

“Meu filho tem atipia genital. O QUE É ISSO?”

Informações para familiares e pacientes

Ana Fukui
Lia Mesquita Lousada
Marlene Inácio
Berenice Bilharinho de Mendonça
2023



Equipe de realização

Projeto Gráfico

Grau Soluções Gráficas

Edição de texto

Verônica Seidel

Ilustrações

Carolina Reis Gaudêncio

Assessoria técnica

Tatiana Prade Hemesath

Denise Lucheta

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

Preparada pela Biblioteca da
Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

“Meu filho tem atipia genital. O que é isso?” : informações para familiares e
pacientes / Ana Fukui, ...[et al.]. -- São Paulo : Faculdade de Medicina,
Universidade de São Paulo, 2023.

1 e-book (92 p.)

e-book no formato pdf.

ISBN: 978-65-89288-12-1

1. Transtornos do desenvolvimento sexual 2. Promoção da saúde 3. Terapia
familiar 4. Aconselhamento psicoterapêutico I. Lousada, Lia Mesquita
II. Inácio, Marlene III. Mendonça, Berenice Bilharinho de IV. Título

WP100

Responsável: Erinalva da Conceição Batista, CRB-8 6755

Atribuição-NãoComercial / Compartilha Igual 4.0 / Internacional



SUMÁRIO

Antes de começar.....	5
Sobre este livro.....	6
Introdução	8
Nascer.....	14
Na sala de parto	16
Primeiros dias	19
Observações das especialistas: desenvolvimento fetal	25
Hiperplasia adrenal congênita	26
Certidão de nascimento	28
Primeiro ano de vida.....	30
Designação de sexo do bebê e cirurgias genitais	33
Observações das especialistas: hiperplasia adrenal congênita	37
Observações das especialistas: atipia genital masculina.....	38
Crescer.....	39
Perguntas das crianças.....	41
Silêncios.....	44
Oficinas de linguagem	45
Falar	47
Mais uma história	48
Observações das especialistas: conversando com as crianças	49
Adolescer	50
Adolescentes com diagnóstico de DDS desde a infância	51
Adolescentes sem diagnóstico ou sem acompanhamento clínico regular	53
Adolescentes: outros pontos de vista.....	57
Observações das especialistas: disforia de gênero.....	62
Crianças com DDS têm mais risco de apresentar disforia de gênero?	63

SUMÁRIO

Outros quadros de DDS e atipia genital	64
Síndrome de insensibilidade aos andrógenos	66
Disgenesia gonadal.....	71
Deficiência da 5-alfa-redutase tipo 2 (5 α RD2)	71
Condições raras	73
Finalizando	74
Declaração de Halifax	75
Por fim, sabemos que:	75
Para saber mais	76
Agradecimentos	76
Sobre as autoras.....	76
Anexo: Provimento Certidão de Nascimento	79
Referências bibliográficas	82
Notas de fim	83

Antes de começar...

Neste material, os nomes de pessoas, pacientes e cidades foram trocados. Essa é uma regra constante nos escritos acadêmicos a fim de preservar a identidade dos envolvidos.

Além disso, os textos consultados para a elaboração deste manual, como teses, dissertações e artigos científicos, seguiram o Código de Ética em Pesquisa, com a apresentação de termo de consentimento livre e esclarecido aos participantes. Todos os textos utilizados estão disponíveis nas plataformas acadêmicas digitais e foram devidamente referenciados.

As diversas opiniões, experiências e histórias aqui presentes são pessoais e servem para ilustrar as diferentes situações vivenciadas. Elas não substituem os cuidados médicos nem representam a opinião das autoras deste livro.

Em caso de dúvidas, procure um profissional da saúde. Faça perguntas, compartilhe os medos e as angústias e, não menos importante, celebre as pequenas vitórias cotidianas!

Sobre este livro

Cientistas de diversas áreas no Brasil têm como tema de pesquisa as diferenças de desenvolvimento sexual ou DDS, que incluem todas as atipias genitais, sendo a mais comum a hiperplasia adrenal congênita. As investigações que são realizadas abordam desde o aspecto genético até o bem-estar das pessoas quanto aos tratamentos multidisciplinares necessários.

A partir dos resultados dessas pesquisas e da experiência dos médicos que atendem no Hospital das Clínicas de São Paulo, também conhecido como HC, propomos a elaboração deste livro para apresentar distintos pontos de vista sobre o assunto. A ideia aqui é permitir que vozes diversas, entre pais, pacientes, equipe de assistência e pesquisadores, sejam capazes de criar um ambiente de acolhimento para aqueles que estão chegando e colaborem com seus relatos para a construção de um tratamento menos traumático e mais assertivo.

Como veremos, as DDS são condições complexas que podem ser diagnosticadas logo ao nascimento, durante a infância, na adolescência ou mesmo na vida adulta. Sabendo disso, a pergunta que vem à tona é: como conseguir dialogar com pais e pacientes em momentos tão diferentes? Em vez de tentar reduzir o tratamento a algo linear, a solução encontrada é adequar a abordagem às diferentes faixas etárias dos pacientes, além de abraçar a multiplicidade de vozes como uma roda de conversa, na qual todos – pacientes, familiares e equipe de assistência – participem em condições de igualdade.

O ponto em comum entre todos que aqui estão representados consiste na dificuldade inicial de expressar suas emoções e seus sentimentos, seja pela falta de palavras, de espaços adequados e de tempo ou mesmo pelo impacto emocional associado ao diagnóstico

de DDS. No entanto, paradoxalmente, talvez falar em voz alta sobre atipia genital seja a recomendação mais importante para promover a aceitação, a adaptação psicológica às condições que caracterizam tal quadro e a obtenção de resultados satisfatórios.

Este texto traz, ainda, um olhar um pouco mais apurado sobre as diversas fases da vida de quem tem DDS a partir da experiência dos profissionais do Hospital das Clínicas de São Paulo, oriunda de 50 anos de atendimento e pesquisa. Esses comentários estão destacados em quadros com o título: “Observações das especialistas”.

Portanto, fica aqui o convite para se juntar a essa roda de conversa. Muitas pessoas estão presentes nessas páginas. Cada uma delas tem uma história diferente para contar e quer ajudar você a escrever a sua própria história. Seja bem-vindo!

Introdução

As diferenças de desenvolvimento sexual (também chamadas de DDS) são situações clínicas que podem ser identificadas logo no nascimento, nos primeiros anos de vida, durante a adolescência ou mesmo na vida adulta. Do ponto de vista científico, considera-se que as DDS são condições em que o sexo cromossômico, o gonadal e o anatômico apresentam algum tipo de discordância. A maior parte dos casos é causada por alterações genéticas que levam a um desenvolvimento do feto diferente do habitual durante os três primeiros meses de gestação. Essas condições são imponderáveis e aleatórias. **Em outras palavras, sentimentos, emoções e alimentação durante a gestação não são capazes de causar DDS.**

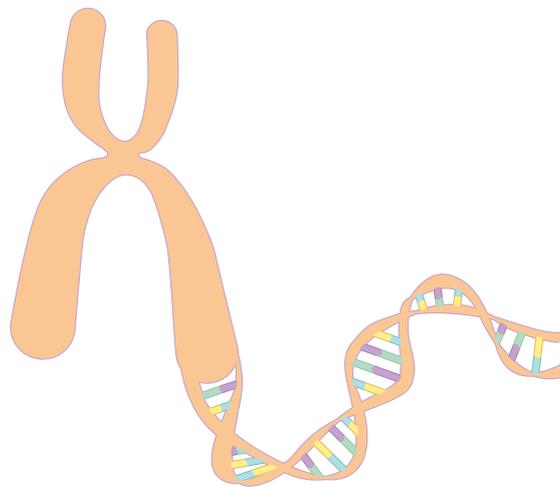


Figura 1 Representação de um cromossomo e de sua estrutura formada pelo DNA

Genes são moléculas que contêm todas as informações necessárias para formar um organismo vivo e fazê-lo “funcionar” durante a vida. Os genes são herdados da mãe e do pai. É por meio deles que são definidas as características de uma pessoa, como cor dos olhos, cor dos cabelos e altura. Contudo, podem ocorrer modificações na

estrutura dos genes, conhecidas como mutações genéticas. Em alguns genes específicos, essas mutações ocasionam disfunções fisiológicas e anatômicas, resultando em uma doença genética. Há milhares de doenças genéticas conhecidas atualmente, e elas podem ser hereditárias, quando passam dos pais para os filhos, ou aleatórias, quando surgem em um único indivíduo de um grupo familiar. Como o nome sugere, nas mutações aleatórias não há meio de prever que a mutação irá acontecer ou se manifestar.

Essas mudanças nos genes podem induzir diferentes modificações na fisiologia e na anatomia de uma pessoa, levando, por exemplo, ao desenvolvimento atípico dos órgãos genitais internos e/ou externos ou ao funcionamento hormonal desregulado.

Em um primeiro momento, pode haver dúvidas sobre o sexo biológico da criança, o que leva os pais a uma intensa angústia em relação tanto à saúde do filho quanto a essa indefinição: é menino ou menina? Para responder a essa pergunta, os médicos realizam uma série de exames e conversam com os pais. Algumas condições de DDS podem colocar a vida do bebê em risco, como a hiperplasia adrenal congênita, em que a deficiência de hormônios produzidos pelas glândulas suprarrenais pode causar perda de sal e desidratação intensa nos primeiros dias de vida. **Sendo assim, quando houver suspeita de DDS, os bebês devem ser encaminhados a um centro de referência logo após o nascimento para uma avaliação completa.**

Infelizmente, no Brasil é frequente que a primeira consulta com um especialista aconteça após dois anos de idade ou ao longo da infância¹. Nessas situações, a abordagem precisa levar em conta a história individual, com o gênero e nome já definidos, bem como as interações sociais vivenciadas e as expectativas dos pais. Médicos e psicólogos são unânimes em recomendar que o diagnóstico seja esclarecido o quanto antes e que as intervenções medicamentosas e/

ou cirúrgicas sejam adequadas às fases de desenvolvimento dos pacientes como uma forma de prevenção de problemas físicos e psicológicos ao longo da vida. Além disso, as DDS são condições que exigem acompanhamento médico regular para que o desenvolvimento corpóreo da criança aconteça dentro do esperado.

Segundo a Organização Mundial da Saúde, os quadros de DDS são diversos e fazem parte do conjunto de doenças raras, atingindo 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos². No Brasil, estima-se que 1 criança a cada 5 mil nasça com algum quadro de DDS, totalizando em torno de mil nascimentos anuais com esse perfil. Ainda assim, o tema é pouco conhecido pelo grande público e pela mídia em geral. Isso se deve a uma série de fatores, tais como a nomenclatura adotada e questões políticas e culturais. Pacientes com DDS e seus familiares costumam pensar que são “os únicos” a apresentar essas condições. No entanto, é uma condição mais comum do que parece; ela apenas é pouco discutida fora dos hospitais.

A expressão “diferenças de desenvolvimento sexual” e a sigla DDS só passaram a ser usadas no meio acadêmico em 2006, após o Consenso de Chicago, realizado nos Estados Unidos. Antes, os médicos usavam os termos “hermafrodita”, “pseudo-hermafrodita masculino” e “pseudo-hermafrodita feminino”. Embora a adoção de tais termos descrevesse uma situação clínica específica, pacientes se ressentiam de serem associados a essas denominações. Afinal, na escola se aprende que minhocas e plantas são hermafroditas, isto é, possuem os dois sexos em um mesmo corpo. Ao adotar o termo para seres humanos, se criava uma falsa equivalência entre esses seres e as pessoas, como se minhocas, plantas e pessoas “hermafroditas” pudessem ser, de algum modo, iguais. Esse raciocínio falso já induziu, em outros tempos, as pessoas a serem privadas de seus direitos plenos, estando sujeitas a violências e discriminações. Por isso, o uso

do termo “hermafrodita” foi abolido tanto na esfera médica quanto na esfera acadêmica.

“Intersexo” é outro termo relacionado às condições de DDS. Embora também fosse usado no meio científico, na década de 1990 ele ganhou outra conotação ao ser adotado por um grupo de ativistas norte-americanos que trouxeram diversas questões para debate. Desde então, surgiram entidades civis em vários países para defender os direitos das “pessoas intersexo”, questionando, por exemplo, a realização de procedimentos médicos. Esse movimento continua ativo até hoje e tem visibilidade na mídia e nas redes sociais. É importante ressaltar que essas entidades não representam opiniões ou demandas da totalidade nem mesmo da maioria dos pacientes com DDS. Além disso, destacamos que as abordagens das equipes multidisciplinares de assistência à saúde para pessoas com DDS são embaçadas em estudos científicos, com constantes reavaliações e aprimoramentos que visam melhorar a qualidade de vida dessas pessoas.



De fato, entre o rigor técnico dos médicos e as manifestações ativistas, há muitas pessoas que não se identificam nem com um lado nem com o outro. Não se consideram nem DDS nem intersexo, mas alguém com uma condição particular. Vivem suas vidas e preferem ser tratadas sem rótulos e sem ter de se adequar a alguma “caixinha”. São indivíduos de todas as idades, credos, classes sociais e localidades.

Independentemente da nomenclatura usada, existem algumas condições que deveriam ser observadas na assistência às pessoas com DDS. **A primeira delas é que todo paciente deve ser atendido por uma equi-**

pe multidisciplinar composta de diferentes especialidades. Por se tratar de um quadro sistêmico, há a necessidade de uma abordagem conjunta de diversos especialistas, tais como endocrinologistas, pediatras, ginecologistas, urologistas, cirurgiões, assistentes sociais, psicólogos e enfermeiros. A presença de um grupo de diferentes profissionais busca garantir o bem-estar do paciente a partir de um olhar integrado da equipe. A segunda condição é o acompanhamento psicológico de pais e pacientes para lidar com as angústias e traçar perspectivas. Vale salientar que a abordagem psicológica das DDS é fundamental, e não algo secundário. Isso leva a uma terceira condição relevante para os cuidados, algo bastante simples e incrivelmente difícil: falar no assunto. Conversar, trocar ideias e expressar emoções fazem parte do processo de entendimento, cuidado e aceitação do quadro.

Essa recomendação surgiu após pesquisadores perceberem, a partir de entrevistas realizadas com os pacientes, que a principal queixa era o silêncio presente durante o diagnóstico de DDS. Os médicos dão informações técnicas, mas pouco falam sobre outros aspectos. Já os pais muitas vezes não conseguem achar palavras para dizer o que sentem. E as crianças não são convidadas a se expressar e, quando o fazem, costumam ser repreendidas. Entretanto, não falar sobre o problema não faz com que ele desapareça. E, como veremos, aquilo que não é falado em palavras é expresso pelo corpo de outra forma, principalmente no caso das crianças. Como afirma Brené Brown, uma cientista que investiga as emoções:

“

Quando rejeitamos nossa história e nos desligamos das emoções difíceis, elas não vão embora; ao contrário, apoderam-se de nós e passam a nos definir.³”

Se expressar em voz alta é um aprendizado cheio de tropeços, hesitações, excessos e faltas. Mas é também um aprendizado emocional na medida em que as palavras traduzem o que sentimos.

Nascer

A maternidade real é muito diferente da maternidade ideal, em que os bebês estão sempre sorrindo e dormindo e as mães aparecem felizes, com um semblante descansado e o cabelo e a maquiagem em dia. Nada mais longe da realidade.

Bebês recém-nascidos choram, têm cólicas e acordam no meio da noite. Querem colo, querem ser ninados e aconchegados, querem dormir nos braços de alguém. A amamentação é fundamental, mas os peitos doem e os mamilos racham. O cansaço é um companheiro constante e fiel, que não dá trégua.

Ser mãe, em um primeiro momento, é passar a ter uma responsabilidade enorme por uma vida e, em alguns momentos, se perder de si mesma. O corpo muda. A identidade quase deixa de existir. Às vezes, o próprio nome é deixado de lado, e a pessoa passa a ser chamada de “a mãe de João” ou “a mãe de Maria”. As atividades cotidianas parecem operações de guerra. Como tomar banho se o bebê não sai do colo? Como fazer a comida se uma criança exige atenção constante?

Essa adaptação à nova realidade é acompanhada de um desordenamento emocional que advém da inconstância de emoções, entre alegrias e angústias, e faz parte da construção do papel de pais. Assim, se tornar mãe ou pai é sentir inseguranças, desacertos e decepções, mas também amor, alegria e satisfação. A montanha russa de emoções faz parte do processo e acontece para a maioria das pessoas.

