18 DDS 46,XY não associados a DDG (Figura 3).

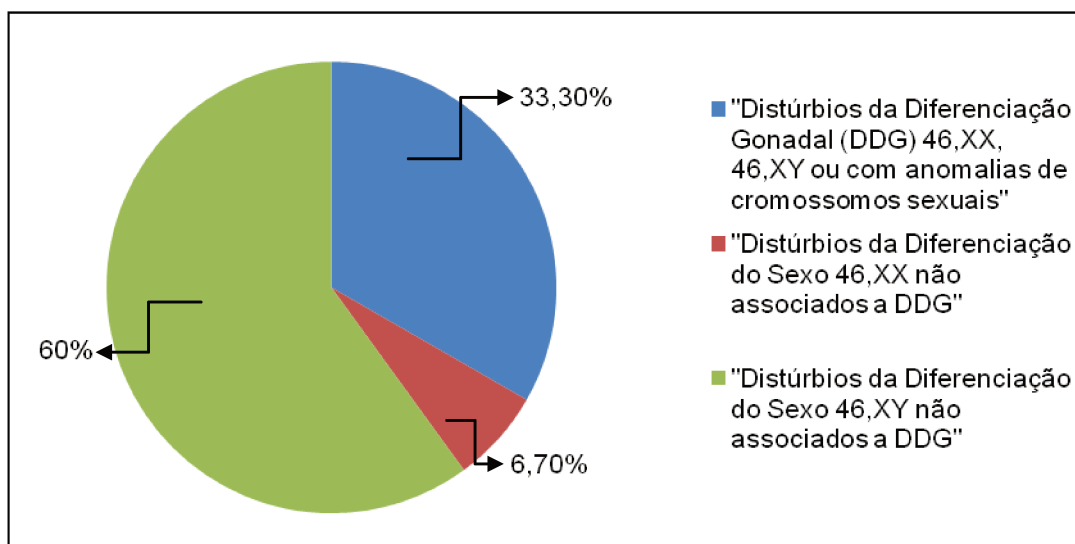


Figura 3- Distribuição dos 30 pacientes cujos pais compuseram a amostra do trabalho de acordo com a causa da ambiguidade genital.

4.2- Métodos

Foi realizado um estudo quantitativo com dados obtidos a partir de entrevista com um ou ambos os genitores dos pacientes com AG por meio de um questionário com predominância de questões fechadas, complementadas com algumas questões abertas. Foram gravadas, com autorização dos pais, 28 das 30 entrevistas.

Em vista da inexistência de instrumento semelhante na literatura, o questionário foi elaborado a partir da experiência dos orientadores deste trabalho em relação às questões vivenciadas pelos genitores de crianças com AG. Sua validação foi feita a partir de um estudo piloto, que inicialmente previa a realização de cinco entrevistas. Logo após as duas primeiras, constatou-se a necessidade de gravar as conversas a fim de que houvesse maior interação entre a pesquisadora e os genitores, tornando desnecessário interromper o fluxo da conversa para fazer as anotações, e para que o registro das respostas fosse fidedigno.

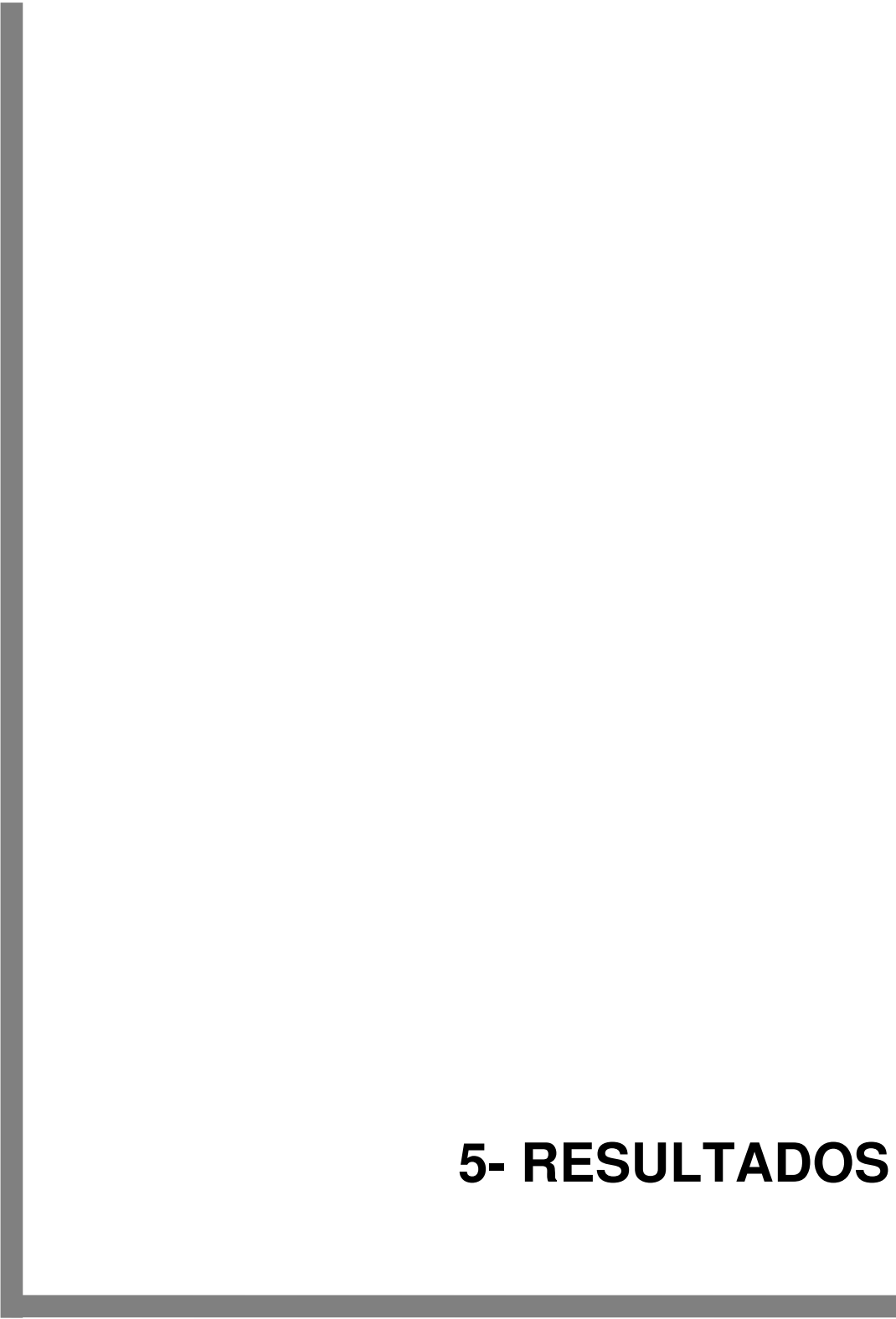
Uma vez obtido parecer favorável do Comitê de Ética em Pesquisa para as gravações, foram realizadas mais quatro entrevistas; a partir dessas primeiras seis, foi possível observar que o instrumento permitiria atingir os objetivos da pesquisa, procedendo-se então à realização das demais.

O questionário (Anexo 2) buscou abranger o período pré-natal, o momento da constatação da AG e a condução dessa questão pelos profissionais de saúde e as situações vivenciadas pelos pais após a detecção do problema. Assim, foram obtidas informações sobre:

- a) Aspectos observados no período pré-natal: preferências quanto ao sexo da criança, diagnóstico do sexo por ultrassonografia, confecção de enxoval na cor característica de um dos sexos (rosa ou azul), conhecimento prévio sobre a existência de crianças que nascem com sexo indefinido;

- b)** Comunicação sobre a AG: circunstâncias nas quais a família foi informada do fato (momento, local, informante, pessoas presentes), modo como foi dada a notícia, exames realizados naquele momento e decisão médica a respeito do registro civil;
- c)** Dinâmica familiar e social e problemas enfrentados: problemas práticos ocorridos até a definição do sexo: impacto da AG sobre os pais, revelação do fato a outras pessoas, constrangimento perante estranhos, questões relacionadas ao gênero no cotidiano do bebê (como nome e vestuário), problemas ocasionados pela falta de registro civil, expectativas quanto à definição do sexo de criação.

As informações obtidas foram organizadas em planilhas no software SPSS versão 16.0® (SPSS, Inc., Chicago, USA) e submetidas à análise descritiva.



5- RESULTADOS

Os resultados apresentados a seguir referem-se às 30 crianças com ambiguidade genital, geradas por 28 casais (incluindo, portanto, dois pares de irmãos com o mesmo problema) e encontram-se intercalados com a transcrição de alguns relatos dos genitores a respeito das diversas situações vivenciadas por eles. A Tabela 3 contém alguns dos resultados descritos a seguir; nessa Tabela, alguns dados que já constavam da Tabela 2 foram repetidos para facilitar sua análise.

5.1- Aspectos observados no período pré-natal

Das 30 gestações, somente 15 haviam sido planejadas, porém todas foram aceitas. Em todas elas as mães haviam realizado acompanhamento pré-natal, que foi iniciado no primeiro trimestre em 28 e no segundo trimestre em duas. Dez mães informaram que tinham preferência pelo sexo da criança, sendo que quatro desejavam ter um menino e seis uma menina. Entre os pais, cinco tinham preferência pelo sexo masculino e quatro pelo feminino. Em todas as gestações houve acompanhamento com um ou mais exames de ultrassonografia (USG).

Em 27 casos havia sido investigado o sexo por meio da USG; em oito foi diagnosticado sexo masculino, em dez o feminino e em nove não foi possível definir o sexo do feto (Tabela 3). O enxoval do bebê havia sido confeccionado em 25 casos. Em 11 as cores e enfeites tinham características femininas (com predomínio da cor rosa) e em sete masculinas (com predomínio da cor azul), porém cinco mães haviam optado por tons neutros e duas realizaram a troca do enxoval durante o pré-natal por divergências no ultrassom. Somente nove mães e sete pais informaram já ter conhecimento prévio sobre o nascimento de pessoas com ambiguidade genital.

Tabela 3- Respostas fornecidas pelos pais de 30 crianças com ambiguidade genital relativas ao resultado da investigação do sexo na ultrassonografia obstétrica, sua opinião a respeito do sexo da criança e o sexo definitivo.

