

### **Patients with genital ambiguity referred without a sex definition: relationship between clinical picture and defined sex of rearing**

Santos HC, Barros BA, El-Beck MS, Miranda ML, Guaragna MS, Fabbri-Scallet H, et al.  
*J Pediatr (Rio J)*. 2024;100(6):609-613. doi: 10.1016/j.jpmed.2024.05.001

Comentado por: Prof. Dr. Salmo Raskin.

*Doutor em Genética, Presidente do Departamento Científico de Genética e Coordenador do Grupo de Trabalho de Doenças Raras, Sociedade Brasileira de Pediatría.*

O artigo de Santos e colaboradores consiste no relato de uma pesquisa sobre pessoas atendidas com Desordens de Diferenciação Sexual com genitália ambígua. Todo pediatra tem muitas dúvidas ao atender uma criança com genitália ambígua, por mais experiente que seja. Qual orientação devo dar à família? Será que minha conduta neste caso específico está sendo baseada em evidências científicas ou influenciada por premissas pessoais? O quanto devo interferir na decisão do sexo social a ser definido tão precocemente? Como vou explicar o ocorrido para os pais de modo a minimizar o impacto emocional? Qual impacto minha orientação trará para o futuro desta criança? Será que a identidade de gênero a ser decidida no futuro estará de acordo com o sexo social de criação? O artigo traz muita luz ao demonstrar que podemos oferecer um apoio muito assertivo, obtendo cuidadosamente dados clínicos e citogenéticos relativamente simples. Estes dois parâmetros se mostraram fortemente associados à definição do sexo de criação de crianças com ambiguidade genital. O artigo nos orienta que certas peculiaridades clínicas, em especial a presença de gônadas palpáveis e a genitália mais virilizada, mas também a ausência de útero na ultrassonografia, o cariótipo 46, XY ou cariótipo com anomalias nos cromossomos sexuais, são fortes preditores para definir o sexo como masculino. Seguindo estes parâmetros, todos os pacientes quando atingiram 18 anos tinham uma identidade de gênero de acordo com o sexo de criação, embora 12% tivessem orientação homo ou bissexual, especialmente meninas com hiperplasia adrenal congênita. Diante da complexidade da tomada de decisão neonatal, trata-se de um resultado a longo prazo que pode ser considerado bastante aceitável. Também demonstra que, mesmo em um Centro especializado em Desordens de Diferenciação Sexual, a correlação nunca será absoluta, quando se trata de um tema por si só polêmico, não só cientificamente mas socialmente, em um momento de grandes e rápidas transformações culturais da sociedade. Estes pacientes devem, idealmente, serem atendidos por Centros de Referência com equipe multiprofissional e multidisciplinar. E, além dos aspectos puramente clínicos, o acesso ao menos aos exames mais simples, como o cariótipo e o ultrassom, são imprescindíveis.

**Para mais informações, leia o [artigo](#) na íntegra. Leia este e outros reportes no [site da SBP](#)**