Na sala de parto

Durante a gestação várias expectativas são criadas: será que o meu bebê nascerá saudável? Menina? Menino?

Sendo assim, no caso das crianças que têm a suspeita de um diagnóstico de DDS logo ao nascer, o momento em que os pais são informados dessa suspeita fica marcado para sempre em suas memórias:

“

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”.⁴

Não, ela falou assim - O bebê nasceu assim com um problema... E ficou assim, arrodando, arrodando... Eu imaginei logo que nasceu sem uma perna, sem um braço. Meu Deus, nasceu sem um pedaço da cabeça. Tudo de ruim eu pensei. Ela não, foi que nasceu assim com a vagina inchada, parecendo que tem um pintinho. Parece que tem dois sexos. Eu falei: Ah, é isso? Eu falei bem assim.⁵

Bom, eu tô tão confusa com isso que...ãããhh, assim, eu não tenho... fico confusa assim, eu não esperava...e logo que eu soube foi um choque, foi um choque pra mim. Porque até então era menino e, sei lá, de uma hora para outra mudou tudo e...⁶

Aquilo foi um choque tão grande que eu não...não assimilei... como que não é menino nem menina?⁷No começo foi surpresa... na hora do parto, eu assisti o parto e tudo, das outras duas filhas eu não assisti o parto...Na hora do parto, a pediatra foi examinar e me chamou e mostrou o pênis dele e tudo...no começo eu não entendi o que estava acontecendo, vi que estava meio estranho, que estava coberto ali, tinha uma pele na cabeça, eu achei estranho, ela mostrou na hora ali e eu não entendi nada.⁸”

A partir de dados de entrevistas com os médicos, uma pesquisadora resume da seguinte forma o processo de comunicação aos pais nos casos de DDS:

“

Enquanto o médico tentava encontrar as melhores palavras para minimizar o sofrimento dos pais, estes, por sua vez, estavam de certa forma bloqueados, inicialmente, para qualquer informação, transbordando de angústia e ansiedade. A conversa inicial, então, foi interferida por sentimentos os mais diversos, que ficaram gravados na memória desses pais independentemente da idade do filho. Invariavelmente todos se emocionaram ao falar sobre o momento do diagnóstico.⁹”

Em muitas situações, o nascimento de uma criança com genitália atípica também representa um desafio para a equipe médica:

“

Quando ele nasceu, lá no hospital em que ele nasceu, lá em [nome de cidade], eles não souberam me explicar o que que ele realmente tinha. Eles só me falaram que ele tinha nascido com o canal da bexiga fechado, né, esse foi o diagnóstico que deram...¹⁰

mas eles lá não sabiam ainda que ele tinha esse problema, né... acho que não sei se nunca tinha acontecido lá ou... não sei... aí ele só falou que ele tinha um problema no xixi, que o xixi dele era grudadinho, e que ele tinha que fazer uma cirurgia, e além de ter o canal da bexiga fechado...mas que era um menino...¹¹

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.¹²”

As constantes consultas médicas e o adiamento da definição do gênero a depender dos resultados dos exames criam uma situação de fragilidade emocional nos pais. Muitas mães se sentem culpadas pela situação. É comum haver associação de um evento ocorrido durante a gestação como uma possível causa de DDS. Entretanto, pensamentos, emoções e alimentação durante a gravidez NÃO ocasionam DDS. Essa é uma síndrome causada por eventos aleatórios incontroláveis. Portanto, um quadro de DDS não é culpa do pai ou da mãe em nenhum momento.

Primeiros dias



Nascer significa passar a existir, pertencer a um grupo, a uma família, e iniciar uma história. Um dos primeiros dados valorizados socialmente é o sexo da criança: menino ou menina? Quando essa pergunta não tem uma resposta de imediato, ocorre uma suspensão de expectativas. A história que se inicia fica pendente e passa a ser uma não história,

algo de que não se pode falar em voz alta. Essa lacuna narrativa se instala e passa a fazer parte da vida do paciente e da família.

As decisões cotidianas se tornam complexas. “Como devo chamar o bebê?” – perguntam as mães. Nomear é dar sentido, é reconhecer a existência de alguém. Assim, é preciso encontrar palavras que permitam construir uma relação com aquele bebê que chega. No caso das crianças com DDS, muitas vezes os familiares escolhem nomes neutros ou apelidos:

“

Eu nem chamava ela pelo nome. Eu chamava meu bebê, minha coisinha. Não chamava pelo nome porque a criança desde pequena que ela já vai sabendo o nome dela. Aí eu fiquei, se eu chamar ela de Caroline e amanhã ou depois ela ser menino? Aí já ficou com nome de menina, ela vai ficar confusa. Aí eu preferia chamar meu bebê, meu denginho, essas coisas assim.¹³”

E, nessas situações, diversas questões passam a ser lembretes da indefinição e refletem a vida em suspensão:

“

Doutor, toda criança tem nome na incubadora e o meu tem RN. Além do mais, todos têm estetoscópio azul ou rosa e o meu é cinza.¹⁴

Aí as roupas que eu tinha na maternidade era tudo rosa aí 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.¹⁵

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.¹⁶”

E o que dizer à família e aos amigos que acompanharam a gestação? Como explicar que nasceu uma criança, mas ainda não se sabe o sexo ou o nome? A solução encontrada pela maioria dos pais é adiar quaisquer informações sobre o bebê, muitas vezes dizendo que ele nasceu com um problema de saúde e permanece em observação. Ou então inventar histórias fantasiosas e desviar a atenção do assunto sempre que possível:

“

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.¹⁷

Na verdade eu só quis até hoje que muita gente não soubesse, só os mais próximos, mas não pela vergonha, mas pelo preconceito 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.¹⁸

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.¹⁹”

Como se vê, o sentimento inicial dos pais é o de proteção: preservar a criança de olhares e comentários. Mas não é só por uma questão de intimidade. Há também uma necessidade de preservar a vida. No Brasil, nascer diferente é arriscado. A tolerância está sendo aprendida a duras penas, tentando vencer uma brutalidade cotidiana por conta da cor da pele, do gênero, da orientação sexual e de tudo que é visto como fora de certo padrão. Preservar nesse caso é, antes de tudo, uma reação daqueles que sabem como é difícil sobreviver na realidade brasileira, que entendem que “não se encaixar” é um risco de agressão e morte em algumas situações. Assim, preservar a intimidade da criança e suas particularidades tem a ver com proteção em meio a uma realidade difícil devido à ineficiência de políticas públicas capazes de promover a cidadania e a igualdade para todos.

Uma paciente conta sua história e mostra como o assunto pode circular pela comunidade, afetando todos os envolvidos:

“

Meu pai e minha mãe nunca gostavam de falar nesse assunto, por que a minha cidade era muito pequena e meu pai era muito revoltado, ele sempre me escondeu o que os outros falavam de mim, mas eu nunca tive a curiosidade de perguntar; quando eu era bebê, uma mulher foi me trocar e eu ainda não tinha operado e ela viu que o meu clitóris estava grande e falou que eu era homem e como a cidade era muito pequena as pessoas começaram a falar que eu era macho-fêmea, que eu era hermafrodita. Eu acho que eles não superaram isso.²⁰”

Do ponto de vista dos pais, quando nasce uma criança com DDS, se rompem as expectativas da família de ter um bebê idealizado. A realidade impõe sentimentos confusos e inadequados, e muitos pais são tomados de certa vergonha.

A vergonha é um sentimento vivenciado como um descompasso entre a necessidade de se expressar e o medo de ser rejeitado pelos que estão ao redor. A vergonha é algo quase impossível de ser transformado em palavras, embora elas sejam mais do que necessárias. Vencer a vergonha é quase como poder voltar a respirar e a existir.

Contribuem para esse quadro as dificuldades de entendimento e o volume de informações recebidas. Os termos médicos e a complexidade que envolve as possíveis causas de DDS só complicam ainda mais a comunicação dos pais com parentes e amigos. Diante disso, é comum que os pais se calem, paralisados pela sobrecarga emocional gerada por toda a situação. Isso faz parte do processo de elaboração afetiva e tende a diminuir com o passar do tempo.

A recomendação mais relevante nesses casos é a mesma: falar sobre DDS em voz alta com pessoas de confiança. Só assim essa condição tem a chance de deixar de ser um segredo. Até mesmo porque, “Quando a pessoa não se exprime, a emoção se manifesta de forma ainda mais intensa sem as palavras.²¹” E o corpo achará meios de contar aquilo que não pode ser dito. Talvez demore algum tempo, quem sabe até anos. Mas esse silêncio pode levar a questões como dificuldades de fala na criança e problemas de aprendizado, pois a história que não foi dita, ainda assim, é sentida emocionalmente.

Por outro lado, quando é possível conversar sobre o assunto, a condição de DDS deixa de ser um tabu. É o que acontece, por exemplo, quando irmãos, tios e primos têm algum tipo de quadro de DDS e as informações passam a ser compartilhadas. Isso faz com que surjam os suportes necessários para lidar com a situação:

“

Tenho um parente que nasceu assim, nem homem nem mulher. Então ele escolheu ser homem. Os médicos descobriram isso quando ele era uma pessoa feita. E teve também um outro parente do mesmo jeito, nem homem nem mulher. Mas nele descobriram criança e trataram logo. Hoje ele é homem, casou e tudo. Eu morava na roça, lá no interior da Paraíba... A gente plantava milho e feijão... Eu era criança e fui crescendo. Mas, no tempo que eu devia ficar moça, eu não fui. Então passei no médico. E depois um primo meu me trouxe pra São Paulo pra me tratar. Fiquei na casa de uma tia na zona sul, perto da represa. A gente mora tudo lá até hoje. E acabei que fiquei aqui na cidade. Me trato aqui no HC desde 1990 mais ou menos. Desde antes de casar, e eu casei com 25 anos. Então faz bastante tempo. Depois vieram minhas duas irmãs mais novas. Todas nós nos tratamos aqui.²²

Eu nasci sem o útero e o ovário. E também tive que vir ao médico para construírem a minha vagina, já que ela não existia. Eu não tinha nenhum órgão interno feminino, só os externos. Minhas irmãs também fizeram tratamento. A gente, de vez em quando, comenta dessa doença entre nós, mas só entre a gente. Eu tenho quatro irmãs, e três têm o mesmo problema. Como sou a mais nova, já me encaminharam para o médico quando era criança. Eu cheguei aqui em 1970. Só que eu não queria saber de tratamento nenhum e fiquei um tempo longe. Só voltei depois de moça para me cuidar. Outra coisa que eu me lembro dessa época é a vergonha imensa que eu sentia todo o tempo. Muita vergonha mesmo. Depois, foi passando. É uma doença, tem que cuidar, minhas irmãs ficavam dizendo.²³”

Essas pessoas tiveram apoio da família durante seu tratamento para DDS e puderam compartilhar as experiências com pessoas próximas que vivenciavam os mesmos dilemas, dúvidas e angústias. O tratamento para DDS continuou complexo, mas se tornou menos solitário. A sensação de acolhimento e pertencimento que permite superar a vergonha vem justamente da presença de um grupo ou às vezes de uma única outra pessoa, capaz de escutar sem fazer julgamentos. É na narrativa para o outro que a história passa a existir, se torna concreta e pode ter continuidade.

Observações das especialistas: desenvolvimento fetal

Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça

Dra. Lia Mesquita Lousada

Compreender o desenvolvimento dos genitais durante a gravidez é fundamental para entender o que vem a ser uma atipia genital.

Até a 8ª semana de gravidez, o feto não tem o sexo definido, estando em uma etapa chamada de bipotencial, comum aos fetos masculino e feminino. A partir desse momento, isto é, da 8ª até a 12ª semana de gestação, pequenas estruturas chamadas gônadas dão origem aos ovários ou testículos. Nos fetos 46,XY, os testículos se desenvolvem e produzem dois tipos de hormônios. O primeiro deles é a testosterona, que, ao ser convertida em diidrotestosterona, transforma os genitais bipotenciais em genitais masculinos. Esses hormônios atuam através de um receptor. Se esse receptor estiver ausente ou com defeito, os hormônios masculinos não conseguem exercer sua ação, e os genitais se desenvolvem como femininos ou atípicos. O outro hormônio produzido pelos testículos é o inibidor dos ductos de Muller, que leva a regressão do útero nos fetos masculinos.

Já nos fetos 46,XX, os ovários se formam, e, sem a presença dos hormônios masculinos, o bebê nasce com útero, trompas e genitais femininos.

Resumindo, quando há falta de hormônios masculinos no feto 46,XY e quando há excesso de hormônios masculinos no feto 46,XX, ocorrem as DDS. Na nossa experiência, a maior parte dos pacientes acompanhados a partir dos primeiros meses de vida e que seguem as recomendações médicas crescem de maneira saudável e se tornam adultos com uma vida plena. Além disso, o perfil genético do bebê, isto é, 46,XX ou 46,XY, não necessariamente irá definir seu sexo social. Uma das contribuições relevantes da endocrinologia foi justamente mostrar que há uma variação no perfil genético humano, o que será discutido mais adiante.

Hiperplasia adrenal congênita

Uma das poucas situações em que as DDS podem oferecer risco iminente de morte é na presença de uma doença chamada hiperplasia adrenal congênita (HAC). Em resumo, crianças com essa condição podem apresentar um desequilíbrio nos hormônios produzidos pelas glândulas suprarrenais, tendo, por exemplo, falta de cortisol e aldosterona ou excesso de hormônios masculinos, o que promove o desenvolvimento de características masculinas nos fetos com perfil cromossômico 46,XX.

Em alguns quadros mais graves dessa condição, o bebê pode apresentar crises de perda de sal, com intensa desidratação nos primeiros dias de vida. Nesses casos, alguns dos quais são: não mamar, ter sonolência excessiva, apresentar olhos e boca ressecados e não ganhar peso. Quando há suspeita desse quadro, uma investigação detalhada ainda na maternidade é essencial para evitar as crises e proteger a vida do bebê.

A inclusão da investigação para HAC no teste do pezinho desde 2011, realizado no Sistema Único de Saúde (SUS) a partir da coleta de sangue do calcanhar do recém-nascido, permitiu o diagnóstico precoce em muitas crianças, independentemente de seu sexo.

Em bebês com perfil cromossômico 46,XX, que costumam ser associados ao gênero feminino, a hiperplasia adrenal congênita pode levar a um aumento do clitóris durante a gestação por causa do excesso de hormônios masculinos produzidos pelas glândulas suprarrenais. Indivíduos 46,XY com hiperplasia adrenal congênita não apresentam atipia genital, mas a maioria sofre perda de sal e apresenta risco de morte se não for tratada precocemente.

Devido à clara relação de causa e efeito entre o excesso de hormônios liberados pela glândula suprarrenal e os sintomas gerados,

bem como devido à ampla divulgação do teste do pezinho no Brasil, a hiperplasia adrenal congênita é a causa prevalente de alteração genital diagnosticada.

Os pacientes com hiperplasia adrenal congênita e seus familiares contam com um apoio fundamental da Associação Brasileira Addisoniana (<https://www.abaddison.org.br/>), que divulga informações, luta pelos direitos e, principalmente, promove a escuta e o acolhimento dessas pessoas. Em 2022, havia cerca de 1.200 pessoas de todo o Brasil cadastradas nessa associação. Parte dos pais chega até ela por indicação médica, e outra parte chega pela busca de informações na internet.

Certidão de nascimento

A certidão de nascimento é o primeiro documento de uma pessoa. Sem o registro civil, o indivíduo não existe perante o Estado e não tem acesso aos direitos básicos do cidadão, como atendimento no SUS e matrícula nas escolas. Portanto, a preocupação em fazer a certidão de nascimento é legítima.

O processo de registro civil tem início com um documento emitido pelo profissional de saúde que acompanhou o parto ou fez o primeiro atendimento à mãe e ao bebê, chamado de Declaração de Nascido Vivo, também conhecido como DNV. Nele constam informações básicas sobre filiação, hora e local de nascimento. Há também um campo a ser preenchido sobre o sexo da criança. Desde 2020, crianças que apresentam atipia genital podem ser registradas como apresentando sexo “ignorado”, caso em que posteriormente é possível realizar a escolha do sexo no cartório.