Caso	Idade 1ª Consulta	Registro prévio?	Prader	Palpação Gônadas	Sexo pela USG	Opinião dos pais	Sexo Definitivo	Diagnóstico
1	11d	Não	2	Sim	I	I	F	DGM
2	5m	M	5	Sim	I	M	M	PDM
3	3m	Não	5	Sim	I	F	F	DGP XY
4	7m	M	5	Não	M	M	M	DDS XY Sind
5A	9m	M	4	Sim	I	M	M	IPA
5B	2m	M	4	Sim	M	M	M	IPA
6	25d	Não	5	Sim	I	M	F	HV
7	2m	M	5	Sim	M	M	M	Criptorquidia bl
8	27d	Não	4	Sim	I	M	M	DDS XY Id
9	2m	Não	4	Sim	I	M	M	DDS XY Id
10	14d	Não	4	Sim	M	M	M	DDS XY Sind
11	4m	M	4	Sim	M	M	M	DDS XY Id
12	15d	Não	3	Sim	F	M	M	Def. 5 α
13	2m	Não	4	Não	F	F	F	HAC
14	24d	M	3	Sim	F	M	M	DDS XY Id
15	26d	Não	3	Não	F	I	F	HV
16	8d	Não	4	Sim	I	M	M	DDS XY Id
17A	2m	Não	4	Sim	F	M	M	DGP XY
17B	1m	Não	3	Sim	F	M	M	DGP XY
18	11d	Não	4	Não	F	F	F	HAC
19	1m	Não	3	Sim	F	M	M	DGM
20	26d	Não	3	Sim	I	M	F	DGM
21	1m	M	4	Sim	I	M	M	DDS XY Sind?/ IPA?

Caso	Idade 1ª Consulta	Registro prévio?	Prader	Palpação Gônadas	Sexo pela USG	Opinião dos pais	Sexo Definitivo	Diagnóstico
22	9m	M	5	Sim	M	M	M	IPA
23	6m	M	3	Sim	M	M	M	DGP XY
24	1m	Não	4	Sim	I	M	M	DDS XY Id
25	8d	Não	3	Sim	F	I	M	DGP XY
26	1m	Não	5	Não	M	M	M	DDS XY Sind
27	9d	Não	4	Sim	I	M	M	DDS XY Sind
28	9m	M	4	Sim	F	M	M	DDS XY Id

AG=ambiguidade genital; **bl**=bilateral; **d**=dias; **Def. 5α**=deficiência de 5-alfa-redutase tipo 2; **DDS XY Id**=distúrbio da diferenciação sexual 46,XY idiopático; **DDS XY Sind**=distúrbio da diferenciação sexual 46,XY sindrômico; **DGM**=disgenesia gonadal mista; **DGP XY**=disgenesia gonadal parcial 46,XY; **F**=feminino; **HAC**=hiperplasia adrenal congênita; **HV**=hermafroditismo verdadeiro; **I**=indeterminado; **IPA**=insensibilidade parcial a andrógenos; **m**=meses; **M**=masculino; **PDM**=persistência dos dutos de Müller.

Família 24

“Em relação ao enxoval eu não troquei, como tem toda essa relação social e eu sabia que a criança quando nascesse pudesse sofrer com aquilo que a gente fizesse naquele momento. É então conversei com o meu marido e a gente decidiu manter para todo mundo uma menina, a gente manteve e se nascesse menino a gente falava que tinha errado no ultrassom, e foi isso que a gente fez”.

5.2- Comunicação do diagnóstico de ambiguidade genital

A notícia sobre a AG da criança havia sido dada por um ou mais médicos em 29 casos. Em um caso a notícia foi dada por um profissional de enfermagem. Dentre os médicos havia 19 pediatras, quatro obstetras, dois pediatras acompanhados do obstetra, três ultrassonografistas e um geneticista. Durante a entrevista as mães relataram como receberam a notícia.

Família 2

“Primeiro começaram o tratamento para hérnia e na cirurgia descobriram os ovários e foi retirado. O diagnóstico foi dado no centro cirúrgico, a médica saiu e me disse que no momento da cirurgia ela tinha achado ovários. Foi explicado no primeiro tempo mas eu não entendi muito, fiquei confusa. Depois voltaram e me explicaram novamente aí eu consegui entender”.

Família 6

“Quando ela nasceu levaram ela para limpar e quando ela voltou o médico simplesmente abriu as perninhas dela e disse: “A gente não sabe o que é, menino ou menina”.

Família 18

“Foi minha mãe que me chamou, eu ainda estava internada e a gente foi conversar com o pediatra e ele me falou que ela tinha um problema mas eles ainda não sabia o que era”.

O fato foi comunicado à mãe na ausência do pai na maioria dos casos (16/30); em 13 ambos estavam presentes e em um somente o pai. Em cinco casos havia outras pessoas presentes no recinto. A informação foi transmitida antes do nascimento em dois casos, após exame de USG; em quatro a comunicação ocorreu na sala de parto; em 20 durante o período em que permaneceram na maternidade; e em quatro após a alta, quando as crianças tinham cerca de um mês (n=2) ou dois meses de vida (n=2). Alguns dos relatos são transcritos a seguir.

Família 5

“O diagnóstico já foi dado antes e o médico disse que se eu quisesse saber o sexo da criança antes dele nascer eu faria um exame.” (O Cariótipo) “Mas não era necessário porque eu já estava no final da gravidez, porque ele tinha certeza que era homem, porque se fosse mulher não teria aparecido o problema. A criança não teria problema nenhum. Quando eu fiz o último ultrassom foi que a médica viu. Parece ser uma novidade até para os médicos”.

Família 24

“No ultrassom uma médica deu o diagnóstico de ambiguidade genital no sexto mês de gestação, depois foi muitos ultrassons. Do sexto mês em diante eu já sabia que eu não saberia o sexo, o que ia nascer, se era menino ou menina”.

Vinte e quatro crianças já haviam realizado exames complementares para investigar características anatômicas e funcionais do aparelho reprodutor e(ou) a origem da AG antes da primeira consulta no serviço de referência (GIEDDS); em um caso a família não sabia informar quais os exames realizados. Na maioria das vezes a criança havia sido submetida a exames de ultrassonografia pélvica (17); o cariótipo havia sido realizado em dez casos (todos eles com resultado 46,XY) e dosagens hormonais em seis (Tabela 4).

Tabela 4- Exames realizados antes da primeira consulta no serviço.

Exames	Maternidade	Após a alta	Não realizado	Sem informação
Cariótipo	7	3	19	1
Dosagens Hormonais	5	1	23	1
Ultrassonografia	14	3	12	1
Outros Exames	5	1	23	1

Fonte: Construção própria

Onze crianças já haviam sido registradas, todas no sexo masculino; em sete casos haviam sido registradas ao nascer e em quatro após a alta da maternidade. Em dez deles havia informações sobre exames realizados previamente. A proporção de casos que já haviam realizado o cariótipo (5/10 entre aquelas com registro prévio e 5/19 entre as não registradas) e exames de ultrassonografia (4/10 entre aquelas com registro prévio e 13/19 entre as não registradas) não diferiu significativamente ($p=0,202$ e $p=0,140$, respectivamente).

5.3- Dinâmica familiar e problemas enfrentados

O fato da criança ter nascido com AG havia sido revelado aos avós (25 casos) e a outros parentes (25), e menos frequentemente a amigos (12 casos). Em dois casos os pais revelaram ter dificuldade em relatar a situação dos filhos. Em 14 entrevistas foi mencionada ainda a dificuldade dos pais em conversar com as pessoas a esse respeito. Em 17 casos os genitores revelaram que costumavam evitar trocar as fraldas e(ou) dar banho na criança perante outras pessoas, evitando, assim, expor os genitais do bebê. Os relatos a seguir exemplificam algumas das dificuldades enfrentadas pelos pais.

Família 8

“Até hoje a nossa família não sabe realmente o que aconteceu, a gente achou melhor não falar para os amigos no trabalho e para algumas pessoas da família a gente falou que ele tinha nascido com uma bolha. A gente inventou que ele tinha nascido com uma bolha no órgão genital e que tinha que fazer uma cirurgia e uns exames para saber o que era. Por isso não foi diagnosticado que sexo ele seria”.

Família 12

“Na verdade eu só quis até hoje que muita gente não soubesse, só os mais próximos, mas não pela vergonha, mas pelo preconceitos das pessoas até porque aonde ele vai é Hermafrodita que no começo as pessoas falavam. Então por causa desse Hermafrodita pesa muito e eu optei por esconder, somente isso mas eu não tive problema nenhum em aceitar”.

Família 17

(Pai) “ A gente tentava evitar explicar para as pessoas, mas eu tenho como jogar uma conversa que eu sempre uso. Eu chego e falo assim que tenho três filhos e meus três filhos nasceram com um problema na genitália, é um problema que dá na parte genital das crianças e é causado por algum problema de sangue entre eu e minha mulher, a mistura do nosso sangue não bate. E eu sempre jogo assim, tipo que a gente fosse primo, nisso eu falo que uma parte do nosso sangue não combina para ter filho. Nesse caso eu tento ocultar o máximo possível.”

Família 20

“Aqui (HC) eu tive um problema eu vim fazer um ultrassom dela e veio uma enfermeira e falou assim levantando o lençol dela: 'eu nunca vi genitália ambígua' e foi erguendo o lençol. Foi quando eu fui na ouvidoria e reclamei . Ela não perguntou e invadiu a privacidade do meu bebê, e não levei para frente mas não achei justo”.

5.4- Casos que chegaram ao serviço de referência sem registro civil

Durante o período em que as crianças não estavam registradas (19 casos) e a investigação para definir a origem da AG e trazer elementos para definir o sexo de criação ainda estava em curso, as famílias consideravam que o bebê era do sexo masculino em 13 casos e do sexo feminino em três; em outros três casos o sexo permanecia indefinido para os pais. Ao referir-se à criança, utilizavam o pronome pessoal masculino (ele) em dez casos, o feminino (ela) em três, e nos demais referiam-se à criança como "o bebê". Ao escolher já nesse momento um nome para a criança, em somente um caso havia duas opções já previstas (um nome masculino e outro feminino); em nenhum dos casos a família optou por um nome dubio, ou seja, que pudesse ser utilizado tanto para designar um homem quanto uma mulher. Os relatos a seguir exemplificam algumas dessas questões.