Há, ainda, um campo em que podem ser relatadas pelo médico as malformações congênitas observadas. Para mais detalhes sobre o preenchimento da DNV, consulte o cartório de sua cidade. Se tiver dúvidas, procure auxílio de um advogado ou da defensoria pública de sua cidade.

Já para conhecer a resolução da Corregedora Nacional de Justiça acerca do registro civil de crianças com atipia genital, consulte o seguinte endereço eletrônico:

<https://atos.cnj.jus.br/atos/detalhar/4066>

De acordo com a psicóloga Tatiana Hemesath, que faz parte do grupo que atende os pacientes com DDS, atipia genital e hiperplasia adrenal congênita no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, foi elaborada uma ação junto ao Ministério Público para que os cartórios

permitted the provisional civil registration of children in these conditions, for two months, containing the following declaration: “recém-nascido de (nome da mãe)”. From the diagnostic, the parents can change the registration to a definitive name. For more information, consult this document in the Annexes section at the end of this book.

Know that all questions about civil registration are relevant and deserve attention.

Primeiro ano de vida

Depois da notícia de que a criança é portadora de DDS, a vida precisa seguir. O passar dos dias acaba por construir uma rotina como a de qualquer bebê: dormir, acordar, comer, ter a fralda trocada... A saída do hospital não significa que as questões iniciais foram resolvidas, mas que elas precisam de tempo para serem encaminhadas.

Chegar em casa após a hospitalização representa um passo importante para os pais. Eles se tornam plenamente responsáveis por cuidar da criança sem a presença dos profissionais da saúde. Trata-se também do momento de construir a convivência do bebê com a família e com a comunidade à qual pertence. Nesse momento sempre surgem dúvidas: o que contar? Como contar? Para quem contar? O resultado dos exames para o esclarecimento diagnóstico e a definição do sexo costuma demorar um pouco. Como lidar com essa espera? Mais do que meras palavras, têm início pequenas ações organizadas que buscam preservar a intimidade da criança e da família.

Durante a formação e o desenvolvimento do bebê, ainda na barriga da mãe, podem ocorrer diversas malformações, como lábio leporino, cardiopatias congênitas e pé torto, por exemplo. Inclusive, algumas delas necessitam de cirurgias corretivas, como é o caso das DDS. O que torna as malformações genitais um pouco mais complexas é o fato de que o diagnóstico não depende somente do exame clínico, mas também de uma série de exames complementares para a definição do sexo da criança, e de que essa espera sempre gera um sentimento de angústia.

Alguns pais de bebês com atipia genital evitam a presença de outras pessoas como forma de preservar a intimidade e assumem integralmente a responsabilidade pelos cuidados do bebê. Esse “segredo” torna os cuidados ainda mais cansativos e desgastantes. Por isso, recomenda-se que os pais criem uma rede de apoio em que se sintam acolhidos e seguros.

Pode ser que os primeiros meses ainda sejam marcados por certa vergonha, como indicam os relatos a seguir:

“

Criei estratégia pra trocar a fralda dela. Ninguém percebe... Tem que ser bem discreta. Então você não pode expor seu filho. Esse é o meu cuidado. Eu não quero que venham tratar minha filha com indiferença.²⁴

Eu tinha vergonha de trocar a fralda. É, eu tinha vergonha de trocar a fralda e por isso trocava em pé. Eu ficava constrangida da pessoa ficar olhando e falando - é menino e menina ali. Foi muito difícil. Até agora eu não gosto de trocar ela nas vistas das pessoas.”

Alguns pais sentem certo desconforto relacionado à atipia genital de suas crianças por diversas razões e podem sentir culpa ou medo. Muitas pessoas têm dificuldade em lidar com um corpo fora dos padrões imaginados durante a gravidez e precisam de tempo para assimilar o que está ocorrendo. Nesses casos, pode haver um receio de que surjam preconceitos por parte da comunidade ou dos demais membros da família. Essa gama de emoções pode prejudicar a construção de vínculos entre os pais e seus filhos. As cirurgias de adequação da genitália, além de trazer uma série de benefícios para as crianças, podem ajudar a apaziguar esses sentimentos.

Designação de sexo do bebê e cirurgias genitais

Nenhuma pessoa tem dois sexos! Se, por conta da atipia genital, não se pode afirmar no nascimento qual o sexo do bebê, a partir da avaliação da equipe multidisciplinar e dos resultados dos exames, é possível concluir o diagnóstico e definir o sexo da criança. Para isso, vários pontos são considerados como a expectativa dos pais e a potencialidade do bebê, quando adulto, para a atividade sexual e a fertilidade.

A partir de então, são tomadas decisões sobre a continuidade dos cuidados, que podem incluir a necessidade de cirurgias para adequação da genitália ao sexo designado. Os diversos procedimentos existentes têm como objetivo melhorar a estética e a funcionalidade corpórea, não havendo um único caminho que traga soluções imediatas. Essas decisões dependem de fatores como o perfil de DDS da criança, o grau de virilização e a presença de órgãos internos. São muitas situações possíveis, e somente uma equipe formada por vários profissionais da saúde poderá recomendar os procedimentos aos familiares, que serão responsáveis pelas decisões.

Quando a elucidação diagnóstica ocorre tardiamente, é possível convidar a criança para participar ativamente de todo o processo, por meio de uma linguagem adequada e de um diálogo efetivo, de modo que ela se sinta acolhida em todas as dimensões.

O início da vida é a época na qual se constroem os vínculos entre mãe e filho a partir de pequenos gestos cotidianos. Olhar, conversar e amamentar a criança são ações que têm um sentido mais amplo, pois permitem reconhecer a existência do bebê e acolhê-lo em uma rede de segurança e afetos. Os seres humanos precisam, desde o momento em que nascem, estabelecer vínculos emocionais para se desenvolver plenamente. Se tornar pai ou mãe exige mais do que li-

dar com as necessidades visíveis de um bebê. Exige, também, fazer uma elaboração psíquica de acolhimento, investimento e troca emocional que repercute em todas as instâncias naquele que é cuidado.

Encarar um corpo diferente pode gerar sentimentos confusos e interferir na forma como a mãe e o pai lidam com seu filho. Muitas vezes a cirurgia, além de beneficiar o desenvolvimento da criança, ajuda a apaziguar as dúvidas e os medos. Mais do que uma correção anatômica, as cirurgias genitais podem adquirir diferentes significados para os pais, como aponta o relato de uma pesquisadora em seu trabalho no ambiente hospitalar:

“

Diversas vezes ouvi, nas enfermarias do hospital, as mães dizerem o quanto era difícil olharem suas filhas na hora da troca de fraldas. Os cuidados com o bebê revelam intimidade e sintonia na díade, mas para essas mães impõem, insistentemente, a condição intersexual. A alteração no esquema corporal do bebê, em função da anomalia, pode suspender ou até mesmo impedir o olhar materno: aquele que oferece acolhimento, delinea a imagem corporal e confere pertencimento à humanidade. Na criança com ADS,²⁵ o corpo não evoca semelhanças com a linhagem familiar, ao contrário, gera angústia; essa angústia, muitas vezes, só pode encontrar algum alívio quando os filhos são submetidos à cirurgia corretiva do genital.²⁶”

Para alguns pais, esse momento pode ser vivenciado de maneira diferente. No caso do relato a seguir, por exemplo, o pai não tinha condições emocionais de lidar com a internação hospitalar da filha:

“

Operar fazia a gente ter que pensar em hospital e em 2007. A gente não queria pensar em hospital, a gente queria fazer o acompanhamento normalmente; a gente queria esquecer essa história. A gente decidiu que naquele ano ela iria ficar com a gente. Quando falavam pra gente em operar, entrava na nossa mente internar e então era assim: falavam uma coisa e chegava outra.²⁷”

Nesse caso, houve um adiamento da cirurgia porque a família não se sentia pronta para lidar com as exigências de um tratamento invasivo e com uma permanência em ambiente hospitalar. O desgaste emocional deixou marcas profundas nos pais, e a opção foi permanecer com a filha em casa, uma vez que a ida ao hospital repetia as angústias já vividas.

Narrativas como essa mostram como a vivência familiar de DDS é única e marcada por eventos particulares. Entretanto, segundo a experiência de médicos e psicólogos, a maioria dos pais costuma optar pela cirurgia assim que possível.

Por mais apropriada que seja a abordagem pela equipe de saúde nos primeiros meses de vida do bebê, as dúvidas e inseguranças sobre as cirurgias genitais estão sempre presentes. A depender da atipia, são realizados diversos procedimentos ao longo da infância que serão apresentados e discutidos pela equipe multidisciplinar junto à família.

Como em qualquer tratamento médico, existem chances de que a cirurgia seja bem-sucedida e chances de que ocorram complicações cirúrgicas após o procedimento. Infelizmente, não é possível oferecer uma certeza de cura ou de resolução definitiva na medicina como um todo.

Nesse sentido, uma série de estudos²⁸ analisou a evolução técnica dos procedimentos utilizados e acompanhou pacientes duran-

te anos para avaliar os resultados também em longo prazo. A partir desses estudos, as técnicas cirúrgicas são constantemente avaliadas e aprimoradas.

Uma das questões relevantes sobre a cirurgia é a idade ideal para serem realizadas as intervenções. Um estudo que entrevistou 60 pacientes adultas destacou a preferência de que os procedimentos sejam realizados durante a infância. Nessa investigação a idade média de realização da genitoplastia no Hospital das Clínicas em 36 pacientes com hiperplasia adrenal congênita atendidas entre 1965 e 2016 foi de 2 anos, com resultados tidos como satisfatórios, inclusive em termos de satisfação com a vida sexual durante a fase adulta. Nas demais 24 pacientes com outros tipos de diferenças de desenvolvimento sexual, a idade média das cirurgias foi de 9 anos e meio²⁹. Essa diferença nas idades médias de abordagem cirúrgica aconteceu principalmente por conta do diagnóstico tardio e da dificuldade de acesso aos centros especializados. Os resultados, de forma geral, apontam que “a maioria das pacientes estão satisfeitas com os resultados da cirurgia e quase a totalidade delas tem preferência pela genitoplastia na infância.³⁰”

Nos últimos anos, têm surgido em vários países estudos que discutem a intervenção cirúrgica sob os mais diversos aspectos e avaliam seus resultados em curto, médio e longo prazo. As tendências apontadas por esses trabalhos assinalam, cada vez mais, a necessidade de um atendimento psicológico tanto dos pacientes quanto da família ao longo de todas as etapas do tratamento. Além disso, sinalizam que é necessário um esforço por parte da equipe de saúde para realizar uma escuta qualificada, ou seja, uma escuta com espaço para perguntas e para um acolhimento emocional real, e não apenas burocrático. Quando isso acontece, as dúvidas e os conflitos diminuem, e as intervenções cirúrgicas são menos angustiantes para todos os envolvidos.

Observações das especialistas: hiperplasia adrenal congênita

Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça

Dra. Lia Mesquita Lousada / Dra. Tania S. S. Bachega

A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é a causa prevalente de DDS, representando 30% dos casos. Bebês 46,XX com HAC podem apresentar um aumento do clitóris devido à ação da testosterona, que pode ser discreto ou pronunciado, a depender da ação do hormônio masculino durante a gestação. Existe uma escala para avaliar a intensidade do que é conhecido como virilização, chamada de escala de Prader. Essa avaliação é feita pelo médico.

Em pacientes com perfil genético 46,XY, a anatomia genital pode variar bastante, já que as causas são diversas. Pode haver, por exemplo, um pênis pouco desenvolvido com a uretra deslocada para perto da região escrotal ou mesmo ao longo do corpo peniano. Pode acontecer, também, de os testículos permanecerem dentro da cavidade abdominal ou de não terem se formado.

Somente a avaliação médica é capaz de dizer quais modificações anatômicas e fisiológicas aconteceram. Normalmente bebês com atipia genital são encaminhados para a cirurgia antes dos dois anos de idade. O tipo de cirurgia dependerá da avaliação de cada caso.

Em mulheres com hiperplasia adrenal congênita, o procedimento mais comum é a genitoplastia feminizante, que tem como objetivos “atingir um aspecto cosmético e funcional adequado ao sexo feminino, pelo qual é preciso adequar o tamanho do clitóris mantendo a sensibilidade, separar os orifícios vaginal e uretral para possibilitar um bom fluxo urinário e menstrual, como também a atividade sexual e manter a estética feminina.” Trata-se, portanto, de um procedimento que retira parte do clitóris virilizado e separa a uretra, por onde sai a urina, do canal vaginal, por onde ocorre a menstruação.³¹

Observações das especialistas: atipia genital masculina

Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça

Dra. Lia Mesquita Lousada / Dra Sorahia Domenice

A abordagem da atipia genital em meninos é considerada tecnicamente mais complexa do que em meninas, com um número maior de procedimentos cirúrgicos e maior risco de complicações. As técnicas cirúrgicas são escolhidas conforme o caso, e a abordagem é feita em etapas. A orquidopexia, ou seja, a descida dos testículos do abdome para o saco escrotal, é realizada quando a criança tem em torno de um ano de idade. Se o menino apresentar micropênis, é possível estimular a região com aplicações de testosterona para induzir um crescimento da haste peniana antes de fazer as abordagens cirúrgicas. Posteriormente, se faz a cirurgia para retirada do cordão ventral, caracterizado por um excesso de pele que liga o pênis ao escroto e dificulta a retificação da haste peniana. Já a hipospádia ocorre quando há deslocamento do meato uretral para o corpo ou a base do pênis. Nesse caso, o orifício por onde sai a urina está em um local diferente do habitual, ou seja, no meio ou mesmo na base do pênis. Meninos com hipospádia devem passar por intervenções cirúrgicas entre seis meses e dois anos de idade. Nos pacientes sem gônadas viáveis, podem também ser usadas nos pacientes sem gônadas viáveis.³²

Crescer

Depois dos dois anos de idade, as preocupações dos pais mudam de foco. Vai para a creche? Como será a convivência com os coleguinhas? E o que dizer quando as crianças começarem as perguntas sobre sua condição ou sobre o tratamento?

Em algumas vezes, ações cotidianas simples, como a ida ao banheiro, precisam ser adaptadas, e os cuidados, ajustados, como explicita essa mãe:

“

Como eu trabalho, eu tive que me precaver. Então, fui falar com as cuidadoras, com as professoras da escolinha...porque elas vão ver, porque é visível...tem que explicar o problema, porque é diferente dos outros meninos. Agora ainda mais porque está aberto. Ele tem um formato dum penzinho, mas ele é todo aberto em baixo, né. Tu olha e parece tipo uma... uma...a parte dos grandes lábios de uma vagina, né (ri)...é muito complicado. Aí tem que explicar que fez várias cirurgias, né. Claro que agora que ele tá indo no banheiro sozinho, complica, né, porque todos os menininhos fazem xixi de pé e ele quer também fazer xixi de pé como os meninos, e eu digo “não, (nome do filho), se tu fizer xixi de pé tu vai molhar as tuas perninhas, né...depois tu vai fazer xixi de pé”. Então eu tenho que explicar para ele porque ele não pode, né...³³”

De novo, não há receita única. Os pais constroem junto com seus filhos rotinas de cuidados para evitar determinadas exposições e constrangimentos. Quando ainda são bebês, esses cuidados acontecem na troca de fraldas e durante o banho. Mas, à medida que vão crescendo, é necessário fazer ajustes para lidar com outras questões, como ida à creche, desfralde e uso do banheiro.