Família 14

“No período que ele ficou sem registro nós não sabíamos o que ele era, a gente olhava e era um menino sim, sempre foi, nunca pareceu outra coisa, a gente olhava e era um menino mesmo, então talvez era encanação a gente queria um resultado então a gente ficou com essa duvida”.

Família 21

“Eu só fiquei mais assustada porque quando vim aqui, que eu trouxe, e falaram que não era para registrar, tinha que ter esperado, porque lá no hospital não explicaram nada para mim, se tivesse explicado a gente já tinha vindo mais ciente. Eu sai daqui com dor de cabeça pensando mais essa. Mas ele tinha cara do menino e não de menina, ele já tinha cara de molequinho”.

Família 27

“Foi ruim esse período que ele ficou sem registro, porque você não pode chamar a criança por nome e todo lugar que você vai chama de RN, eu me sentia meio ruim, chateada, porque alguém pergunta qual o nome do seu filho e você não pode falar”.

Ao utilizar ou escolher roupas e brinquedos, estes tinham cores ou características masculinas em dez casos e eram neutras nos demais. A falta da certidão de nascimento ocasionou problemas no atendimento médico em unidades básicas de saúde ou outros serviços de saúde em seis casos e no transporte intermunicipal em dois. Os relatos de alguns pais a respeito da dificuldade em escolher as roupas durante o período de indefinição do registro foram transcritos a seguir.

Família 19

“No entanto quando eu vim para pegar o resultado a médica que me falou: ‘troca a roupa’, porque ela só andava de branco ou amarelinho, eu não conseguia colocar azul e nem rosa nele, porque eu não sabia”.

Família 18

“Ai as roupas que eu tinha na maternidade era tudo rosa ai eu pedi para minha mãe trazer e comecei a usar só roupas neutras que dá tanto para um quanto para o outro usar, para depois não ficar com remorso caso viesse a ser uma menina mesmo”.

Família 24

“Em relação ao enxoval eu não troquei, como tem toda essa relação social e eu sabia que a criança quando nascesse pudesse sofrer com aquilo que a gente fizesse naquele momento. E então conversei com o meu marido e a gente decidiu manter para todo mundo uma menina, a gente manteve e se nascesse menino a gente falava que tinha errado no US, e foi isso que a gente fez”.

5.5- Casos registrados antes da primeira consulta no serviço de referência

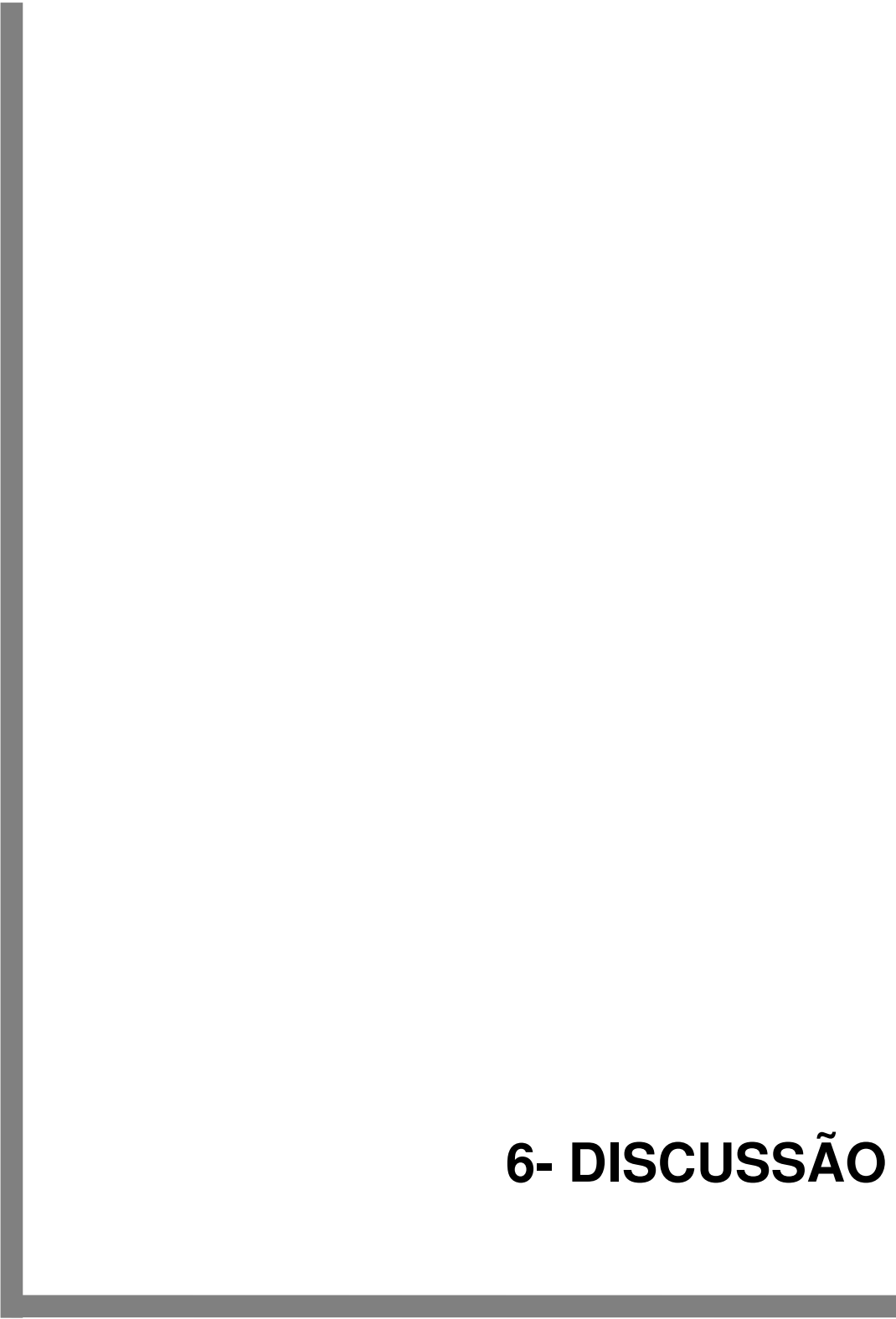
Dos 11 casos que chegaram com registro civil, este havia sido liberado pelo pediatra em sete casos, e em três por médicos de outras especialidades sendo dois geneticistas; em um caso, a família realizou o registro por conta própria, mesmo sem liberação definitiva por parte do pediatra. Em sete casos a definição do sexo havia se baseado somente na avaliação clínica (inspeção e palpação da região genital), em dois no exame do cariótipo (sexo genético) e em dois a definição havia levado em conta ambos os aspectos.

Família 14

“Foi colhido o primeiro cariótipo, foi feito o cariótipo e deu o XY e o médico disse que era menino, liberou o registro.”

Em nenhum dos casos os genitores mencionaram ter havido pressão de sua parte para a liberação do registro. Dentre essas 11 crianças, havia quatro com DDS 46,XY idiopático, quatro com insensibilidade parcial a andrógenos, uma com disgenesia gonadal parcial 46,XY, uma com persistência dos dutos de Müller e uma com DDS 46,XY sindrômico.

Em nenhum dos casos foi proposta mudança de registro civil pela equipe interdisciplinar. Quando questionados sobre se estariam dispostos a mudar o registro caso fosse necessário, seis responderam que não; um não soube responder. Somente em um caso familiares ou amigos haviam opinado sobre a atitude a tomar em relação à mudança do registro.



6- DISCUSSÃO

A trajetória das mães e pais de crianças com AG entrevistadas neste trabalho iniciou-se na gestação, quando às suas expectativas pessoais sobre o sexo do bebê somou-se a identificação ou não do sexo pela USG. Embora seja comum à maioria das gestantes a preferência por um menino ou uma menina²⁵, em nossa amostra a maioria das mães não mencionou ter havido predileção por um determinado sexo durante a gravidez. O fato de algumas gestantes demonstrarem preocupação em não manifestar preferência por um determinado sexo poderia ser explicado, segundo alguns autores, por um temor da mãe em prejudicar o bebê^{25,26}. Pode-se questionar, assim, se uma associação inconsciente de causa e efeito entre o desejo inicial de ter um filho de um determinado sexo e a ocorrência de AG possa ter desencadeado nas mães dos pacientes de nossa amostra uma negação posterior dessa preferência.

As preferências em relação ao sexo do feto por parte das gestantes em diferentes populações são baseadas não só em fatores psicológicos, mas também em fatores socioeconômicos e culturais, de modo que a reação dos pais ao fato da criança não ser do sexo desejado pode variar desde a interrupção da gravidez até maior dedicação e cuidados com a criança do sexo preferido²⁷. Em nossa amostra, proveniente da população brasileira, nos casos em que havia preferência por parte da mãe ou do pai o número daqueles que desejavam um menino não diferiu daqueles que desejavam uma menina, o que a distingue de amostras de outros países, como Egito e Jordânia^{28,29} nos quais ainda nos tempos atuais há nítida predileção pelo sexo masculino.

Somente em 1/3 dos casos a USG obstétrica não havia definido o sexo da criança; dentre eles, somente em dois casos havia sido feito, de fato, o diagnóstico pré-natal da AG, confirmando que é baixa a sensibilidade dos exames de imagem para detecção dessa condição na gestação³⁰. Embora em condições normais a identificação do sexo fetal por meio de USG bidimensional seja muito precisa já a partir de 12 semanas, a identificação de anomalias genitais requer um profissional experiente; conseqüentemente, esses achados são raros em exames pré-natais e, quando ocorrem, devem ensejar avaliação por parte de

equipe multiprofissional especializada³⁰. Embora seja limitado o papel da USG tridimensional e do Doppler na determinação do sexo fetal em avaliações de rotina, caso haja suspeita de uma anomalia esses exames podem permitir avaliação mais aprofundada dos genitais externos que auxiliem nessa investigação³⁰.

A maioria dos entrevistados não sabia que o nascimento de uma criança com AG seria possível, mostrando que o conhecimento da população em geral sobre essa condição ainda é precário. O mesmo foi observado em uma amostra de Liverpool, no Reino Unido, na qual a maioria dos genitores revelou sua ignorância sobre o assunto, além de surpresa e choque pelo fato de poder haver dúvida sobre o sexo de uma criança³¹. Embora dados recentes de uma amostra brasileira mostrem que até 1:1.000 recém-nascidos possam apresentar distúrbios da diferenciação do sexo³², a discussão de casos de AG frequentemente costuma ficar restrita a ambientes acadêmicos ou hospitalares. Há pouca divulgação sobre o assunto na mídia, e na prática observa-se que os familiares de crianças com essas afecções preferem não divulgar o fato para não expor a criança, por vergonha ou mesmo por não saber explicar do que realmente se trata.

Na maioria das vezes, o responsável por transmitir aos pais a informação sobre a AG é o pediatra que recebe a criança na maternidade. É fundamental, portanto, que seja capacitado para isso durante sua formação.

Em vista da gravidade da questão, o ideal seria que tanto o pai quanto a mãe estivessem presentes no momento em que a notícia é transmitida. A mãe estava sozinha nesse momento na maioria dos casos, mas dificilmente o fato poderia ser omitido até a chegada do pai, uma vez que o sexo da criança é alvo de atenção e comentários tão logo à criança nasce, tanto por parte da mãe quanto por parte dos demais profissionais presentes na sala de parto.

Em algumas situações as alterações não são percebidas no berçário, como ocorreu em quatro casos desta amostra. Isso demonstra o despreparo dos profissionais da saúde para realizar os exames dos genitais. Como já foi visto na

introdução deste trabalho, além de detectar casos com anomalias evidentes é necessário que os médicos adotem critérios mais amplos de AG, como os propostos por Danish (1982)⁷.

A falta de identificação da AG ao nascimento leva a registros sem investigação prévia e pode adiar às vezes até por muitos anos medidas importantes, como retirada de gônadas com risco de transformação neoplásica. Pode ainda ser fatal em casos de HCSR no sexo feminino, nos quais a AG permite a investigação rápida dessa afecção e a instituição igualmente rápida de tratamento que impeça o óbito por perda de sal⁴.

A USG pélvica foi frequentemente utilizada para investigar a causa da AG nos recém-nascidos, certamente pelo fato desse exame de imagem ser considerado a modalidade primária de avaliação de órgãos reprodutivos internos no período neonatal, particularmente no que se refere à presença de útero e ovários, uma vez que essas estruturas ficam mais evidentes sob a influência dos hormônios maternos³³. No entanto, esse exame não é 100% específico nem 100% sensível.

De fato, em uma amostra de 34 meninas com idades variando de 1 dia a 3 meses de idade, somente foram visualizados 34 ovários (50%)³⁴. Além disso, embora a especificidade da USG chegue a 100% na detecção de testículos não palpáveis, ou seja, ausência de falsos positivos, a sensibilidade é de 76% (24% de falsos negativos), sendo particularmente difícil a identificação de testículos abdominais ou atróficos³⁵. Embora a USG permita, em alguns casos, levantar a suspeita de hermafroditismo verdadeiro (DDS ovário-testicular) pela visualização de estrutura compatível com ovotestis (ecotextura testicular associada a folículos), tanto ovotestis quanto gônadas disgenéticas (*streaks*) podem ser erroneamente diagnosticados como ovário ou testículo pela USG; além disso, estruturas com diagnóstico ultrassonográfico de ovário podem, na verdade, corresponder à tuba uterina, epidídimo, ou ambos³³. Finalmente, o uso de USG transabdominal em condições técnicas adequadas

(com a bexiga repleta de urina) pode não visualizar o útero em crianças com DDS 46,XX nas quais esta estrutura está presente³⁶.

Dentre os dez casos em que o cariótipo havia sido realizado previamente (todos com resultado 46,XY), cinco não tiveram o registro civil liberado de imediato; essa é, na verdade, a atitude correta, uma vez que a investigação da origem do problema e o estabelecimento do prognóstico devem preceder o registro civil⁴. O registro prévio das outras cinco crianças que haviam realizado cariótipo e de outras seis em que esse exame não havia sido feito contrariou, assim, a regra básica de só realizar o registro após ampla investigação. Em todos esses casos as crianças haviam sido registradas no sexo masculino, e chama a atenção que o ato de liberar o registro tenha ocorrido com maior frequência quando o diagnóstico do sexo pela USG já era masculino, denotando uma atitude mais prudente quando esse exame havia revelado que o feto era do sexo feminino ou havia trazido resultados duvidosos.

O registro dessas 11 crianças no sexo masculino pode não ter sido o mais adequado, uma vez que a definição do sexo de criação depende de vários fatores. Entre eles estão a perspectiva de sucesso estético e funcional de genitoplastia masculinizante ou feminizante, a previsão quanto ao desenvolvimento de caracteres sexuais secundários espontâneos, a necessidade de terapia de reposição hormonal, a possibilidade de fertilidade futura, a estimativa do risco de malignização gonadal e da época adequada da gonadectomia (quando indicada) e, finalmente, o desejo da família, a quem cabe a última palavra⁴.

O fato de a solicitação de exames subsidiários (cariótipo e USG) antes do encaminhamento ao serviço de referência não ter se levado necessariamente à liberação do registro civil é mais uma indicação da complexidade inerente ao atendimento de crianças com DDS. De fato, a atribuição de gênero pode ser facilitada com uma abordagem em equipe que envolva endocrinologista pediátrico, geneticista, urologista, psicólogo, assistente social, neonatologista, enfermeiro e

médico radiologista, permitindo um diagnóstico rápido e preciso e um tratamento mais adequado para esses pacientes³⁴.

Assim como acontece com as famílias de pacientes com outras anomalias congênitas, as famílias de crianças com AG precisam fazer o luto do bebê imaginário ao serem confrontadas com o bebê real no momento do parto. Com o surgimento da USG obstétrica, alguns aspectos podem atualmente ser conhecidos já durante a gestação, antecipando frustrações³⁷. Seja qual for o momento em que a anomalia é diagnosticada, as famílias precisam elaborar essa experiência, quer seja lidando com o sofrimento e com as suas expectativas, ou procurando criar formas para conviver com a situação por meio da busca de suporte por uma equipe especializada, rede de conhecidos, sistema de crenças e/ou tratamentos escolhidos³⁸.

De um modo geral, após a detecção de uma malformação o apoio familiar e social é fundamental para que os pais possam enfrentar a situação³⁷. No entanto, os pais de crianças com AG precisam ainda lidar com os tabus relacionados a genitais, com o preconceito e a curiosidade das pessoas e o receio de que a criança passe a ser alvo de comentários³¹. Assim, a maioria opta por guardar segredo dos amigos e mesmo de outros membros da família ou por revelar somente aspectos "não comprometedores" relacionados a "problemas hormonais". Consequentemente, os sentimentos relacionados à intersexualidade ficam restritos ao contexto familiar e raramente ou quase nunca chegam a ser compartilhados com outras pessoas²³.

De fato, os resultados deste trabalho mostram que a situação da criança tornou-se um segredo mantido dentro da família na maioria dos casos e ocultado por alguns genitores até mesmo dos parentes próximos. Vários mencionaram terem sentido dificuldade em conversar com as pessoas a esse respeito, e alguns optaram até mesmo por faltar com a verdade. Quando questionados sobre se seu filho era menino ou menina, alguns dos entrevistados deste trabalho revelaram ter se esquivado da conversa e ter

considerado a curiosidade das pessoas como fonte de sentimentos de tristeza e impotência. De acordo com Sanders et al. (2011)³¹, a falta de conhecimento em relação a uma situação tão complexa aliada à falta de suporte e informação por parte dos profissionais de saúde contribuem para a dificuldade em falar sobre o assunto.

É grande a confusão de sentimentos dos pais em relação ao problema, pela surpresa em saber da existência de uma anomalia no filho, pelo sentimento de culpa decorrente da crença de que o problema tenha sido herdado de um dos genitores e o receio de que a criança venha a sofrer com preconceitos no futuro³⁹.

Ao evitar trocar as fraldas da criança ou dar banho perante outras pessoas, evitando, assim, a exposição dos genitais, a maioria dos genitores revelou a necessidade de ocultar a situação, na tentativa de preservar a criança de comentários maldosos ou atitudes preconceituosas naquele momento e também no futuro.

Certamente pelo mesmo motivo (preservar a criança), foi difícil para a maioria dos genitores das crianças que chegaram ainda sem registro civil manter uma atitude expectante durante o processo de investigação etiológica e de definição do sexo de criação. Além da crença sobre o sexo ao qual criança pertencia, a maioria já havia definido um nome tipicamente masculino ou feminino e utilizava o pronome pessoal correspondente ao referir-se ao bebê. Curiosamente, assim como havia ocorrido com os médicos que haviam liberado registros civis antes da consulta no serviço de referência, também entre os pais de crianças ainda sem registro era mais frequente a crença de que fossem do sexo masculino.

Enquanto durante a gestação eram poucos os casos em que os pais haviam preparado um enxoval de cores neutras, ao vivenciar o processo de investigação para definição de registro civil um número maior de casais passou a tomar essa atitude. Além disso, todos aqueles que não adotaram cores neutras optaram pela cor azul. Essa maior cautela em relação ao vestuário do que em

relação à crença em um determinado sexo ou à definição do nome pode se dever ao fato de que registros fotográficos pudessem vir a denunciar a situação futuramente, caso o sexo a ser definido fosse diferente daquele previsto pelos pais. Além disso, o fato de ser aceitável em nossa sociedade que um bebê do sexo feminino use roupas em tons azuis, mas dificilmente que um bebê do sexo masculino use roupas em tons cor-de-rosa pode ajudar também a explicar esses achados. Observações da vida cotidiana mostraram que tanto adultos quanto crianças estão conscientes de que a cor rosa associa-se ao sexo feminino e a cor azul ao masculino^{40,41}. Curiosamente, embora a tradição norte-americana de meninos usarem roupas azuis e meninas cor-de-rosa tenha se iniciado na década de 1920, antes dessa época há evidências de que a codificação de cores rosa e azul era invertida, ou seja, meninos usavam cor-de-rosa e meninas roupas em cor azul^{41,42}.

Embora somente na minoria dos casos a falta da certidão de nascimento tenha ocasionado problemas no atendimento médico e no transporte, é possível que isso se deva a características da população atendida no HC da Unicamp, que raramente possui um plano de saúde (os planos costumam exigir a certidão de nascimento para inclusão do dependente) e que frequentemente se desloca para as consultas em transporte fornecido pela secretaria de saúde e não em linhas regulares de transporte intermunicipal (que também exigem o documento).