Perguntas das crianças

Muitas crianças em algum momento passam a perguntar aos pais sobre as frequentes idas ao médico, os exames, os medicamentos e as cirurgias, como apontam os relatos transcritos a seguir:

“

...e é uma coisa assim que eu não posso conversar com ele (ri, constrangida), fica difícil de explicar assim...ele as vezes tenta, me pergunta tipo “ah...porque tenho que fazer mais uma cirurgia?”, “que talvez possa ser a última para eu ficar bem, né?”...³⁴

...e agora, na última, ele começou a perguntar “porque eu tô aqui?”, “porque eu tenho que ficar aqui e não posso ir pra escolinha?”, né...e ele tem já um certo pânico...cada um que chega ali e quer olhar ele, né, ele já fica receoso...porque dói um pouquinho, né, é uma região sensível...³⁵”

Quando isso acontece, é comum os pais desviarem do assunto por não se sentirem preparados para responder às perguntas ou, erroneamente, acharem que estão protegendo seus filhos ao esconder a realidade. No entanto, as crianças percebem essa tentativa de não falar sobre o assunto:

“

Acho que você cresce sentindo vergonha das coisas que seus pais não permitiam que você falasse quando era criança. Assim, qualquer coisa que um pai estabeleça como sendo “proibido” é o que vai deixar você maluca quando ficar mais velha. [...] Se você foi criada rodeada de um monte de coisas “proibidas”, é preciso fazer perguntas e resolver essas questões. Quanto mais

souber, mais se tornará ciente de que não é a única.³⁶

Meus pais nunca conversaram comigo sobre isso, eu também não converso, sei disso pelo que eu ouvi.³⁷”

“

Quando eu nasci, aconteceu um monte de coisa, o clitóris era maior, as pessoas falavam que eu tinha os dois sexos, eu não sei se isso é verdade. Eu ficava de butuca nas consultas e um dia resolvi perguntar pra minha mãe o que era isso.³⁸

Eu pensava: por que eles [os médicos] estão falando com a minha mãe e não comigo? Quem tem problema sou eu e não a minha mãe. Eu perguntava pra ela o que eles diziam, às vezes ela dizia, outras vezes não. Eu pensava que eles queriam saber do meu comportamento e perguntavam isso pra ela.³⁹

Eles não falavam nada pra mim, tudo era pra minha mãe e eu só ouvia, ficava calculando, até que um dia eu resolvi perguntar pra minha mãe o que eles diziam, eu ficava querendo saber por que eu tinha tantos pêlos no braço e aí ela me contou como eu nasci, mas eu já estava entendendo tudo, só perguntei pra tirar a minha conclusão; quando eu nasci ninguém me falava nada. Eu ficava ouvindo nas consultas e juntava uma informação aqui e outra ali, o que alguém ia falando eu ia assimilando em mim; teve várias e várias vezes quando eu ia consultar e eles não me deixavam ficar na sala, eles me olhavam e depois me mandavam sair pra conversar só com a minha mãe ou com o meu pai, era isso que acontecia. Nada era falado na minha frente. Hoje eu posso perguntar, eu posso conversar, eles me falam o que eu tenho, o que eu não tenho.⁴⁰”

“Ficar de butuca”. Talvez essa seja a melhor expressão para descrever a atitude das crianças quando estão diante de seus pais e dos médicos. Na maior parte das vezes, elas ficam quietas, concordam

ou, no máximo, respondem com “sim” ou “não”. Mas por dentro estão apreensivas e curiosas. Por trás dessa aparente passividade, captam palavras, fragmentos de conversa, e criam para si mesmas uma explicação sobre seu corpo e os motivos de estarem frequentemente em um consultório ou de tomarem remédios.

Para os pais, fica a dificuldade de precisar falar com o filho sobre um assunto delicado e doloroso, quase sem nenhum tipo de suporte psicológico na maior parte das vezes. O silêncio costuma ser a única solução encontrada para as angústias vivenciadas desde o nascimento, quando se percebe o dilema entre esconder o que está acontecendo e compartilhar a situação com as pessoas sob o risco de sofrer preconceito⁴¹. Não há solução rápida para essa encruzilhada. Cada pai e cada mãe encontrarão seu jeito de lidar com os desafios de ser responsável por uma criança com DDS. Buscar apoio de mais alguém para dividir as tarefas e conversar costuma ser uma boa estratégia.

O acompanhamento da criança e dos pais com um psicólogo é fundamental durante todo o processo, pois auxilia no enfrentamento das emoções, na organização das ideias e na aceitação e adaptação psicológica à condição de DDS, tanto pelas crianças quanto pelos pais. O fonoaudiólogo é outro profissional que pode contribuir no cuidado das famílias e crianças com DDS, pois trabalha a fala ou a ausência dela, situação mais comum do que se imagina entre esses pacientes.

Silêncios

Quando as crianças vão deixando de falar, silenciando e sendo silenciadas, seu corpo encontra formas de expressar o que estão sentindo.⁴²

Estudos científicos sugerem que guardar um segredo durante um longo período afeta todos os envolvidos negativamente. Assim, se falar é difícil, não falar nunca sobre DDS é muito pior, porque traz a sensação de isolamento, vergonha, exclusão e inadequação. E esses sentimentos vão se enraizando com o tempo, tornando o tratamento mais e mais difícil emocionalmente. Por isso, um atendimento psicológico disponível para todos é uma exigência legítima, e não somente um complemento.

Oficinas de linguagem

No Hospital Darcy Vargas, em São Paulo, uma equipe de fonoaudiologia propôs uma abordagem diferente, com brinquedos e um espaço próprio para que as crianças em atendimento fossem acolhidas. Uma menina comenta a proposta:

“
Que bom que a gente não tem que ficar só escutando eles falarem!⁴³”

Com brinquedos e brincadeiras, vão surgindo dados sobre como as crianças se sentem, o que pensam e quais são as dificuldades enfrentadas. A escuta ativa das crianças e a compreensão do que representavam suas brincadeiras eram meios que os profissionais tinham para entender as emoções ali presentes:

“
As oficinas fizeram emergir uma série de questões vivenciadas pelos pacientes [...]: percepção singular e afetiva das dificuldades de relacionamento e de aprendizagem escolar; preconceitos relacionados à doença, que puderam ser acolhidos e trabalhados entre pares, abrindo espaços de elaboração de experiências e formas de cuidados, inclusive ajudando a endereçar as demandas das crianças aos profissionais da equipe ou àqueles que estivessem em melhor condição ou posição de escutá-las a cada momento.

Do trabalho nas oficinas e dos atendimentos terapêuticos individuais, aprendemos que nosso trabalho com sujeitos portadores de ADS e com seus pais, insere-se no vazio da comunicação que, frequentemente, existe entre eles [...]. Observamos efetividade

em termos de atenuação da angústia de parte a parte, possibilitando às crianças aberturas à socialização, independentemente de sua anomalia. Em alguns momentos, elas puderam criar estratégias para falar da enfermidade e daquilo que observavam de diferença em seu corpo e no corpo dos demais.⁴⁴”

Durante as atividades, também ficou explícita a dificuldade de diálogo entre pais e filhos, descrita como um “vazio comunicacional”. Essa expressão mostra um afastamento e uma espécie de buraco na relação entre eles, problemas que foram sendo resolvidos com a intervenção atenta da equipe de saúde.

Falar

Os fonoaudiólogos também lidam com a voz e a expressão oral. Na visão desses profissionais, a voz de uma pessoa é capaz de conectar o que está dentro dela (pensamentos, sentimentos e emoções) com o mundo em que vive. Mas, quando isso não acontece, há uma desorganização tanto do corpo quanto da fala:

“

Quando não podemos ser compreendidos ou compreender o que se passa conosco e no entorno, é provável que também não seja possível uma satisfatória expressão pela linguagem falada ou escrita. Isso talvez ajude a atender por que algumas crianças com ADS pouco ou nada falam. Não conseguem enunciar seu mal-estar, fazendo com que seus pais e os profissionais de saúde sucumbam ao seu “vozeirão”, sendo silenciadas pelos conflitos dos adultos, pelo que eles não suportam ou não podem dizer.⁴⁵”

Falar é instituir uma interação entre o indivíduo e aquilo que o cerca: pessoas, eventos, ideias, objetos... Assim, uma desorganização do indivíduo reflete na forma como ele se expressa, gerando “desencaixes relacionais” em sua comunicação com os outros. E uma das maneiras de minimizar esses “desencaixes”, ainda que possa trazer mais malefícios do que benefícios em longo prazo, é deixar de se expressar. Nesse sentido, algumas mulheres com hiperplasia adrenal congênita, por exemplo, podem ter a voz um pouco mais grave ou rouca devido à exposição a níveis elevados de testosterona produzida pelas glândulas suprarrenais. Tons graves de voz costumam ser associados ao gênero masculino. Assim, pelo receio dessa associação, algumas mulheres com HAC tendem a silenciar ou, pior, são silenciadas.

Mais uma história

Neusa, uma paciente do Hospital das Clínicas, conta um pouco sobre sua infância e sobre como foi descobrir que tinha atipia genital:

“

Eu não tenho nenhuma doença. Eu tenho um problema. Não tenho útero ou ovários. Não tive uma formação legal dos órgãos genitais. Estou com 45 anos e me trato aqui no HC desde os 15. A minha lembrança mais antiga sobre isso é minha mãe me dando banho e chamando meu pai para dizer que eu tinha o mesmo problema de Fulana, uma pessoa da família. Lá no Mato Grosso, onde eu nasci, a gente era criado livre, sem frescuras, sabe como é. Aí fui percebendo que meu corpo era diferente do corpo das outras meninas. Na adolescência eu queria usar biquíni, mas não dava por causa do volume que formava na calcinha. Várias pessoas da família vieram, em diferentes momentos, se tratar no Hospital das Clínicas com quadros parecidos com o meu. É uma coisa de família, genética. Um sofrimento, é certo, não deixa de ser. Mas a gente precisa ver até onde as correntes pesam. Hoje em dia, aceito meu corpo do jeito que ele é. Sem tanta angústia. E as pessoas deviam fazer mais isso. Aos poucos, eu comecei a fazer assim. A psicóloga daqui me ajudou muito nesse processo. E os médicos também.⁴⁶”

Observações das especialistas: conversando com as crianças

Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça

Dra. Lia Mesquita Lousada / Dra Sorahia Domenice

A criança deve ser sempre estimulada a participar ativamente das consultas. Uma das formas de a equipe de saúde abrir espaço para que isso aconteça é se dirigir diretamente às crianças durante os atendimentos... Esses momentos são excelentes oportunidades para conversas e interações honestas e sem rodeios. Sugerimos utilizar palavras e recursos como figuras, brinquedos e músicas adequados ao nível de entendimento de cada um. Devido à quantidade e complexidade das informações, é necessário explicar várias vezes, em diferentes idades, o que está acontecendo com o seu filho. Sugerimos, também, não esconder nada, pois, segundo relatos de pacientes adultos, quanto mais entendimento e compreensão houver sobre a condição, melhor será a aceitação do diagnóstico e, conseqüentemente, a qualidade de vida. Toda a equipe multidisciplinar, com destaque ao psicólogo, estará disponível para auxiliar nessa comunicação.

Adolescer

A infância é uma época marcada por brincadeiras, pela aprendizagem das regras de convivência em sociedade e pela entrada na escola. Essas atividades costumam ser acompanhadas de perto por um adulto, que ajuda a construir as interações entre o universo da criança e a realidade que a cerca. Entretanto, aos 12 anos as crianças deixam de ser crianças.

Aos 12 anos, tem início uma nova fase: a adolescência. Essa fase, segundo a Organização Mundial da Saúde, se estende até os 19 anos⁴⁷ e constitui um período de transição entre a infância e a vida adulta. Uma de suas principais características é a sensação de insegurança e de inadequação frente à realidade, bem como novas experiências sociais e afetivas fora do círculo familiar. Nesse momento, o processo de construção da autonomia individual acontece quando são enfrentados desafios cotidianos, com o apoio dos pais, que ainda colocam limites e regras de convivência.

Adolescentes com diagnóstico de DDS desde a infância

Em pacientes com DDS, a adolescência é uma etapa em que as inseguranças são mais pronunciadas, principalmente quanto aos aspectos corporais. Durante a infância, muitos pacientes com DDS são superprotegidos para que não passem por quaisquer constrangimentos ou sofrimentos. Apesar da boa intenção, esse excesso de zelo faz com que as crianças desenvolvam uma dependência exagerada de seus pais e, ao entrarem na adolescência, continuem a apresentar um comportamento infantil, não condizente com as exigências da realidade. Há, assim, um constante adiamento da autonomia individual e da passagem para a vida adulta. No entanto, não é possível impedir que essa transição ocorra de uma forma ou de outra.

Já famílias em que a condição de DDS foi devidamente abordada e discutida tanto pelos pais quanto pela equipe multidisciplinar ten-

dem a se adaptar melhor às mudanças psicológicas e aceitar o tratamento necessário. Uma comunicação saudável sobre a condição de DDS entre todos os envolvidos é essencial para a construção de um ambiente favorável ao crescimento. Essa construção acontece ao longo da infância e faz da adolescência uma fase marcada pela cooperação entre pais e filhos diante da vivência dos desafios cotidianos. O investimento realizado durante a infância começa a dar frutos. Foi essa a conclusão de uma pesquisadora ao entrevistar três mães de adolescentes de 12 e 13 anos diagnosticados com algum tipo de DDS antes de um ano de idade:

“

As mães que procuram manter diálogo mais esclarecedor com seus filhos, além de preocupar-se em prepará-los para enfrentar possíveis situações constrangedoras, também estabelecem relação mais próxima e harmônica com eles. Foi possível perceber que as mães que se ocuparam em informar o diagnóstico para o filho, percebiam-se mais próximas destes por compreender melhor os sentimentos envolvidos (seus e do filho), revelando, assim, maior qualidade no relacionamento entre ambos. Ao que tudo indica, comunicar o diagnóstico e poder dialogar sobre o tema parece trazer mais conforto para as mães, seja por não precisarem mais ocultar/mentir para o filho (o que gerava sentimento de culpa), seja por acompanhar a evolução do quadro, podendo orientá-lo diretamente em suas necessidades. Isso as faz sentir engajadas, participantes e ativas nesse processo.⁴⁸”

Esse resultado da pesquisa reforça a importância de falar sobre as questões que dizem respeito à atipia genetal. Quando isso acontece, a comunicação com os familiares passa a constituir um espaço seguro para abrigar as angústias e proporcionar condições para que todos sigam adiante. Dessa forma, o assunto, tão relevante nos primeiros anos,

é deixado um pouco de lado e abre espaço para novas experiências.

Adolescentes sem diagnóstico ou sem acompanhamento clínico regular

Alguns quadros de DDS sem atipia genital podem se tornar “perceptíveis” apenas na puberdade, quando o corpo apresenta sinais incomuns de desenvolvimento. Então aquilo que parecia um mal-estar se torna concreto, como mostra uma história narrada por uma pesquisadora do Rio de Janeiro ao entrevistar uma paciente:

“

Nascida no interior do Maranhão, Carla tinha um namorado de anos, por quem era muito apaixonada. Conta que ele tentava aprofundar a relação e ela não cedia, por medo. O namorado não entendia o motivo de tanto bloqueio. Ele pensou que selar seu compromisso e seriedade com a relação fosse assegurar o comprometimento sexual dela, então a pediu em casamento. Ela, com 16 anos na época, se desesperou. Termina com o namorado, cuja insistência se mantinha mesmo com o término e afastamento de Carla. Sem saída, considerou se suicidar em vários momentos. Não sabia resolver o conflito, suas angústias não eram verbalizadas em casa. A mãe sempre em silêncio, como se escondesse um segredo. Um dia acumulou coragem e contou para a tia, moradora do Bairro de Fátima no Rio de Janeiro, sua história. Até o momento não tinha menstruado, e mais, não possuía uma vagina – fato que a incomodava e angustiava muito. Não sabia os motivos nem como resolver sua condição. [...] A tia traz Carla do Maranhão até o Rio de Janeiro para morar com ela e juntas começam a investigar as possíveis explicações para o que acontecia com o corpo da sobrinha. Assim, Carla inicia seu atendimento médico em um hospital no Centro da cidade. Lá realizam o exame citogenético para definição do cariótipo, que confirma o sexo cromossômico de 46, XY.⁴⁹”

Os exames realizados mostraram que o perfil genético de Carla, 46,XY, costuma ser associado ao gênero masculino. No entanto, devido à insensibilidade aos androgênios, ela é uma mulher. Na adolescência, a ausência de menstruação e a percepção acurada de seu corpo fizeram com que Carla perguntasse o que estava acontecendo. Mas não houve quem a acolhesse e escutasse suas angústias. Só quando ela conversou com a tia é que a situação pôde ser discutida em voz alta e encaminhada, com a busca de assistência e o encontro de possíveis diagnósticos e tratamentos.

Como o próprio nome diz, a insensibilidade aos androgênios é uma condição na qual o corpo não responde à presença de testosterona, principal hormônio masculino, por causa de um defeito genético no receptor desse hormônio. De forma geral, os hormônios funcionam como uma chave que se encaixa em uma fechadura. Nos quadros de insensibilidade aos androgênios, a fechadura apresenta algum tipo de defeito, e a chave não funciona. Quando ocorre a insensibilidade total, a chave nem sequer entra na fechadura, ou seja, os hormônios masculinos não são reconhecidos, e o corpo se desenvolve com características femininas. Na insensibilidade parcial, a chave se encaixa de maneira “torta”, isto é, os hormônios são percebidos de maneira parcial e promovem o desenvolvimento de diferentes graus de atipia genital.