Uma vez que os pediatras, particularmente os que atuam nas maternidades, foram os principais responsáveis pela liberação do registro civil sem investigação prévia adequada, estes devem ser os principais alvos de campanhas de esclarecimento sobre a conduta em relação à DDS. Na maioria dos casos a simples inspeção dos genitais e a palpação de gônadas foram utilizadas para a definição do sexo da criança, porém essas características não são suficientes para estabelecer o diagnóstico sindrômico e etiológico nem o prognóstico em termos de desenvolvimento puberal, fertilidade e risco de tumores gonadais⁴.

O mesmo ocorre com o resultado do cariótipo, que não deve ser utilizado isoladamente para definir o sexo. Há situações em que indivíduos 46,XX devem ser criados no sexo masculino, como no caso de Homens 46,XX, que frequentemente apresentam o gene *SRY* translocado sobre um dos cromossomos X e diferenciação testicular bilateral. Por outro lado, há indivíduos 46,XY com estrutura e(ou) função testicular gravemente comprometida que têm sexo de criação preferencial feminino.

Uma vez liberado o registro civil, a maioria dos entrevistados revelou que não concordaria com uma mudança, se esta fosse necessária; assim, a precipitação dos médicos que liberaram o registro sem investigação prévia poderia ter trazido sérios prejuízos para a criança.

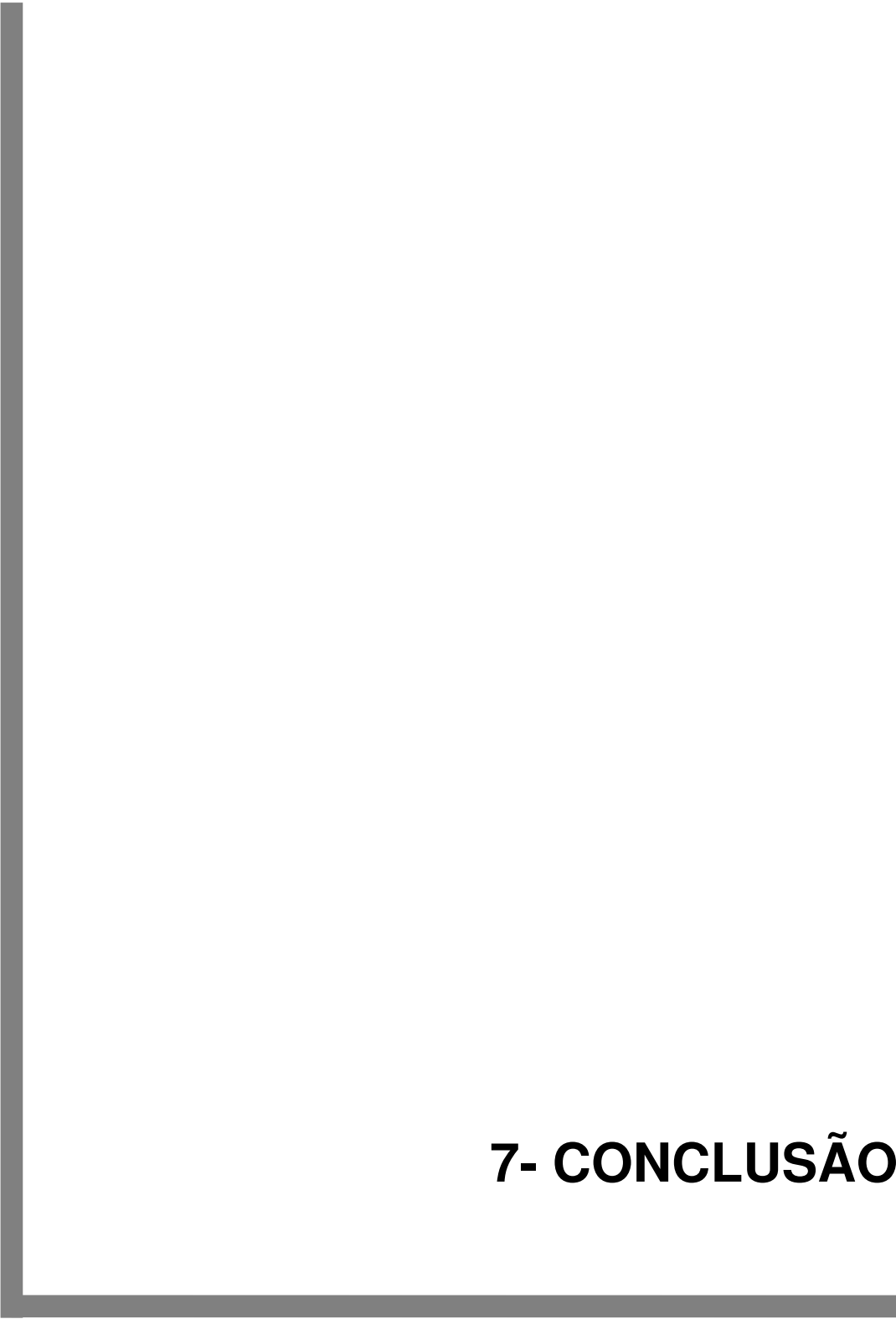
Em suma, o impacto emocional sobre os pais de crianças com AG mostra que a condução correta de casos de DDS deve merecer atenção especial por todos os integrantes das equipes de saúde. Os pediatras, particularmente os que atuam nas maternidades, devem ser os principais alvos de campanhas de esclarecimento sobre a conduta em relação a DDS, com a divulgação de orientações práticas para a condução desses casos. Essas orientações devem salientar os seguintes pontos:

- dizer aos pais que houve problemas na formação dos genitais externos que impedem a definição imediata do sexo, mas que este poderá ser definido após investigação;
- deixar claro que a existência de alterações genitais não significa que haverá problemas futuros relacionados à sexualidade;
- não liberar o registro civil e encaminhar a criança a um serviço de referência.

Os pediatras devem estar cientes, ainda, de que o resultado do cariótipo isoladamente não é suficiente para permitir o registro civil.

Por sua vez, os pais devem contar com o apoio de psicólogos, assistentes sociais e enfermeiros com experiência na área, a fim de ajudá-los a lidar com as questões práticas que surgem no período de indefinição do sexo e, principalmente, com os sentimentos negativos que afloram perante um diagnóstico de DDS.

Assim, é importante que os serviços de referência na avaliação de indivíduos com DDS trabalhem na elaboração e divulgação de orientações práticas para os profissionais de saúde e os familiares, para uma melhor condução e aceitação dessa condição. É particularmente importante que os pediatras que atuam em serviços de neonatologia sejam treinados para reconhecer a AG, adiar o registro civil e encaminhar de imediato a criança a um serviço especializado.



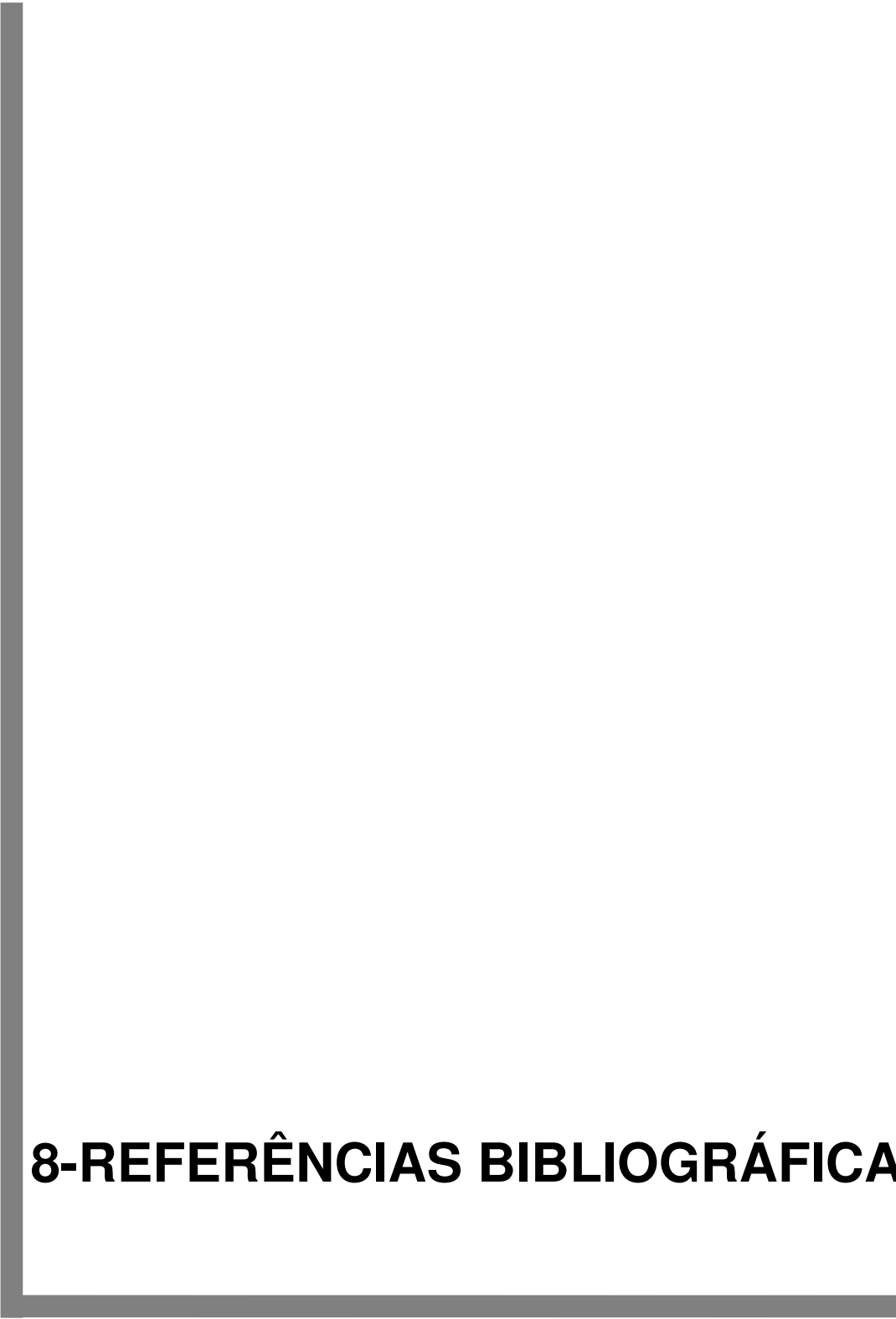
7- CONCLUSÃO

Os pediatras que atuam em maternidades foram os principais responsáveis por detectar a ambiguidade genital, comunicar o fato às famílias e tomar a conduta relativa a liberar ou não o registro civil.