Um relato sobre a insensibilidade parcial aos androgênios foi feito por Amanda, atendida em 2019 no Hospital das Clínicas, já com 37 anos:

“

Sempre me identifiquei como menina, mesmo quando era pequena. No entanto, ainda criança, os médicos que cuidavam de mim ministraram testosterona para que me desenvolvesse como menino. Eu nunca soube direito por quê. Mas, assim que pude, abandonei o tratamento. Não era isso que desejava.

Meu registro civil era masculino, mas a aparência era feminina, o que gerou muitas confusões. Por exemplo, quando eu tinha 15 anos, fiz o processo seletivo em uma loja de departamentos bem famosa e passei. Na hora que apresentei os documentos, eles me rejeitaram. Viram meu nome, e tudo foi por água abaixo. Na adolescência a gente saía de bando, sabe como é nessa idade. Várias vezes eu fui paquerada na frente dos amigos como se fosse uma mulher. E eles caíam na gargalhada. Com tudo isso, fiquei muito rebelde. Com o tempo, passou um pouco e fui levando e meio que aceitando. Mas eu queria saber mais. Um dia, alguém me falou dos médicos do IPq⁵⁰ para pessoas como eu. Fui lá. Depois deles me avaliarem, encaminharam para cá, para a endocrinologia. Aí finalmente me explicaram qual era meu problema e começaram a me tratar. Eu cheguei aqui com 21 anos e finalmente soube o que eu tinha. O pior mesmo foi contar para minha família qual era o diagnóstico. Muitos parentes riram e não aceitaram.⁵¹”

Um dos pontos marcantes da narrativa de Amanda é a ausência de um diagnóstico até os 21 anos, quando foi atendida no setor de psiquiatria por um grupo que cuida de pacientes com disforia de gênero, isto é, pessoas que se identificam com o gênero oposto ao que lhe foi atribuído ao nascer, também conhecidas como transgênero. Ela acreditava que era seu caso, isto é, que se sentia uma mulher em um corpo de homem. Amanda foi diagnosticada como tendo insensibilidade parcial aos androgênios. Com o esclarecimento do diagnóstico, passou a se ver de outra forma.

O caso de Edu, também atendido no HC, ilustra como a ausência de cuidados e de intervenção decorrente de um diagnóstico tardio pode interferir na vida de uma pessoa:

“

Não sei o nome do que eu tenho e nem quero saber! Assim, quando me perguntarem, lá na minha cidade na Paraíba, eu mando conversar com os médicos em São Paulo. Na verdade, só sei que meu corpo produz mais hormônios femininos do que os masculinos; por isso estou aqui. Comecei o tratamento várias vezes quando era criança. E sempre abandonava. Agora estou com 23 anos e finalmente consegui chegar a algum lugar. Graças à minha prima que insistiu demais. Ela me acompanhou nos exames, me levou no hospital universitário e, quando eu ia desistir de novo, ela conversou comigo e com as assistentes sociais para conseguir as passagens para vir para cá, para o HC. Como operei o peito, não posso trabalhar por enquanto em construção civil, como eu fazia. Tenho que dar um tempo. Não vejo a hora de voltar para casa e poder ir na piscina e na praia com meus amigos e finalmente poder tirar a camiseta. Eu passei a vida escondendo meu corpo e agora não preciso mais.⁵²”

Edu realizou a cirurgia de retirada de mamas em 2019. Ele apresenta uma condição de DDS chamada de ovariotesticular 46,XX. Essa condição costuma acometer apenas uma pessoa a cada 30 mil e representa somente 1% dos casos de pessoas com DDS. Ou seja, dentro do perfil de doenças raras, o caso de Edu é ainda mais raro. Nessa condição as gônadas produzem hormônios masculinos e femininos, o que pode levar ao desenvolvimento de características femininas e masculinas na puberdade. Por Edu ter sido educado como pertencente ao gênero masculino e se identificar como tal, foram realizadas cirurgias para retirar parte da gônada que produz hormônios femininos e uma plástica para a retirada de mamas.

Talvez um dos pontos mais tocantes nos relatos de Edu e Amanda é a questão da solidão, indicando quase nenhum suporte emocional ao longo dos anos. Foi preciso que eles tomassem a iniciativa

de buscar os cuidados adequados, depois de muito tempo sofrendo violências psicológicas por conta de suas diferenças e do sentimento constante de inadequação. Se existe algo mais difícil do que ter atipia genital é vivenciar esses quadros sem contar com nenhum tipo de suporte emocional, como costuma ainda acontecer.

De fato, situações como essas, em que as pessoas buscam respostas já adolescentes ou mesmo adultas, não são incomuns no Hospital das Clínicas. Na verdade, um terço dos pacientes se enquadra nessa situação. Uma parte chega angustiada, em busca de uma explicação para algum sinal “atípico” em seus corpos. A identificação de um diagnóstico é a resposta que encerra uma procura angustiante. É como se as peças de um complicado quebra-cabeças, que mistura vivências e sentimentos, finalmente se encaixassem. Aquela angústia subjetiva se transforma em algo palpável e real.

Adolescentes: outros pontos de vista

De fato, talvez seja difícil abarcar aqui os múltiplos pontos de vista expressos pelos adolescentes, já que eles mesmos estão em constante transformação e vivenciam o processo de acordo com sua história pessoal.

Recentemente alguns estudos internacionais se voltaram para esse público, encontrando resultados importantes. Duas dessas pesquisas foram conduzidas em hospitais norte-americanos e investigaram as DDS e a atipia genital por meio de entrevistas, com o objetivo de avaliar os tratamentos cirúrgicos e definir o que seria um tratamento bem-sucedido.

O primeiro artigo⁵³ discute especificamente as cirurgias. Para isso, foram entrevistados 37 pacientes entre 12 e 26 anos. Os resultados mostraram níveis variados de conhecimento sobre a cirurgia

entre os pacientes, havendo aqueles que tinham apenas uma ideia do que acontecia e aqueles que sabiam de todos os detalhes com antecedência. Além disso, poucos deles se envolveram diretamente nas decisões sobre a cirurgia. De modo geral, as experiências eram positivas, com poucos arrependimentos. A seguir constam algumas falas das pessoas entrevistadas:

“

[...] então eu sei que tomei a decisão de fazer essa cirurgia. Eu sei que meus pais estavam, tipo, você quer fazer isso, e eu estava, tipo, sim, eu quero fazer essa cirurgia, isso vai me fazer parecer mais feminina ou algo assim.⁵⁴

Quero dizer, honestamente... Eu realmente não sabia muito sobre o que eles estavam realmente fazendo.⁵⁵

Bem, eu só sei que fiz uma cirurgia quando era mais jovem pra diminuir o tamanho do meu clitóris e então eu realmente não sabia muito sobre isso até talvez alguns anos atrás.⁵⁶ Acho que fazer a pesquisa sobre a cirurgia foi provavelmente pior do que a cirurgia em si. Apenas meio que, tipo, uau, eles vão fazer isso comigo? Isso é um pouco esquisito.⁵⁷ Eu não queria ter isso, eu fiquei, tipo, não, eu não quero fazer isso, vai dar errado, eu tinha ansiedade geral.⁵⁸

Pelo que me lembro, o que tornou a cirurgia realmente boa é que todos na minha equipe apoiaram muito, e eles apenas... Apenas sentei lá, e eles conversaram comigo e me acalmaram.⁵⁹”

Um dos dados relevantes indicados nesse estudo é a necessidade de conversar sobre o tema. A partir disso, é possível construir consensos e amenizar dúvidas. Nesse sentido, a disposição da equipe clínica em responder perguntas e estar presente é fundamental

para tranquilizar todos os envolvidos. Quando isso não acontece, os temores escondidos podem atrapalhar a adesão ao tratamento como um todo.

Por fim, o estudo menciona que, segundo as pesquisas norte-americanas, até 15% dos indivíduos com DDS ou atipia genital desenvolvem algum grau de disforia de gênero. Disforia ou incongruência de gênero ocorre quando uma pessoa se percebe como pertencente a um gênero diferente daquele com o qual ela foi identificada seja no nascimento ou no decorrer de sua vida. O estudo mostrou, ainda, que em torno de 5% das pessoas com DDS ou atipia genital realizam transição de gênero, que é o processo de transição para um gênero diferente daquele no que foram criadas.

Já o segundo estudo⁶⁰ entrevistou pacientes entre 15 e 40 anos, pais, profissionais de saúde e outros especialistas como geneticistas e advogados, totalizando 110 pessoas. Essa pesquisa buscou identificar o que seria, na opinião de cada um dos entrevistados, uma abordagem bem-sucedida das diferenças de desenvolvimento sexual. As opiniões de alguns dos adolescentes entrevistados são apresentadas a seguir:

“

Do ponto de vista do bebê, identificar precocemente qual é o problema e depois garantir que os pais o entendam e saibam o que está acontecendo. Em termos de crianças pequenas, apresentá-lo a eles cedo; não dizer a eles quando eles têm 16... 17 anos. E não entrar em tantos detalhes e não os sobrecarregar completamente, mas dar a eles uma ideia geral do que está acontecendo com seus corpos.⁶¹

Eu originalmente pensei que isso era uma coisa que mudaria completamente a minha vida, que eu não seria capaz de viver como uma pessoa normal. Eu não sei por que eu senti isso, porque isso

não era verdade. E descobri muito rapidamente, facilmente em um mês, que isso não significa que sou diferente das outras pessoas e que tenho que agir de maneira diferente.⁶²

Eu deixaria o paciente saber completamente e garantiria que ele entendesse completamente quais são suas decisões. Desse modo, quando se trata de cirurgia, se precisar, ele pode tomar uma decisão de forma clara e aberta.⁶³

Número um, o médico tem que ser solidário. Eles têm que entender de onde vem o paciente e de onde vêm os pais, porque [...] estamos todos pensando coisas diferentes.⁶⁴”

Outro estudo feito no Brasil⁶⁵ acompanhou, em um centro de referência em Porto Alegre, cinco pacientes entre 14 e 16 anos criadas como pertencentes ao gênero feminino. Esse estudo traz os perfis dessas adolescentes e um pouco das suas histórias enquanto pessoas diagnosticadas com atipia genital. Entre as cinco narrativas, três são de casos diagnosticados no nascimento, um é de caso diagnosticado no pré-natal, e um é de caso diagnosticado quando a criança tinha 3 anos de idade.

Os pontos em comum entre essas adolescentes estavam relacionados ao processo de crescimento e amadurecimento. Todas tinham preocupações com sua imagem corporal e buscavam evidências de que estavam “crescendo”, isto é, de que desenvolviam características femininas, tais como os seios. Paradoxalmente, elas apresentavam padrões de comportamento infantilizados quando comparadas às meninas da mesma idade, que não realizavam nenhum tratamento médico.

Segundo os autores, essa dificuldade em amadurecer poderia ser considerada uma defesa contra as exigências da idade, a exemplo dos relacionamentos afetivos e da preparação para a vida adulta. Como apontamos anteriormente, essa dificuldade em amadurecer pode

ser resultado de uma proteção excessiva dos pais, que procuram preservar ao máximo as crianças de situações desagradáveis e de exposições excessivas.

Observações das especialistas: disforia de gênero

Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça

Dra. Lia Mesquita Lousada / Dra. Marlene Inácio

Muitos pais e pacientes podem confundir as condições de diferenças de desenvolvimento sexual com disforia de gênero, também chamada de transexualidade.

Já esclarecemos que as DDS são condições nas quais acontece uma formação atípica dos genitais internos e/ou externos decorrente de alterações genéticas. Um dos pontos relevantes são as evidências físicas, tais como a dúvida sobre o sexo no nascimento e o surgimento de características do outro sexo na puberdade.

Na disforia de gênero, por sua vez, também conhecida como incongruência de gênero ou transexualidade, os pacientes se identificam como pertencentes ao gênero oposto ao que lhe foi atribuído durante a vida. Nesses casos, a pessoa é educada de acordo com o gênero masculino, mas não se percebe como pertencente a esse gênero. Então os cuidados multidisciplinares oferecidos nos serviços de saúde auxiliam na transição de um gênero para outro. O inverso também ocorre, isto é, a transição do feminino para o masculino. Algumas pessoas, por desinformação, banalizam a disforia de gênero, mas não se trata apenas de uma simples questão de “querer” mudar de gênero ou de nome. Essa condição costuma estar associada a extremo sofrimento psicológico dos pacientes e não pode ser considerada uma escolha.

Crianças com DDS têm mais risco de apresentar disforia de gênero?

O que podemos afirmar é que o acompanhamento desde a infância em um centro de referência, com uma equipe multidisciplinar experiente, com abordagens medicamentosas e cirúrgicas apropriadas para cada fase de desenvolvimento e com o acompanhamento psicológico regular, melhora aceitação da condição de DDS e o bem-estar psíquico, minimizando o desenvolvimento de disforia de gênero.

No entanto varios individuos XY registrados erroneamente no sexo feminino por apresentarem genitalia pouco virilizada apresentam mudança do sexo social para o masculino depois da puberdade.

Outros quadros de DDS e atipia genital

Maria Patiño, maratonista espanhola, se classificou para as Olimpíadas de 1986 como uma estrela em ascensão. Devido aos intensos preparativos, ela esqueceu de levar os resultados de seu teste de gênero, um requisito obrigatório para disputar os Jogos Olímpicos desde 1964, e precisou se submeter a um novo exame. Quando o resultado saiu, todos ficaram surpresos, inclusive ela, porque seu perfil genético detectado era 46,XY, normalmente associado aos homens, e não 46,XX, comum entre as mulheres. O Comitê Olímpico ofereceu, então, a possibilidade de ela se retirar dos jogos alegando um problema de saúde, sem dar detalhes para a imprensa.

Entretanto, Maria argumentou que não tinha nada a esconder e revelou toda a história aos jornais, que passaram a explorar o caso até a exaustão. Ela sofreu uma série de acusações, perdeu sua bolsa na universidade e seu alojamento. De uma hora para outra, deixou de ser vista como uma atleta e passou a ser considerada uma impostora. Durante anos Maria Patiño lutou para mostrar que, apesar de ter um perfil genético associado ao sexo masculino, seu corpo não percebia a presença da testosterona e se desenvolveu como feminino.

Finalmente, em 1988 recuperou o direito de participar das disputas de atletismo de acordo com sua identidade de gênero, isto é, como uma mulher.⁶⁶ Seu caso expôs uma condição pouco conhecida dos perfis genéticos, isto é, que há mulheres 46,XY (um entre 16 mil) e há homens 46,XX (um em 25 mil). Há ainda outras variações nos cromossomos sexuais associadas a ambos os sexos.