Em cerca de um terço dos casos houve registro civil sem investigação aprofundada, com risco potencial de que o sexo definido não fosse o mais adequado para a criança e ainda com risco de que uma proposta de mudança viesse a ser rejeitada pelos pais.

O nascimento do filho com genitais ambíguos foi mantido em segredo pelos pais, que revelaram dificuldade em compreender o que se passava e em conversar com outras pessoas a respeito e procuraram de diversas maneiras preservar a criança de preconceitos naquele momento e no futuro.

Na amostra analisada, houve poucos problemas práticos relacionados à falta do registro civil.



8-REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

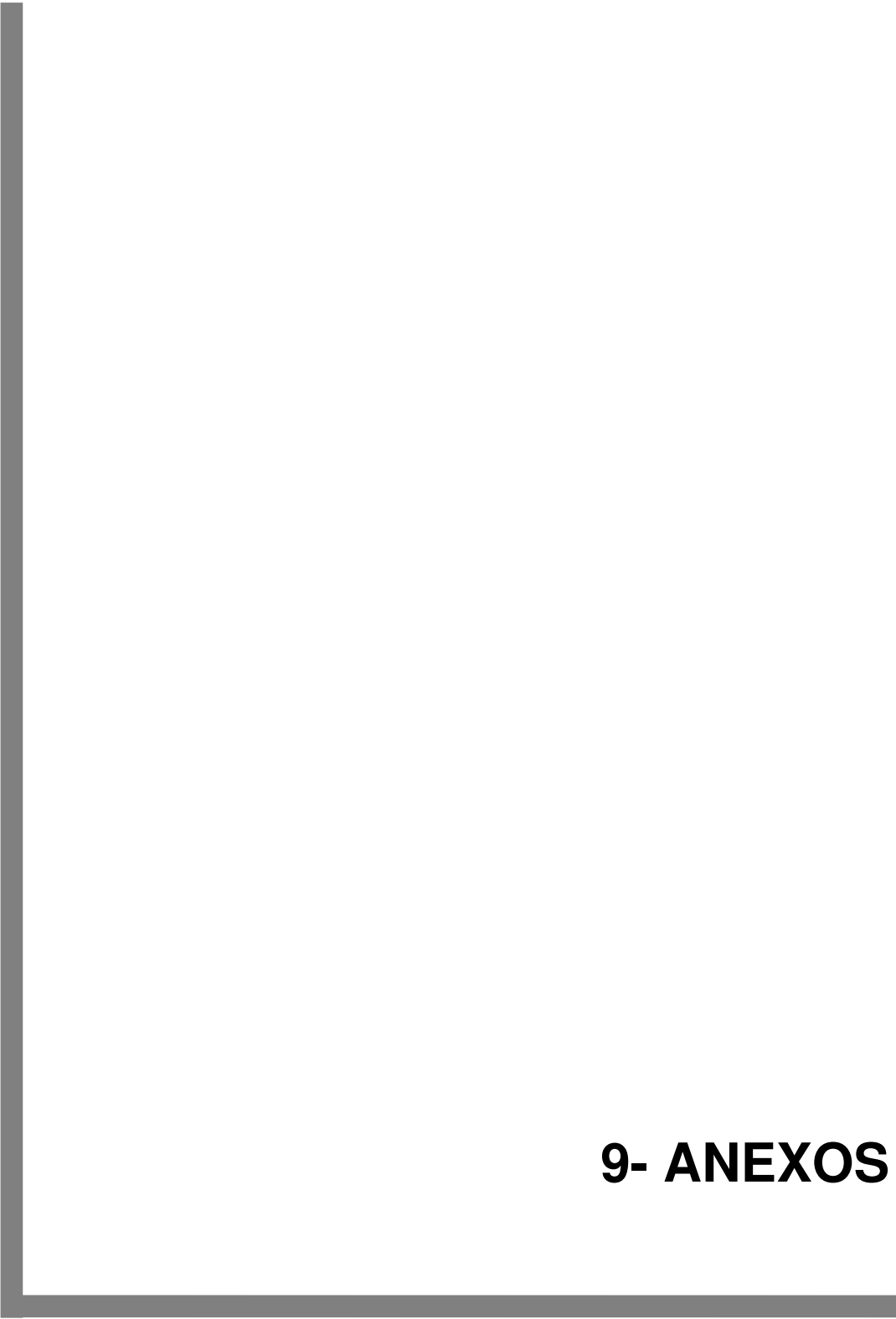
1. Lee PA, Houk CP, Ahamed SF, Hughes IA. Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Pediatric Endocrinology. *Pediatrics*. 2006;118:488-500.
2. Damiani D, Guerra-Junior G. As novas definições e classificações dos estados intersexuais: o que o Consenso de Chicago contribui para o estado da arte? *Arq Bras Endocrinol Metab*. 2007; 51(6):1013-7.
3. Warne GL, Raza J. Disorders of sex development (DSDs), their presentation and management in different cultures. *Rev Endocr Metab Disord*. 2008;9(3):227-3.
4. Guerra-Júnior G, Maciel-Guerra AT. The role of the pediatrician in the management of children with genital ambiguities. *J Pediatr (Rio J)*. 2007; 83(5 Suppl):S184-91.
5. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo. 2ª edição. Rio de Janeiro: Rubio; 2010.
6. Sax L. How common is intersex? A response to Anne Fausto-Sterling. *J Sex Res*. 2002; 39:174-8.
7. Danish RK. Intersex problems in the neonate. *Indian J Pediatr*. 1982;49(399):555-75.
8. Damiani D, Setian N, Kuperman H, Manna TD, Dichtchekenian V. Genitália ambígua: diagnóstico diferencial e conduta. *Arq Bras Endocrinol Metab*. 2001;45(1):37-47.
9. Hughes IA. Disorders of sex development: a new definition and classification. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2008;22(1):119-34.
10. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Intersexo: entre o gene e o gênero. *Arq Bras Endocrinol Metab*. 2005; 49(1):1-3.

11. Silva CAB, Brito HB, Ribeiro EM, Brandão-Neto J. Ambiguidade genital: a percepção da doença e os anseios dos pais. *Rev Bras Saúde Mater Infant*. 2006;6(1): 107-13.
12. Santos MMR, Araujo TCCF. A clínica da intersexualidade e seus desafios para os profissionais de saúde. *Psicologia: Ciência e Profissão*. 2003;23(3): 26-33.
13. Spinola-Castro AM. A importância dos aspectos éticos e psicológicos na abordagem do intersexo. *Arq Bras Endocrinol Metab*. 2005;49 (1):46-59.
14. Ross LF. *Children, families, and health care decision making*. New York: Clarendon Press; 1998.
15. Pinnock R, Crosthwaite J. When parents refuse consent to treatment for children and young persons. *J Paediatr Child Health*. 2005;41(7):369-73.
16. Gillam LH, Hewitt JK, Warne GL. Ethical principles for the management of infants with disorders of sex development. *Horm Res Paediatr*. 2010;74(6):412-8.
17. Halifax Resolutions. 2009; Disponível em: <http://www.lawrights.asn.au/component/content/article/76.html>; Acesso em 15/06/2013.
18. Ortiz MRL, Goldim JR, Salle JLP, Ferraro K, Antunes CR. Genitália ambígua: Impacto nos pais comparativamente às malformações não genitais. *Rev HCPA & Fac Med UFRGS*. 1994;14(1):12-4.
19. Magritte E. Working together in placing the long term interests of the child at the heart of the DSD evaluation. *J Pediatr Urol*. 2012;8(6):571-5.
20. Slijper FME, Frets PG, Boehmer ALM, Drop SLS, Niermeijer MF. Androgen Insensitivity Syndrome (AIS): emotional reactions of parents and adult patients to the clinical diagnosis of AIS and its confirmation by androgen receptor gene mutation analysis. *Horm Res*. 2000;53(1):9-15.

21. Sanders C, Carter B, Goodacre L. Parents' narratives about their experiences of their child's reconstructive genital surgeries for ambiguous genitalia. *J Clin Nurs*. 2008;17(23):3187-95.
22. Intersex Society of North America, Consortium on the Management of Disorders of Sex Development. Clinical guidelines for the management of disorders of sex development in childhood. 2006. Disponível em <http://www.dsdguidelines.org/htdocs/clinical/index.html>. Acesso em 15/06/2013.
23. Santos MMR, Araujo TCCF. Intersexo: O desafio da construção da identidade de gênero. *Rev SBPH*. 2004;7(1):17-28.
24. Mackenzie D, Huntington A, Gilmour JA. The experiences de people with na intersex condition: a Jouney from silence to voice. *J Clin Nurs*. 2009;18(12):1775-83.
25. Piccinini CA, Levandowski DC, Gomes AG, Lindenmeyer D, Lopes RS. Expectativas e sentimentos de pais em relação ao bebê durante a gestação. *Psic Teor Pesq*. 2004;20(3):223-32.
26. Brazelton T, Cramer B. As primeiras relações. São Paulo:Ed. Martins Fontes. 1992.
27. Walker MK, Conner GK. Fetal sex preference of second-trimester gravidas. *J Nurse Midwifery*. 1993;38(2):110-3.
28. El-Gilany AH, Shady E. Determinants and causes of son preference among women delivering in Mansoura, Egypt. *East Mediterr Health J*. 2007;13(1):119-28.
29. Al-Akour NA. Knowing the fetal gender and its relationship to seeking prenatal care: results from Jordan. *Matern Child Health J*. 2008;12(6):787-92.
30. Chitty LS, Chatelain P, Wolffenbuttel KP, Aigrain Y. Prenatal management of Disorders of Sex Development. *J Pediat Urol*. 2012;8(6):576-84.

31. Sanders C, Carter B, Goodacre L. Searching for harmony: parents' narratives about their child's genital ambiguity and reconstructive genital surgeries in childhood. *J Adv Nurs*. 2011;67(10):2220-30.
32. Monlleó IL, Zanotti SV, de Araújo BP, Cavalcante EF Jr, Pereira PD, de Barros PM, et al. Prevalence of genital anomalies in neonates. *J Pediatr Rio J*. 2012;88(6):489-95.
33. Chavhan GB, Parra DA, Oudjhane K, Miller SF, Babyn PS, Salle JLP. Imaging of ambiguous genitalia: classification and diagnostic approach. *Radiographics*. 2008;28(7):1891-904.
34. Cohen HL, Shapiro MA, Mandel FS, Shapiro ML. Normal ovaries in neonates and infants. A sonographic study of 77 patients 1 day to 24 months old. *Am J Roentgenol*. 1993;160(3):583-6.
35. Kanemoto K, Hayashi Y, Kojima Y, Maruyama T, Ito M, Kohri K. Accuracy of ultrasonography and magnetic resonance imaging in the diagnosis of non-palpable testis. *Int J Urol*. 2005;12(7):668-72.
36. Mansour SM, Hamed ST, Adel L, Kamal RM, Ahmed DM. Does MRI add to ultrasound in the assessment of disorders of sex development? *Eur J Radiol*. 2012;81(9):2403-10.
37. Antunes MSC, Patrocínio C. A malformação do bebê: Vivências psicológicas do casal. *Psic Saúde & Doenças*. 2007;8(2):239-51.
38. Villares CC, Redko CP, Mari JJ. Concepções de doença por familiares de pacientes com diagnóstico de esquizofrenia. *Rev Bras Psiquiatr*. 1999;21(1):36-47.
39. Santos MMR, Araújo TCCFD. Estudos e pesquisas sobre a intersexualidade: uma análise sistemática da literatura especializada. *Psicol Reflex Crit*. 2008;21(2):267-74.
40. LoBue V, Deloache JS. Pretty in pink: The early development of gender-stereotyped colour preferences. *Br J Dev Psychol*. 2011;29(Pt 3):656-67.

41. Paoletti JB. The gendering of infants' and toddlers' clothing in America. In: Martinez KA, Ames KL (Eds.). The material culture of gender/The gender of material culture. Hanover: University Press of New England. 1997.p.27-35.
42. Chiu SW, Gervan S, Fairbrother C, Johnson LL, Owen-Anderson AFH, Bradley SJ, et al. Sex-dimorphic color preference in children with gender identity disorder: A comparison to clinical and community controls. Sex Roles. 2006;55(5,6):385-95.



9- ANEXOS



CEP, 26/11/10
(Grupo II)

PARECER CEP: Nº 982/2010 (Este nº deve ser citado nas correspondências referente a este projeto).
CAAE: 0764.0.146.000-10

I - IDENTIFICAÇÃO:

PROJETO: "AS CIRCUNSTÂNCIAS DO NASCIMENTO DE CRIANÇAS COM GENTÍLIA AMBÍGUA E SUAS RESPECTIVAS REPERCUSSÕES FAMILIARES E SOCIAIS".

PESQUISADOR RESPONSÁVEL: Mailme de Souza Oliveira

INSTITUIÇÃO: Hospital das Clínicas/UNICAMP

APRESENTAÇÃO AO CEP: 07/10/2010

APRESENTAR RELATÓRIO EM: 26/11/11 (O formulário encontra-se no site acima).

II - OBJETIVOS

Conhecer as circunstâncias que cercam o nascimento de crianças com ambigüidade genital. Conhecer as repercussões da indefinição do sexo de um neonato sobre a vida familiar e social.

III - SUMÁRIO

Os distúrbios de diferenciação e determinação sexual trazem consigo grande impacto para seus portadores, assim como para seus familiares, com repercussões na esfera médica, psicológica e social. Conhecer as circunstâncias que cercam tais indivíduos, desde o nascimento até a idade adulta pode repercutir sobre a qualidade de atendimento destes pacientes e de seus familiares. Assim, o objetivo deste estudo será realizar pesquisa quantitativa sobre tais aspectos, através de questionários estruturados, associado a algumas questões abertas. O público alvo será de 50 pais de pacientes portadores de ambigüidade genital, nascidos a partir de 2006 e atendidos no GIEDDS-UNICAMP.

IV - COMENTÁRIOS DOS RELATORES

Após respostas às pendências, o projeto encontra-se adequadamente redigido e de acordo com a Resolução CNS/MS 196/96 e suas complementares, bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

V - PARECER DO CEP

O Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP, após acatar os pareceres dos membros-relatores previamente designados para o presente caso e atendendo todos os dispositivos das Resoluções 196/96 e complementares, resolve aprovar sem



restrições o Protocolo de Pesquisa, bem como ter aprovado o Termo do Consentimento Livre e Esclarecido, assim como todos os anexos incluídos na Pesquisa supracitada.

O conteúdo e as conclusões aqui apresentados são de responsabilidade exclusiva do CEP/FCM/UNICAMP e não representam a opinião da Universidade Estadual de Campinas nem a comprometem.

VI - INFORMAÇÕES COMPLEMENTARES

O sujeito da pesquisa tem a liberdade de recusar-se a participar ou de retirar seu consentimento em qualquer fase da pesquisa, sem penalização alguma e sem prejuízo ao seu cuidado (Res. CNS 196/96 – Item IV.1.f) e deve receber uma cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, na íntegra, por ele assinado (Item IV.2.d).

Pesquisador deve desenvolver a pesquisa conforme delineada no protocolo aprovado e descontinuar o estudo somente após análise das razões da descontinuidade pelo CEP que o aprovou (Res. CNS Item III.1.z), exceto quando perceber risco ou dano não previsto ao sujeito participante ou quando constatar a superioridade do regime oferecido a um dos grupos de pesquisa (Item V.3.).

O CEP deve ser informado de todos os efeitos adversos ou fatos relevantes que alterem o curso normal do estudo (Res. CNS Item V.4.). É papel do pesquisador assegurar medidas imediatas adequadas frente a evento adverso grave ocorrido (mesmo que tenha sido em outro centro) e enviar notificação ao CEP e à Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA -- junto com seu posicionamento.

Eventuais modificações ou emendas ao protocolo devem ser apresentadas ao CEP de forma clara e sucinta, identificando a parte do protocolo a ser modificada e suas justificativas. Em caso de projeto do Grupo I ou II apresentados anteriormente à ANVISA, o pesquisador ou patrocinador deve enviá-las também à mesma junto com o parecer aprovatório do CEP, para serem juntadas ao protocolo inicial (Res. 251/97, Item III.2.e)

Relatórios parciais e final devem ser apresentados ao CEP, de acordo com os prazos estabelecidos na Resolução CNS-MS 196/96.

VII- DATA DA REUNIÃO

Homologado na X Reunião Ordinária do CEP/FCM, em 26 de outubro de 2010,


Profa. Dra. Carmen Silvia Bertuzzo
VICE-PRESIDENTE do COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA
FCM / UNICAMP



CEP, 26/04/11.
(PARECER CEP: Nº 982/2010)

FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

www.fcm.unicamp.br/fcm/pesquisa

PARECER

I – IDENTIFICAÇÃO:

PROJETO: “AS CIRCUNSTÂNCIAS DO NASCIMENTO DE CRIANÇAS COM GENITÁLIA AMBÍGUA E SUAS RESPECTIVAS REPERCUSSÕES FAMILIARES E SOCIAIS”.

PESQUISADOR RESPONSÁVEL: Mailme de Souza Oliveira

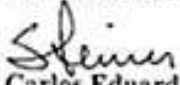
II – PARECER DO CEP.

O Comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP tomou ciência e aprovou a utilização do método de gravação das entrevistas, bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e o Sujeitos e Métodos, referente ao protocolo de pesquisa supracitado.

O conteúdo e as conclusões aqui apresentados são de responsabilidade exclusiva do CEP/FCM/UNICAMP e não representam a opinião da Universidade Estadual de Campinas nem a comprometem.

III – DATA DA REUNIÃO.

Homologado na IV Reunião Ordinária do CEP/FCM, em 26 de abril de 2011.


Prof. Dr. Carlos Eduardo Steiner
PRESIDENTE do COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA
FCM / UNICAMP

Comitê de Ética em Pesquisa - UNICAMP
Rua: Tessália Vieira de Camargo, 126
Cidade Postal 6111
13083-887 Campinas - SP

FONE (019) 3521-8936
FAX (019) 3521-7187
cep@fcm.unicamp.br



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Título da pesquisa: **“As circunstâncias do nascimento de crianças com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais.”**

Responsáveis: *Mailme de Souza Oliveira (Mestranda), *Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel Guerra (orientadora) e #Prof. Dr. Roberto Benedito de Paiva e Silva (co-orientador).

*Departamento de Genética Médica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas, responsáveis pela apresentação do TCLE;

#Departamento de Desenvolvimento Humano e Reabilitação da Faculdade de Ciências Médicas da Unicamp

Nome do Participante: _____

RG: _____ Registro Hospitalar: _____

Endereço: _____

Cidade: _____ Estado: _____ CEP: _____ Fone: () _____

JUSTIFICATIVA E OBJETIVOS DO TRABALHO: Pouco se conhece sobre vários aspectos relevantes relacionados ao nascimento de crianças com ambiguidade genital - a maneira como os profissionais de saúde têm conduzido a questão perante a família nas maternidades, suas consequências sobre o ambiente familiar e as relações sociais, e as maiores dificuldades ou problemas enfrentados, incluindo questões práticas relacionadas ao adiamento do registro civil por períodos longos. A investigação desses aspectos poderá fornecer

subsídios para o acompanhamento médico e psicológico destes pacientes e suas famílias, sendo possível direcionar e potencializar tal atendimento no sentido de dar a devida ênfase a aspectos relevantes para as próprias famílias e pacientes. Com isso, seria possível propiciar melhores condições de adaptação da família à situação vivenciada e, conseqüentemente, capacitá-la a tratar os filhos de maneira adequada contribuindo para um bom desenvolvimento psicológico, social e sexual.

O objetivo da pesquisa é conhecer as circunstâncias que cercam o momento do nascimento de crianças com ambiguidade genital e as repercussões da indefinição do sexo de uma criança ao nascer sobre a vida familiar e social, possibilitando aprimorar o acompanhamento médico e psicológico destas crianças e de seus familiares.