O esquema a seguir mostra as possíveis variações nos cromossomos sexuais que causam DDS:

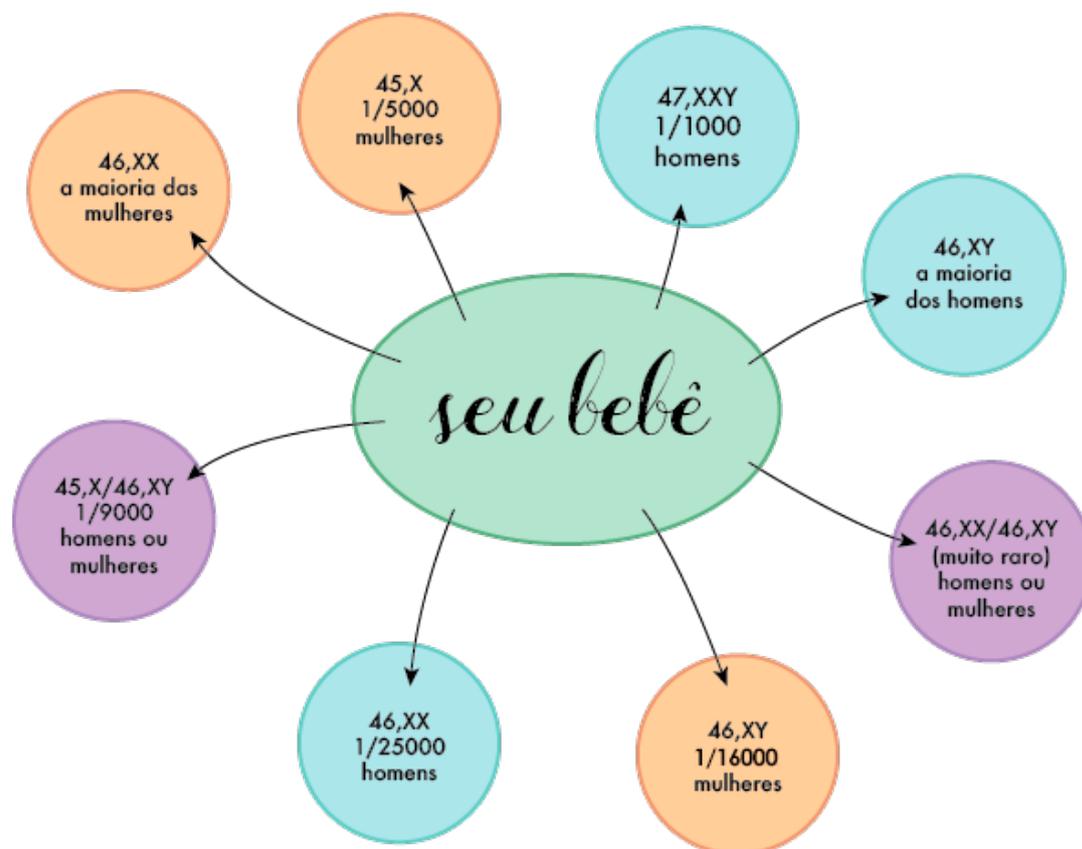


Figura 2 – Incidência de perfis genéticos no ser humano. Os perfis homem 46,XY e mulher 46,XX são os mais comuns, mas não são as únicas possibilidades dentro de cada gênero. Algumas condições são mais comuns do que outras.

Os avanços da genética permitiram detectar diversos perfis diferentes daqueles comumente associados a homens (46,XY) e mulheres (46,XX). Os números na figura anterior indicam a ocorrência de cada um dos perfis na população como um todo. Por exemplo, o caso de Maria Patiño costuma ocorrer em uma a cada 16 mil mulheres.

Síndrome de insensibilidade aos andrógenos

O caso de Maria Patiño é conhecido no meio médico como insensibilidade total ou completa aos androgênios. Nesse tipo de situação, o corpo se desenvolve com características associadas ao gênero feminino, já que a testosterona, apesar de ser produzida e circular no organismo, não é reconhecida pelas células. Dentro do modelo

de chave-fechadura para a ação dos hormônios, a testosterona atua como chave, e o receptor de testosterona, como fechadura. Na síndrome de insensibilidade aos androgênios, o receptor de testosterona apresenta uma falha e não consegue se ligar à testosterona. O bebê, apesar de ter perfil genético 46,XY, desenvolve um corpo feminino sem atipia genital. Na puberdade, a testosterona é transformada em hormônio feminino (estrogênio) por uma enzima presente no corpo chamada de aromatase, o que leva ao surgimento de características sexuais secundárias femininas, tais como seios e alargamento dos quadris. Uma característica física decorrente da ausência de ação dos hormônios masculinos é que meninas tendem a apresentar poucos pelos pubianos e a não ter acne. A busca por assistência geralmente ocorre na adolescência pela ausência da menstruação.⁶⁷

Um estudo do Hospital de Clínicas da UNICAMP, no interior de São Paulo, avaliou aspectos psicológicos de oito mulheres entre 22 e 44 anos diagnosticadas com insensibilidade completa aos androgênios, constatando que:

“ [...] as pacientes tiveram uma infância sem intercorrências significativas até o início da adolescência, quando a ausência de menstruação e de outros sinais característicos desta etapa do desenvolvimento revelaram as diferenças em relação às demais meninas.⁶⁸ ”

Nessa pesquisa, são trazidos relatos das pacientes sobre a percepção de que havia algo diferente com elas:

“

... eu não menstruava... todas as minhas amigas estavam ficando mocinhas e eu não. Comigo não acontecia. Não sei...⁶⁹

... aí os meus colegas começaram a falar que eu não era uma pessoa normal, que era uma tábua... que eu tinha corpo de dez anos, mas numa menina de 18... que eu tinha mentido a minha idade... que eu tinha feito um RG falso...⁷⁰”

Após o diagnóstico, surgem dúvidas e temores, principalmente a respeito da maternidade:

“

... eu adoro criança... você não vai poder ser mãe. Aí essa é a parte mais complicada... (silêncio e expressão de choro contido)... porque envolve um monte de coisa... Não envolve só a mim... Envolve a pessoa que eu fosse ajudar...⁷¹”

O responsável pela investigação, após as entrevistas com essas mulheres, concluiu que:

“

As emoções dessas mulheres foram consideradas o aspecto mais delicado, requerendo atenção especial. O que está em jogo não é somente a saúde física, a retirada das gônadas para prevenção ou a cura de um câncer, mas a saúde mental. [...] Nas falas e nos testes das mulheres encontram-se confissões de medo, tristeza, raiva por alguma coisa indefinida e solidão. Nos testes são encontrados os mesmos movimentos, barulhos internos atormentadores, limitando a possibilidade de elaboração de uma perda drástica e de difícil luto.⁷²”

Como se vê, as questões cruciais sobre a insensibilidade aos androgênios têm a ver com os aspectos emocionais de lidar com os limites recém-descobertos do corpo. Essas meninas e futuras mulheres podem ter desenvolvido expectativas relacionadas à fertilidade e à maternidade que o diagnóstico parece romper.

O primeiro contato com o diagnóstico ocorre a partir dos resultados dos exames apresentados pela equipe médica. A forma como acontece essa abordagem é crucial para diminuir o impacto causado pelo diagnóstico em si. O médico precisa ter a habilidade de comunicar de forma clara, mas delicada, evitando termos técnicos e utilizando palavras comuns ao cotidiano da paciente para melhorar o entendimento. Além disso, deve responder objetivamente às perguntas das pacientes. É preciso, ainda, acolher as angústias, sem desqualificar as vivências da pessoa até aquele momento, além de sugerir alternativas para a realização dos sonhos ou planos futuros, como, por exemplo, a concretização da maternidade por adoção.⁷³

Um estudo conduzido na Suécia⁷⁴ com 33 pacientes com insensibilidade total aos androgênios e disgenesia gonadal completa, que será discutida adiante, chama atenção para um dado alarmante: 28 das 33 mulheres sofriam de pelo menos um transtorno mental, sendo os mais comuns a depressão e a ansiedade. Essa pesquisa aborda, ainda, outra questão essencial: o medo da desvalorização. Esse é um dos sentimentos que se manifestam ao longo do processo de diagnóstico e tratamento dessas pessoas, pois temem ser consideradas “menos mulheres” por sua condição genética. Mais do que propor relações de causa e efeito, esse dado sinaliza a necessidade de acompanhamento psicológico como uma forma de prevenir e minimizar os impactos que o diagnóstico pode ter na vida de uma pessoa.

Mas nem todos os estudos acerca do tema são desanimadores. Uma pesquisa realizada na Universidade Federal do Paraná com uma

família composta de 700 pessoas, distribuídas em quatro gerações e contendo 19 membros identificados com insensibilidade total aos androgênios, mostrou como é possível superar as incertezas do diagnóstico e seguir adiante. Os cientistas responsáveis pelo estudo concluíram o seguinte:

“

[...] este trabalho mostra que a cultura antecedente e o apoio familiar em uma sociedade ocidental desempenham um papel importante na aceitação de diferenças reprodutivas, mesmo quando essas diferenças se tornam conhecidas mais tarde. Não importa qual seja a sociedade ou os contextos sociais, os indivíduos com insensibilidade total aos androgênios se sentem à vontade com sua identidade de gênero, papéis, personalidade de gênero e aceitação dentro da comunidade como mulheres. Apesar de serem tecnicamente intersexuais, porque seu genótipo não coincide com seu fenótipo, não há discordância entre a atribuição do sexo feminino e os papéis sexuais femininos.⁷⁵”

Ou seja, por meio de uma convivência familiar e social que promova a aceitação mais do que a exclusão e o julgamento, essas mulheres se desenvolveram como as outras mulheres do grupo, inseridas em seu contexto e sem apresentar problemas de saúde mental associados à sua condição de insensibilidade total aos androgênios. Elas não tiveram dúvidas sobre seu papel de gênero nem se sentiram diminuídas perante a comunidade. Esse resultado positivo ocorreu porque ter outras pessoas próximas com a mesma condição trouxe conhecimento sobre o tema, sem estigmas e preconceitos. Além disso, contribuiu para esse quadro o fato de que o desenvolvimento das características sexuais femininas aconteceu sem alteração da genitália externa, constituindo fator de atenção somente a ausência

de úteros e ovários, o que impedia essas mulheres de terem filhos.

Existe ainda a síndrome de insensibilidade parcial aos androgênicos, condição em que o receptor de testosterona exerce apenas parcialmente sua função, como se a chave se encaixasse meio “torta” na fechadura. Devido a essa ação limitada do hormônio, os pacientes podem apresentar graus variados de atipia tanto dos órgãos genitais externos quanto dos órgãos genitais internos.

Disgenesia gonadal

As gônadas primitivas embrionárias dão origem aos testículos no bebê enquanto ele está em formação na barriga da mãe. A disgenesia gonadal acontece quando há alteração na formação dos testículos no estágio inicial. Essa alteração pode levar à ausência de testículos, caracterizando a disgenesia gonadal completa, ou à formação de testículos disgenéticos, caracterizando a disgenesia gonadal parcial.

A disgenesia gonadal completa 46,XY resulta em uma mulher com genitália externa e interna feminina e ausência de estrutura gonadal, que são os ovários.

O diagnóstico em cada situação é feito por uma equipe médica, com o auxílio de exames de sangue, exames de imagem e estudos genéticos. As orientações de tratamento dependem dos resultados desses exames e da abordagem da equipe multidisciplinar. Nessas pacientes, é recomendável retirar as gônadas disgenéticas pelo risco de desenvolvimento de neoplasia.

Deficiência da 5-alfa-redutase tipo 2 (5 α RD2)

João é um dos pacientes há mais tempo em acompanhamento no Hospital das Clínicas de São Paulo. Seu primeiro atendimen-

to aconteceu aos 4 anos de idade, em 1968. Naquela época, ele era chamado de Jéssica. E assim permaneceu até os 36 anos de idade, quando optou por mudar de gênero, em um processo que ele considerou uma retificação mais do que uma redesignação. Somente em 2017, após exames de sangue de seus familiares, é que se descobriu a causa de seu quadro de atipia genital: uma falha na síntese de dihidrotestosterona (DHT) devido a uma deficiência na enzima 5-alfa-redutase tipo 2 (5 α RD2).

A testosterona é transformada em DHT pela enzima 5 α RD2, que tem ação essencial na formação da genitália externa masculina e na formação da próstata. Os pacientes com deficiência na 5 α RD2 nascem com a genitália externa com aparência feminina. Quando o diagnóstico não é feito logo ao nascer, a maioria dos pacientes com deficiência de 5 α RD2 são criados como meninas. No entanto, na puberdade há aumento da produção de testosterona e da enzima 5-alfa-redutase tipo 1 (5 α RD1), que induz a produção de DHT, levando a uma virilização dos órgãos genitais externos.

Um levantamento com pacientes atendidos no Hospital das Clínicas em 2005 investigou a história clínica de 32 pacientes e mostrou que 70% com deficiência na 5 α RD2 realizaram a mudança de gênero do feminino para o masculino.⁷⁶ A título de comparação, somente 5% das pessoas com hiperplasia adrenal congênita criadas como meninas costumam mudar de gênero. Esses dados sinalizam que os pacientes que possuem deficiência na 5 α RD2 têm uma tendência de mudarem do gênero feminino para o masculino. A recomendação nesses casos é a avaliação psicológica cuidadosa para definir os passos do tratamento clínico, levando a história do sujeito em consideração.

Há diversas causas que dificultam a fertilidade em homens com deficiência na 5 α RD2, como questões anatômicas, fisiológicas e funcionais. No entanto, avanços médicos recentes permitiram que pes-

soas do gênero masculino nessa condição possam ter filhos biológicos com o auxílio de técnicas de reprodução assistida.⁷⁷

Condições raras

Existe uma série de outras condições que levam uma pessoa a apresentar diferenças de desenvolvimento sexual e atipia genital. Por serem raras mesmo entre as doenças raras, elas estão documentadas nos meios médicos.

Além disso, vale lembrar que 45% dos pacientes com DDS de perfil genético 46,XY ainda não possuem um diagnóstico molecular. Entretanto, isso não quer dizer que não exista tratamento disponível. Avanços científicos significativos vêm ocorrendo tanto no processo de elucidação diagnóstica quanto no aperfeiçoamento dos tratamentos medicamentosos e cirúrgicos dos pacientes com DDS, melhorando significativamente a vida dessas pessoas.

Finalizando

Este texto é apenas o início de um diálogo que pode se estender por anos em diferentes etapas da vida de todos os envolvidos, incluindo pacientes, familiares e profissionais da saúde.

Esperamos que muitas pessoas tenham se sentido representadas em suas emoções e sentimentos. Assim, voltamos ao início, quando falávamos de uma roda de conversa mais do que de soluções. Queremos motivar os leitores a darem o primeiro e mais difícil passo: falar em voz alta e de peito aberto sobre aquilo que angustia ao invés de tentar buscar respostas no silêncio. A primeira vez é a mais complexa porque tudo pode parecer confuso, mas é ela que permitirá que o processo se torne mais tranquilo e menos assustador.

Declaração de Halifax

Uma resolução propondo um novo conjunto de diretrizes éticas para o atendimento de lactentes e crianças com DDS foi apresentada no Congresso Mundial de Direito da Família e da Criança. Essa resolução, também conhecida como Declaração de Halifax, considerou os seguintes fatores como importantes:

- 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;
- manutenção de opções em aberto para o futuro;
- respeito aos desejos e às crenças dos pais.

Por fim, sabemos que:

O nascimento de uma criança é visto pelos pais com muita expectativa, e é grande a responsabilidade do profissional de saúde no momento de comunicar que esta nasceu com sexo indefinido. 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 famílias. 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 prazo. 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 amplo.⁷⁸

Para saber mais

Acesse o site sobre atipia genital organizado pelo Departamento de Clínica Médica, do setor de endocrinologia da Faculdade de Medicina da USP: www.atipiagenital.com

Agradecimentos

A produção deste material contou com o apoio da FAPESP – Fundação de Amparo à Pesquisa de São Paulo em uma bolsa Mídia Ciência.

Durante a escrita duas pessoas contribuíram cedendo seu tempo para entrevistas e leituras críticas do texto. Sua experiência e sugestões são inestimáveis. Obrigada à Denise Lucheta, contato da Abbadison e à Tatiana Prade Hemesath, psicóloga especializada em DDS no Hospital das Clínicas de Porto Alegre.

Aos pacientes entrevistados, pela partilha generosa de suas histórias.

À Verônica Seidel, que revisou este texto.

À Carolina Reis Gaudêncio, que produziu as ilustrações.

À Grau Soluções Gráficas que fez o projeto gráfico.

Aos bibliotecários da biblioteca da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo pela competência e paciência inesgotáveis.

Sobre as autoras

Ana Fukui – Possui graduação em Jornalismo pela Universidade do Vale do Rio dos Sinos (2015), licenciatura em Física pela Universidade de São Paulo (1998), mestrado em Ensino de Ciências (Modalidades Física, Química e Biologia) pela Universidade de São Paulo (2002), doutorado em Linguística Aplicada pela Universidade do Vale do Rio dos Sinos (2017) e pós-doutorado em Divulgação da Ciência pela Faculdade de

Medicina (2019-2022). Tem experiência na área de divulgação científica, atuando principalmente com os seguintes temas: divulgação científica, comunicação da ciência, ensino fundamental e médio, linguística aplicada e popularização da ciência. Atualmente, é bolsista de Jornalismo Científico na Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo.

E-mail: anafukui12@gmail.com

Lia Mesquita Lousada – Possui graduação em Medicina pela Universidade Federal do Ceará (2009). Realizou residência médica em Clínica Médica no Hospital Universitário Walter Cantídeo pela Universidade Federal do Ceará (2011-2013) e formação em Endocrinologia e Metabologia, por meio do programa de Complementação Especializada da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (2015-2017). Possui título de especialista em Endocrinologia e Metabologia pela Sociedade Brasileira de Endocrinologia e Metabologia (2017) e, atualmente, é aluna de doutorado em Endocrinologia na Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

E-mail: liamesquitallousada@gmail.com

Tania S.S. Bachega - professora associada da FMUSP, credenciada no Serviço de Pós-Graduação da FMUSP - nas áreas de concentração de Endocrinologia e de Clínica Médica. Atualmente é médica assistente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP e coordenadora do ambulatório de hiperplasia adrenal congênita da mesma instituição.

Sorahia Domenice - Médica Assistente e Pesquisadora do Laboratório de Hormônios e Genética Molecular - LIM42, Serviço de Endocrinologia e Metabologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de

Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP). Professora Colaboradora da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Marlene Inácio – Possui graduação em Psicologia pela Universidade São Marcos (1979) e doutorado em Medicina pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (2011). É especialista em Psicologia Clínica e Hospitalar, atuando na assistência aos pacientes, no ensino e na pesquisa do serviço de endocrinologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, com foco nas seguintes condições: diferenças de desenvolvimento sexual, puberdade precoce, deficiência de hormônio de crescimento e transexualidade.

E-mail: m.inacio@hc.fm.usp.br

Berenice Bilharinho de Mendonça – É professora titular do Departamento de Clínica Médica, área de Endocrinologia, da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. Atua como investigadora clínica na área de endocrinologia do desenvolvimento, abrangendo o estudo clínico e molecular das diferenças de desenvolvimento sexual, crescimento e puberdade, e na área de hipofunção e hiperfunção adrenal com foco na esteroidogênese e tumorigênese. É responsável pela estruturação, pelo desenvolvimento e pela coordenação do Laboratório de Hormônios e Genética Molecular (LIM/42), dos Laboratórios Multiusuários de Cromatografia Líquida e Espectrometria de Massas (AE-06 - LCMS) e Sequenciamento (GEF-08) e do Laboratório de Sequenciamento em Larga Escala (SELA). Também é pesquisadora sênior do Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico. E-mail: beremen@usp.br

Anexo: Provimento Certidão de Nascimento



PODER JUDICIÁRIO
TRIBUNAL DE JUSTIÇA
DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL

TRIBUNAL DE JUSTIÇA DO ESTADO DO RIO GRANDE DO SUL
Praça Mal Deodoro, 55 - CEP 90010-908 - Porto Alegre - RS - www.tjrs.jus.br

PROVIMENTO Nº 016/2019-CGJ

Expediente 8.2018.0010/004013-1

RCPN – Possibilita o registro de nascimento de forma específica quando diagnosticada Anomalia de Diferenciação Sexual – ADS. Inclui os artigos 101-A, 101-B, 101-C e 101-D na Consolidação Normativa Notarial e Registral – CNNR.

A EXCELENTÍSSIMA SENHORA DESEMBARGADORA DENISE OLIVEIRA CEZAR, CORREGEDORA-GERAL DA JUSTIÇA, NO USO DE SUAS ATRIBUIÇÕES LEGAIS:

CONSIDERANDO os estudos sobre Anomalias de Diferenciação Sexual – ADS realizados pelos profissionais do Hospital de Clínicas de Porto Alegre;

CONSIDERANDO as dificuldades relatadas na realização de registros de nascimento com lançamento de sexo “ignorado”, bem como dos estudos sobre os reflexos psicológicos no lançamento de um nome antes da definição do sexo do recém-nascido;

CONSIDERANDO que o direito à cidadania e o acesso ao sistema de saúde estão atrelados ao efetivo registro de nascimento;

CONSIDERANDO a dignidade da pessoa humana como um dos fundamentos da República Federativa do Brasil – art. 1º, III, da Constituição Federal;

PROVÊ:

Art. 1º - Inclui os artigos 101-A, 101-B, 101-C e 101-D na Consolidação Normativa Notarial e Registral, que passará a vigor com a seguinte redação:

Art. 101-A - Nos casos de diagnóstico de Anomalias de Diferenciação Sexual – ADS em recém-nascidos, o Registrador deverá lançar no registro de nascimento o sexo como ignorado, conforme constatação médica lançada na Declaração de Nascido Vivo – DNV.

Parágrafo único - Fica facultado que, a critério da pessoa que declarar o nascimento, no campo destinado ao nome conste a expressão "RN de", seguida do nome de um ou de ambos os genitores.

Art. 101-B – Assim que definido o sexo da criança, o registro deste e do nome poderão ser retificados diretamente perante o ofício do registro do nascimento, independentemente de autorização judicial.

§1º - O requerimento para retificação mencionada neste artigo deverá ser acompanhado de laudo médico atestando o sexo da criança, podendo ser formulado por qualquer de seus responsáveis.

§2º - Ocorrendo o óbito do registrando antes da retificação mencionada no caput, fica facultada a retificação do nome, a requerimento de qualquer um dos responsáveis, independentemente de laudo médico;

§3º - A averbação de retificação mencionada neste artigo será realizada de forma gratuita e unificada com a informação do número do CPF do registrado.

Art. 101-C – Decorridos 60 (sessenta) dias da data do registro e não tendo sido realizada a retificação pelos responsáveis, o Oficial que proceder ao registro nas condições do art. 101-A deverá comunicar o Ministério Público, por meio da Promotoria responsável pelos registros públicos da Comarca de Porto Alegre, para fins de acompanhamento da situação e tomada de eventuais providências que entender cabíveis no sentido de assegurar os direitos indisponíveis de personalidade da criança.

Art. 101-D – O registro feito na forma do art. 101-A tem natureza sigilosa, razão pela qual a informação a seu respeito não pode constar das certidões, salvo por solicitação do registrando, seus pais ou procurador com poderes específicos e firma do outorgante reconhecida por autenticidade, ou ainda por determinação judicial.

§1º – Após a averbação do prenome e do sexo, a certidão poderá ser emitida a qualquer requerente.

§2º – A certidão de inteiro teor poderá ser fornecida a requerimento do registrado ou com autorização judicial.

Art. 2º - Este Provimento entrará em vigor no primeiro dia útil após a sua disponibilização no Diário da Justiça Eletrônico.

Porto Alegre, 03 de junho de 2019.

**DESEMBARGADORA DENISE OLIVEIRA CEZAR,
CORREGEDORA-GERAL DA JUSTIÇA.**

JL



Documento assinado eletronicamente por **Denise Oliveira Cezar, Corregedora-Geral da Justiça**, em 06/06/2019, às 15:19, conforme art. 1º, III, "b", da Lei 11.419/2006.



A autenticidade do documento pode ser conferida no site https://www.tjrs.jus.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0 informando o código verificador **1144917** e o código CRC **E6B6683F**.

Referências bibliográficas

CONN, J.; GILLAM, L.; CONWAY, G. S. Revealing the diagnosis of androgen insensitivity syndrome in adulthood. *BMJ*, v. 331, n. 7517, p. 628, 2005. Disponível em: <https://www.bmj.com/content/331/7517/628.short>. Acesso em 10 nov. 2022.

DIAS, M. B. INTERSEXO. São Paulo: Revista dos Tribunais, 2019

LEE, Peter A. et al. Consensus statement on management of intersex disorders. *Pediatrics*, v. 118, n. 2, p. e488-e500, 2006. In <https://doi.org/10.1016/j.jpuro.2006.03.004> Acesso em: jan. 2023

LEE, Peter A. et al. Global disorders of sex development update since 2006: perceptions, approach and care. *Hormone research in paediatrics*, v. 85, n. 3, p. 158-180, 2016. In <https://doi.org/10.1159/000442975> acesso em: jan. 2023

LUNDBERG, T. et al. “It’s part of me, not all of me”: young women’s experiences of receiving a diagnosis related to diverse sex development. *Journal of Pediatric and Adolescent Gynecology*, v. 29, n. 4, p. 338-343, 2016. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1083318815003824> . Acesso em: 10 nov. 2022.

MACIEL-GUERRA, A. T., GUERRA-JÚNIOR, G. MENINO OU MENINA? OS DISTÚRBIOS DA DIFERENCIAÇÃO DO SEXO – Vol. 1 e 2, Curitiba: Appris Editora, 2019

MELO, K.F.S. et al. Clinical, hormonal, behavioral, and genetic characteristics of androgen insensitivity syndrome in a Brazilian cohort: five novel mutations in the androgen receptor gene. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, v. 88, n. 7, p. 3241-3250, 2003. Disponível em: <https://doi.org/10.1210/jc.2002-021658> . Acesso em: 10 nov. 2022.

MELO, K.F.S. et al. Androgen insensitivity syndrome: clinical, hormonal and molecular analysis of 33 cases. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, v. 49, p. 87-97, 2005. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0004-27302005000100012>. Acesso em: 10 nov. 2022.

PONTES, A. et al. Atendendo mulheres com cariótipo 46,XY. *Femina*, p. 72-90, 2022. Disponível em: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/05/1366123/femina-2022-502-72-90.pdf> . Acesso em: 10 nov. 2022.

Notas de fim

- 1 Segundo um estudo realizado na UNICAMP, a idade média do diagnóstico é de 31,7 meses, o que corresponde a 2 anos e meio. Entretanto, vale salientar que esse mesmo estudo reconhece que os pacientes com hiperplasia adrenal congênita são diagnosticados mais novos devido às características desse quadro e correspondem a 30% de todos os casos diagnosticados de DDS. Para mais informações: DE PAULA, G. B.; GUERRA JÚNIOR, G. Diagnóstico de 408 casos de ambiguidade genital acompanhados por uma única equipe interdisciplinar durante 23 anos [Dissertação de mestrado]. Campinas: Unicamp, 2015. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2015.957485> Acesso em: 2 dez 2022
- 2 Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf. Acesso em: 19 ago. 2022.
- 3 p. 273 - BROWN, B. Box Brené Brown. Rio de Janeiro: Sextante, 2020.
- 4 p. 72 – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022
- 5 p.58 - CANGUÇÚ-CAMPINHO, A. K. F. Aspectos da construção da maternidade em mulheres com filhos intersexuais. Orientador: Ana Cecília de Sousa Bastos. Coorientação: Isabel Maria Sampaio Oliveira Lima. 2008. 130 f. Dissertação (mestrado). Saúde Coletiva. Instituto de Saúde Coletiva. UFBa, 2008. Disponível em: <https://repositorio.ufba.br/handle/ri/10307> Acesso em: 2 dez. 2022
- 6 p. 47 – HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010. 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 7 p. 47 – HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010. 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 8 p. 67 – HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010.

- 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 9 p. 61 – TELLES-SILVEIRA, Mariana. Hiperplasia adrenal congênita: Quando o sexo precisa ser diagnosticado. Um estudo qualitativo com médicos, pacientes e familiares. Orientador: Claudio Elias Kater. 2009. 110f. Dissertação (mestrado) – Programa de pós-graduação em Endocrinologia Clínica – Universidade Federal de São Paulo. Escola Paulista de Medicina. São Paulo, 2009. Disponível em: <https://repositorio.unifesp.br/handle/11600/9692>. Acesso em: 12 maio 2022.
- 10 p. 53 – HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010. 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 11 p. 53 – HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010. 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 12 p. 72. – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022
- 13 p. 63 – CANGUÇÚ-CAMPINHO, A. K. F. Aspectos da construção da maternidade em mulheres com filhos intersexuais. Orientador: Ana Cecília de Sousa Bastos. Coorientação: Isabel Maria Sampaio Oliveira Lima. 2008. 130 f. Dissertação (mestrado). Saúde Coletiva. Instituto de Saúde Coletiva. UFBA, 2008. Disponível em: <https://repositorio.ufba.br/handle/ri/10307> Acesso em: 2 dez. 2022
- 14 SILVA et al., Ambigüidade genital: a percepção da doença e os anseios dos pais. Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil [online]. 2006, v. 6, n. 1 pp. 107-113. <https://doi.org/10.1590/S1519-38292006000100013>. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1519-38292006000100013> Acesso em 02 dez. 2022
- 15 p. 78: OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022
- 16 p. 77 – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022

- 17 p. 75 – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022
- 18 p. 75 – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022
- 19 p. 75 – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022
- 20 p. 41-42 – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022
- 21 p. 2 – Cyrulnik, B. Dizer é morrer. São Paulo: WMF Martins Fontes, 2012
- 22 Entrevista realizada com paciente no HC em novembro de 2019.
- 23 Entrevista realizada com paciente no HC em outubro de 2019.
- 24 p. 63 - CANGUÇÚ-CAMPINHO, A. K. F. Aspectos da construção da maternidade em mulheres com filhos intersexuais. Orientador: Ana Cecília de Sousa Bastos. Coorientação: Isabel Maria Sampaio Oliveira Lima. 2008. 130 f. Dissertação (mestrado). Saúde Coletiva. Instituto de Saúde Coletiva. UFBa, 2008. Disponível em: <https://repositorio.ufba.br/handle/ri/10307> Acesso em: 2 dez. 2022.
- 25 ADS – anomalia de diferenciação sexual. Essa expressão foi adotada após a consenso de Chicago até 2019.
- 26 p. 73 - GALLI, Daniela Martins et al. Olhar fonoaudiológico sobre as anomalias da diferenciação sexual: um estudo exploratório. Dissertação Mestrado. Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, Brasil, 2009. Disponível em: <https://sapientia.pucsp.br/bitstream/handle/12231/1/Daniela%20Martins%20Galli.pdf>. Acesso em: 13 maio 2022.
- 27 p. 29 - TELLES-SILVEIRA, Mariana. Hiperplasia adrenal congênita: Quando o sexo precisa ser diagnosticado. Um estudo qualitativo com médicos, pacientes e familiares. Orientador: Claudio Elias Kater. 2009. 110f. Dissertação (mestrado) –

Programa de pós-graduação em Endocrinologia Clínica – Universidade Federal de São Paulo. Escola Paulista de Medicina. São Paulo, 2009. Disponível em: <https://repositorio.unifesp.br/handle/11600/9692>. Acesso em: 12 maio 2022.

- 28 Ver, por exemplo: SIRCILI, Maria Helena Palma; MENDONCA, Berenice B. de; DENES, Francisco Tibor; MADUREIRA, Guiomar; BACHEGA, Tânia Aparecida Sartori Sanchez; SILVA, Frederico Arnaldo de Queiroz e. Anatomical and functional outcomes of feminizing genitoplasty for ambiguous genitalia in patients with virilizing congenital adrenal hyperplasia. *Clinics*, v. 61, n. 3, p. 209-214, Mar. 2006. <https://doi.org/10.1590/S1807-59322006000300005> . Acesso em: jan. 2023
- 29 p. 41- BAG, M.J. – Genitoplastia Feminizante em paciente com genitália atípica por diferenças do desenvolvimento sexual: avaliação a longo prazo dos resultados morfológicos, sensibilidade urogenital e função sexual. Orientadora: Maria Helena Palma Sircili. 109f. 2021. Tese (doutorado). Programa de Urologia. FMUSP, São Paulo, 2022
- 30 p. 11- Genitoplastia Feminizante em paciente com genitália atípica por diferenças do desenvolvimento sexual: avaliação a longo prazo dos resultados morfológicos, sensibilidade urogenital e função sexual. Orientadora: Maria Helena Palma Sircili. 109f. 2021. Tese (doutorado). Programa de Urologia. FMUSP, São Paulo, 2022
- 31 p. 26 – BAG, M.J. – Genitoplastia Feminizante em paciente com genitália atípica por diferenças do desenvolvimento sexual: avaliação a longo prazo dos resultados morfológicos, sensibilidade urogenital e função sexual. Orientadora: Maria Helena Palma Sircili. 109f. 2021. Tese (doutorado). Programa de Urologia. FMUSP, São Paulo, 2021
- 32 Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo: volume II / Andréa Trevas Maciel-Guerra, Gil Guerra Júnior – 3 Ed. Volume 2. Páginas 13-138
- 33 p. 58 – HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010. 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 34 p. 61 – HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010. 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 35 p. 61 - HEMESATH, T. P. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Orientador: Tania Mara Sperb. 2010. 107f. Dissertação (mestrado) – Psicologia. Instituto de Psicologia, UFRGS, RS, 2010. Disponível em: <http://hdl.handle.net/10183/55065> Acesso em 02 dez. 2022
- 36 p. 664 – BROWN, B. Box – São Paulo: Sextante, 2020