PROCEDIMENTO: Será realizada uma breve entrevista com os pais dos pacientes com diagnóstico de ambiguidade genital por meio de um questionário e se autorizado será realizado o método de gravação e, em seguida, as informações obtidas serão organizadas em planilhas no *software* SPSS versão 16.0 (SPSS, Inc., Chicago, USA) e submetidas à análise descritiva.

RISCOS E DESCONFORTOS: Não há risco e desconfortos para as pessoas envolvidas na pesquisa.

VANTAGENS: No momento não trará benefícios para a família; caso desejem, porém, os participantes poderão ser encaminhados para acompanhamento psicológico em nosso serviço. Poderão, ainda, tomar conhecimento do resultado da pesquisa se o desejarem.

SIGILO: Quando utilizadas em congressos ou publicações médicas, as informações obtidas nesta pesquisa não irão conter os nomes dos pacientes e suas famílias, ou seja, o anonimato será preservado.

FORNECIMENTO DE INFORMAÇÃO ADICIONAL: Garantimos às famílias resposta a qualquer pergunta e esclarecimento de qualquer dúvida sobre os assuntos relacionados à pesquisa, sendo fornecidas, ainda, informações atualizadas durante o estudo. Maiores esclarecimentos podem ser fornecidos por:

Mailme de Souza Oliveira - tel: (19) 92548294

Profa. Dra. Andréa Trevas Maciel Guerra - tel: (19) 3521-8907

Prof. Dr. Roberto Benedito de Paiva e Silva - tel: (19) 3521-8816 / (19) 9790-5855

Em caso de dúvida, entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa - Unicamp - tel (19) 3521-8936, cep@fcm.unicamp.br

RECUSA OU DESCONTINUAÇÃO DA PARTICIPAÇÃO:

A participação neste estudo é livre, podendo a família recusá-la a qualquer momento, sem que haja comprometimento do atendimento médico que o paciente recebe ou receberá.

Aceito, desta forma, participar do estudo

Campinas, ____ de ____ de 201__

Assinatura do Pesquisador

Assinatura do participante da pesquisa

Autorizo a gravação da entrevista

Obs.: Uma cópia deste termo de consentimento será entregue ao participante da pesquisa.



**Ambulatório do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e
Diferenciação do Sexo (GIEDDS)
Universidade Estadual de Campinas (Unicamp)**

Data da Entrevista: ____/____/____

Data da primeira consulta GIEDDS: ____/____/____

Data da última consulta no GIEDDS: ____/____/____

Já recebeu alta? ☐ Não ☐ Sim

Entrevista Número: _____

I- Identificação propósito:

Nome: _____

DGM: _____	HC: _____	Data de nascimento: ____/____/____
------------	-----------	---------------------------------------

Cidade de origem: _____	UF: _____
-------------------------	-----------

II- Dados Clínicos do propósito:

Idade de registro: _____

Se houve mudança no registro, em que idade ocorreu? _____

Grau de virilização conforme escala de Prader: ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5

Gônadas: ☐ Não Palpáveis ☐ Palpáveis

Localização: D _____ E: _____

Cariótipo: _____

Diagnóstico final: _____

III- Dados familiares

Nome do Pai: (iniciais) _____

Idade: _____ Data de Nascimento: ____/____/____

Naturalidade: _____ Estado: _____

Estado civil ☐ Casado ☐ Separado [...] Separado após o diag.

Escolaridade: ☐ Analfabeto

☐ Ensino Fundamental Incomp ☐ Ensino Fundamental Completo

☐ Ensino Médio Incompleto ☐ Ensino Médio Completo

☐ Superior Incompleto ☐ Superior Completo

Profissão: _____ Ocupação Atual: _____

Situação previdenciária:

☐ Registrado ☐ Aposentado ☐ Aux Benefício ☐ Dependente

Nome da Mãe: (iniciais) _____

Idade: _____ Data de Nascimento: ____/____/____

Naturalidade: _____ Estado: _____

Estado civil ☐ Casado ☐ Separado ☐ Separado após o diag.

Escolaridade: ☐ Analfabeto

☐ Ensino Fundamental Incomp ☐ Ensino Fundamental Completo

☐ Ensino Médio Incompleto ☐ Ensino Médio Completo

☐ Superior Incompleto ☐ Superior Completo

Profissão: _____ Ocupação Atual: _____

Situação previdenciária:

☐ Registrado ☐ Aposentado ☐ Aux Benefício ☐ Dependente

Consanguinidade entre os genitores: ☐ Não ☐ Sim

Se sim, qual o tipo de parentesco entre os genitores?

☐ Primos de primeiro grau ☐ Primos de segundo grau

☐ Primos de terceiro grau ☐ Outros _____

Os genitores possuem outros filhos? ☐ Não ☐ Sim Quantos? _____

Há outros casos de AG na família? ☐ Não ☐ Sim

Sem sim, por favor, especificar os familiares envolvidos.

IV - Heredograma: (Folha em anexo)

V- Sobre o período pré-natal:

Houve planejamento para a gravidez? ☐ Não ☐ Sim

Realizou acompanhamento pré-natal? ☐ Não ☐ Sim

Em que período da gestação iniciou o pré-natal?

☐ 1º trimestre ☐ 2º Trimestre ☐ 3º trimestre

Houve preferência por parte do casal em relação à definição do sexo durante a gestação?

Pai: ☐ Não ☐ Sim ☐ Qual? _____

Mãe: ☐ Não ☐ Sim ☐ Qual? _____

Realizou ultrassom: ☐ Não ☐ Sim Quantos: _____ Período: _____

Foi investigado o sexo da criança no ultrassom? [...] Não [...] Sim: [...] M [...] F
☐ Duvidoso

Em que época foi diagnosticado o sexo da criança? _____

Foi organizado um enxoval para o nascimento da criança: ☐ Não ☐ Sim

Se sim, qual em qual opção foi feita? ☐ Masculino ☐ Feminino

Já haviam ouvido falar sobre nascimento de crianças com AG? ☐ Não ☐ Sim

VI- Sobre o diagnóstico de que a criança nascera com ambiguidade genital (AG):

Quem informou aos pais em relação ao diagnóstico de AG:

☐ Médico Especialidade: _____

☐ Enfermeiro ☐ Psicólogo

☐ Outros _____

Quem estava presente no momento da informação do diagnóstico?

☐ Pai ☐ Mãe ☐ Outros - quem?

Quando/onde ocorreu a informação:

☐ Ao nascer, na sala de parto ☐ No quarto da maternidade ☐ Após a alta -

Com que idade? _____

Conte como foi dada a notícia sobre o diagnóstico de AG.

Foi realizado algum exame antes da consulta no GIEDDS? ☐ Não Sabe ☐ Sim

☐ Cariótipo ☐ Na maternidade ☐ Após a alta (idade: _____)

☐ Dosagens hormonais ☐ Na maternidade ☐ Após a alta (idade: _____)

☐ US ☐ Na maternidade ☐ Após a alta (idade: _____)

☐ Outros : ☐ Na maternidade ☐ Após a alta (idade: _____)

Em relação ao Registro de nascimento:

A criança foi registrada logo após o nascimento? ☐ Não ☐ Sim

Em qual sexo? ☐ Masculino ☐ Feminino

VII- Sobre a dinâmica familiar e social e problemas práticos ocorridos durante a investigação da AG.

Em relação ao ambiente familiar e social (fora da família):

O que você pensou quando seu filho foi diagnosticado com AG? _____

Com quais pessoas você conversou sobre o diagnóstico de AG?

☐ Marido ☐ Amigos

☐ Sogra/Sogra ☐ Tio/Tia

☐ Filhos ☐ Outros _____

Você encontrou alguma dificuldade em conversar com as pessoas sobre a AG do seu filho? ☐ Não ☐ Sim

Se sim, por favor, especificar quais:

Houve alguma atividade do no dia a dia com o seu filho(a), que você não gostava de praticar na frente de outras pessoas?

☐ Não ☐ Sim (Qual?)

Nos casos sem registro:

Qual opinião inicial dos pais em relação à atribuição do sexo?

☐ Menino ☐ Menina ☐ Indefinido

Como se referiam à criança? ☐ Ele ☐ Ela ☐ O bebê

No caso da criança ser chamada por nome, o mesmo era:

☐ Masculino ☐ Feminino

Houve sugestões no uso de nomes pós- nascimento? ☐ Não ☐ Sim

Se sim, por favor, especificar quais.

No período que o seu filho (a) permaneceu sem registro, qual o seu interesse que o chamava a atenção em relação a roupas e brinquedos?

☐ Masculinos ☐ Femininos ☐ Neutros

Devido à falta de registro de nascimento, ocorreu alguma dificuldade em relação a:

☐ Atendimento nas Unidades básica de saúde (UBS)

☐ Vacinação ☐ Puericultura

☐ Transporte ☐ Creche

☐ Escola ☐ Outro

Que orientações receberam sobre como proceder?

Nos casos em que houve registro antes da investigação

Quem autorizou?

☐ Pediatra ☐ Obstetra ☐ Outros

Quais evidências foram utilizadas para definir o registro?

☐ Avaliação clínica ☐ Cariótipo

☐ Outros exames hormonais e genitais: Quais ? _____

Houve alguma pressão dos pais para que fosse liberado rapidamente o registro?

☐ Não ☐ Sim

VIII- Em relação ao registro (nos casos registrados ao nascer)

Nos que mantiveram o registro inicial:

Havia disposição dos pais em considerar a mudança do registro caso fosse necessário? ☐ Não ☐ Sim

Houve proposta por parte da equipe multidisciplinar em relação à mudança do registro? ☐ Não ☐ Sim

Se houve: Como foi aceita pelos pais?

Houve opinião de família e amigos a esse respeito? ☐ Não ☐ Sim

Nos que mudaram o registro inicial:

O que foi explicado para a família e amigos?

Quanto tempo levou o processo legal de mudança? _____

Quais as maiores dificuldades nesse processo?

Houve dificuldades após a mudança em relação a:

☐ Atendimento nas Unidade básica de saúde (UBS)

☐ Vacinação ☐ Puericultura

☐ Transporte ☐ Creche

☐ Escola ☐ Outro

Gostaria de ter tido a oportunidade de participar de grupos de apoio para pais de crianças com AG durante o período de definição do sexo da criança?

☐ Sim ☐ Não