- 37 p. 33 – TELLES-SILVEIRA, Mariana. Hiperplasia adrenal congênita: Quando o sexo precisa ser diagnosticado. Um estudo qualitativo com médicos, pacientes e familiares. Orientador: Claudio Elias Kater. 2009. 110f. Dissertação (mestrado) – Programa de pós-graduação em Endocrinologia Clínica – Universidade Federal de São Paulo. Escola Paulista de Medicina. São Paulo, 2009. Disponível em: <https://repositorio.unifesp.br/handle/11600/9692> . Acesso em: 12 maio 2022.
- 38 p. 33 – TELLES-SILVEIRA, Mariana. Hiperplasia adrenal congênita: Quando o sexo precisa ser diagnosticado. Um estudo qualitativo com médicos, pacientes e familiares. Orientador: Claudio Elias Kater. 2009. 110f. Dissertação (mestrado) – Programa de pós-graduação em Endocrinologia Clínica – Universidade Federal de São Paulo. Escola Paulista de Medicina. São Paulo, 2009. Disponível em: <https://repositorio.unifesp.br/handle/11600/9692> . Acesso em: 12 maio 2022.
- 39 p. 37 – TELLES-SILVEIRA, Mariana. Hiperplasia adrenal congênita: Quando o sexo precisa ser diagnosticado. Um estudo qualitativo com médicos, pacientes e familiares. Orientador: Claudio Elias Kater. 2009. 110f. Dissertação (mestrado) – Programa de pós-graduação em Endocrinologia Clínica – Universidade Federal de São Paulo. Escola Paulista de Medicina. São Paulo, 2009. Disponível em: <https://repositorio.unifesp.br/handle/11600/9692> . Acesso em: 12 maio 2022.
- 40 p. 37 – TELLES-SILVEIRA, Mariana. Hiperplasia adrenal congênita: Quando o sexo precisa ser diagnosticado. Um estudo qualitativo com médicos, pacientes e familiares. Orientador: Claudio Elias Kater. 2009. 110f. Dissertação (mestrado) – Programa de pós-graduação em Endocrinologia Clínica – Universidade Federal de São Paulo. Escola Paulista de Medicina. São Paulo, 2009. Disponível em: <https://repositorio.unifesp.br/handle/11600/9692> . Acesso em: 12 maio 2022.
- 41 p. 31 – HEMESATH, Tatiana Prade. Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero. Dissertação de mestrado. Programa de Pós-Graduação Em Psicologia. UFRGS, 2010. Disponível em: <https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/55065> . Acesso em: 10 maio 2022.
- 42 p. 87-88 - BIRKMAN, M.; CUNHA, M. C. Internações hospitalares e cirurgias precoces, linguagem e psiquismo: estudo de dois casos. Pró-Fono Revista de Atualização Científica, v. 18, n. 1, p. 79-88, 2006. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/pfono/a/Cmt4wHyP56B54VprbVWGhnh/?format=pdf&lang=pt> . Acesso em: 16 maio 2022
- 43 p. 103 - GALLI, D. M. Olhar fonoaudiológico sobre as anomalias da diferenciação sexual: um estudo exploratório. Orientador: Luiz Augusto de Paula Souza. 2009. 125f. Dissertação (mestrado). Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia. Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, Brasil, 2009. Disponível em: <https://sapientia.pucsp.br/bitstream/handle/12231/1/Daniela%20Martins%20Galli.pdf> . Acesso em: 13 maio 2022.
- 44 p. 105- GALLI, D. M. Olhar fonoaudiológico sobre as anomalias da diferenciação sexual: um estudo exploratório. Orientador: Luiz Augusto de Paula Souza. 2009.

- 125f. Dissertação (mestrado). Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia. Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, Brasil, 2009. Disponível em: <https://sapientia.pucsp.br/bitstream/handle/12231/1/Daniela%20Martins%20Galli.pdf>. Acesso em: 13 maio 2022.
- 45 P. 102-103 - GALLI, D. M. Olhar fonoaudiológico sobre as anomalias da diferenciação sexual: um estudo exploratório. Orientador: Luiz Augusto de Paula Souza. 2009. 125f. Dissertação (mestrado). Programa de Pós-Graduação em Fonoaudiologia. Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, Brasil, 2009. Disponível em: <https://sapientia.pucsp.br/bitstream/handle/12231/1/Daniela%20Martins%20Galli.pdf>. Acesso em: 13 maio 2022.
- 46 Depoimento no HC em novembro de 2019.
- 47 Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Área de Saúde do Adolescente e do Jovem. Marco legal: saúde, um direito de adolescentes / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Área de Saúde do Adolescente e do Jovem. Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2007. https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/07_0400_M.pdf. Acesso em: 6 out. 2022.
- 48 p. 193 - SANTOS, M. M. R. Desenvolvimento da identidade de gênero em casos de intersexualidade: contribuições da psicologia. Orientadora: Tereza Cristina Cavalcanti Ferreira de Araújo. 257f. 2006. Tese (doutorado). Psicologia. Instituto de Psicologia, UnB, 2006. Disponível em: <https://repositorio.unb.br/handle/10482/6315> Acesso em 02 dez. 2022
- 49 p. 92-93 – PIRES, B. Distinções do Desenvolvimento Sexual: percursos científicos e atravessamentos políticos em casos de intersexualidade. Orientador: María Elvira Díaz-Benítez. 150 f. 2015. Dissertação (mestrado). Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social, Museu Nacional, UFRJ, 2015 Disponível em: https://minerva.ufrj.br/F/?func=direct&doc_number=000834556&local_base=UFR01 Acesso em: 02 dez. 2022
- 50 O IPq (Instituto de Psiquiatria) do Hospital das Clínicas tem um programa de acolhimento para pessoas com disforia de gênero. Foi esse o primeiro local onde Amanda recebeu atendimento.
- 51 Entrevista realizada em setembro de 2019.
- 52 Entrevista realizada em setembro de 2019.
- 53 FLEWELLING, K. D. et al. Surgical experiences in adolescents and young adults with differences of sex development: A qualitative examination. *Journal of Pediatric Urology*, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S147751312200095X>. Acesso em 9 nov. 2022.
- 54 No original em inglês: “From a baby's standpoint, identifying what the problem is early and then making sure the parents understand it and know what is going on.

- In terms of young kids, introducing it to them early; not telling them when they are 16...17. And not going into so much detail and not completely overwhelming them, but giving them the general idea of what is going on with their bodies.” In FLEWELLING, K. D. et al. Surgical experiences in adolescents and young adults with differences of sex development: A qualitative examination. *Journal of Pediatric Urology*, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S147751312200095X>. Acesso em 9 nov. 2022.
- 55 No original em inglês: “... then I know that I had a decision to do this surgery. I know that my parents were like, do you want to do this thing, and I was like, yeah, I want to do this surgery it's going to make me look more female or whatever.” In FLEWELLING, K. D. et al. Surgical experiences in adolescents and young adults with differences of sex development: A qualitative examination. *Journal of Pediatric Urology*, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S147751312200095X>. Acesso em 9 nov. 2022.
- 56 No original em inglês: “Well, I just know that I got surgery when I was younger and that it had to shrink the size of my clitoris and then I didn't really know much about it until maybe a couple of years ago.” In FLEWELLING, K. D. et al. Surgical experiences in adolescents and young adults with differences of sex development: A qualitative examination. *Journal of Pediatric Urology*, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S147751312200095X>. Acesso em 9 nov. 2022.
- 57 No original em inglês: “I think doing the research about the surgery was probably worse than the surgery itself. Just kind of being like wow, they're going to do that to me? That's a little freaky.” In FLEWELLING, K. D. et al. Surgical experiences in adolescents and young adults with differences of sex development: A qualitative examination. *Journal of Pediatric Urology*, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S147751312200095X>. Acesso em 9 nov. 2022.
- 58 No original em inglês: “I didn't want to have it, I was kind of like no, I don't want to do this, is it going to go wrong, I had general anxiety.” In FLEWELLING, K. D. et al. Surgical experiences in adolescents and young adults with differences of sex development: A qualitative examination. *Journal of Pediatric Urology*, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S147751312200095X>. Acesso em 9 nov. 2022.
- 59 No original em inglês: “From what I remember, what just made it a really good surgery is that everyone on my team was really supportive about it and they just ... I was kind of freaking out before they put me under, so they just sat there and they talked to me and calmed me down.” In FLEWELLING, K. D. et al. Surgical experiences in adolescents and young adults with differences of sex development: A qualitative examination. *Journal of Pediatric Urology*, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S147751312200095X>. Acesso em 9 nov. 2022.
- 60 SUORSA-JOHNSON, K I. et al. Defining successful outcomes and preferences

- for clinical management in differences/disorders of sex development: Protocol overview and a qualitative phenomenological study of stakeholders' perspectives. *Journal of Pediatric Urology*, v. 18, n. 1, p. 36. e1-36. e17, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1477513121005180>. Acesso em: 08 out. 2022.
- 61 No original em inglês: “From a baby's standpoint, identifying what the problem is early and then making sure the parents understand it and know what is going on. In terms of young kids, introducing it to them early; not telling them when they are 16...17. And not going into so much detail and not completely overwhelming them, but giving them the general idea of what is going on with their bodies.” SUORSA-JOHNSON, K I. et al. Defining successful outcomes and preferences for clinical management in differences/disorders of sex development: Protocol overview and a qualitative phenomenological study of stakeholders' perspectives. *Journal of Pediatric Urology*, v. 18, n. 1, p. 36. e1-36. e17, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1477513121005180>. Acesso em: 08 out. 2022.
- 62 No original em inglês: “I originally thought that this was like a completely life changing thing where I am not going to be able to live like a normal person. I don't know why I felt that, because that wasn't true at all. And I found out pretty quickly, easily within a month, that it doesn't mean I am different from other people and that I have to act different.” IN SUORSA-JOHNSON, K I. et al. Defining successful outcomes and preferences for clinical management in differences/disorders of sex development: Protocol overview and a qualitative phenomenological study of stakeholders' perspectives. *Journal of Pediatric Urology*, v. 18, n. 1, p. 36. e1-36. e17, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1477513121005180>. Acesso em: 08 out. 2022.
- 63 No original em inglês: “I would let patient know fully and make sure they understand completely what their decisions are so, that way, when it comes to surgery, if they need it, they can make a decision clearly and open mindfully.” IN SUORSA-JOHNSON, K I. et al. Defining successful outcomes and preferences for clinical management in differences/disorders of sex development: Protocol overview and a qualitative phenomenological study of stakeholders' perspectives. *Journal of Pediatric Urology*, v. 18, n. 1, p. 36. e1-36. e17, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1477513121005180>. Acesso em: 08 out. 2022.
- 64 No original em inglês: “Number one, the doctor has to be supportive. They have to understand where the patient is coming from, and where the parents are coming from, because [...] we're all thinking different things.” SUORSA-JOHNSON, K I. et al. Defining successful outcomes and preferences for clinical management in differences/disorders of sex development: Protocol overview and a qualitative phenomenological study of stakeholders' perspectives. *Journal of Pediatric Urology*, v. 18, n. 1, p. 36. e1-36. e17, 2022. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1477513121005180>. Acesso em: 08 out. 2022.
- 65 PRADE HEMESATH, .; ROHRSETZER, .; BASSO BRUN, .; CORRÊA COSTA, .;

- GUARAGNA-FILHO, .; UNIS CASTAN, . Emotional and cognitive aspects and quality of life in adolescents with disorders of sex development: case studies. *Cadernos Brasileiros de Saúde Mental/Brazilian Journal of Mental Health*, [S. l.], v. 14, n. 41, p. 38–56, 2022. Disponível em: <https://periodicos.ufsc.br/index.php/cbsm/article/view/69839>. Acesso em: 10 jan. 2023.
- 66 FAUSTO-STERLING, A.. Dualismos em duelo. *Cadernos Pagu*, p. 9-79, 2002. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0104-83332002000100002>. Acesso em: 15 nov. 2022.
- 67 MELO, K.F.S. et al. Clinical, hormonal, behavioral, and genetic characteristics of androgen insensitivity syndrome in a Brazilian cohort: five novel mutations in the androgen receptor gene. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, v. 88, n. 7, p. 3241-3250, 2003. Disponível em: <https://doi.org/10.1210/jc.2002-021658> . Acesso em: 10 nov. 2022.
- 68 p. 48 - GONÇALVES, E. L. Implicações psicológicas da (in) fertilidade em mulheres com fenótipo feminino e genótipo discordante. Orientadoras: Fátima Böttcher-Luiz, Maria Yolanda Makuch. 2006. 101f. Tese (doutorado). Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2006.364861> Acesso em: 11 nov. 2022.
- 69 p. 53 – GONÇALVES, E. L. Implicações psicológicas da (in) fertilidade em mulheres com fenótipo feminino e genótipo discordante. Orientadoras: Fátima Böttcher-Luiz, Maria Yolanda Makuch. 2006. 101f. Tese (doutorado). Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2006.364861> Acesso em: 11 nov. 2022.
- 70 p. 53 – GONÇALVES, E. L. Implicações psicológicas da (in) fertilidade em mulheres com fenótipo feminino e genótipo discordante. Orientadoras: Fátima Böttcher-Luiz, Maria Yolanda Makuch. 2006. 101f. Tese (doutorado). Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2006.364861> Acesso em: 11 nov. 2022.
- 71 p. 54 – GONÇALVES, E. L. Implicações psicológicas da (in) fertilidade em mulheres com fenótipo feminino e genótipo discordante. Orientadoras: Fátima Böttcher-Luiz, Maria Yolanda Makuch. 2006. 101f. Tese (doutorado). Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2006.364861> Acesso em: 11 nov. 2022.
- 72 p. 57 – GONÇALVES, E. L. Implicações psicológicas da (in) fertilidade em mulheres com fenótipo feminino e genótipo discordante. Orientadoras: Fátima Böttcher-Luiz, Maria Yolanda Makuch. 2006. 101f. Tese (doutorado). Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2006. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2006.364861> Acesso em: 11 nov. 2022.
- 73 ENGBERG, Hedvig et al. Increased psychiatric morbidity in women with complete androgen insensitivity syndrome or complete gonadal dysgenesis. *Journal of*

- psychosomatic research, v. 101, p. 122-127, 2017. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0022399917302404>. Acesso em: 14 nov. 2022
- 74 ENGBERG, Hedvig et al. Increased psychiatric morbidity in women with complete androgen insensitivity syndrome or complete gonadal dysgenesis. *Journal of psychosomatic research*, v. 101, p. 122-127, 2017. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0022399917302404>. Acesso em: 14 nov. 2022
- 75 p. 189. No original em inglês: “In conclusion, this work shows that cultural background and familial support in a Western society plays an important role in the acceptance of reproductive abnormalities even when the societal abnormalities become known later in life. No matter what the society or societal settings, individuals with CAIS are comfortable with their gender identity, roles, gender personality, and acceptance within the community as females. Despite the fact that they are technically intersex, because their genotype is inconsistent with their phenotype, there is no discordance between female sex assignment and their female sex roles”. In HOOPER, H., FIGUEIREDO, B., PAVAN-SENN, C., DE LACERDA, L., SANDRINI, R., MENGARELLI, J., KARAVITI, L. (2004). Concordance of phenotypic expression and gender identity in a large kindred with a mutation in the androgen receptor. *Clinical Genetics*, 65(3), 183–190. Disponível em: 10.1111/j.0009-9163.2004.00197.x . Acesso em: 14 nov. 2022.
- 76 BATISTA, Rafael Loch; MENDONÇA, Berenice Bilharinho. Integrative and analytical review of the 5-alpha-reductase type 2 deficiency worldwide. *The Application of Clinical Genetics*, p. 83-96, 2020. DOI: 10.2147/TACG.S198178. acesso em: 13 fev. 2023
- 77 CARDOSO, J. P. G. F. Fertilidade e reprodução em pacientes com diferenças do desenvolvimento sexual 46, XY por deficiência da 5-alfa redutase tipo 2: revisão da literatura e série de casos. Orientador: Marcello Antônio Signorelli Cocuzza. Coorientadora: Berenice Bilharinho de Mendonça. 2021. 71f. Tese (Doutorado). Programa de Urologia. Faculdade de Ciências Médicas da Universidade de São Paulo. Disponível em: <https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/5/5153/tde-29032022-123210/en.php>. Acesso em: 16 nov. 2022.
- 78 p. 42 – OLIVEIRA, M.S. As circunstâncias de nascimento de criança com genitália ambígua e suas repercussões familiares e sociais. 2013.120f. Orientador: Andréa Trevas Maciel Guerra. Coorientador: Roberto Benedito de Paiva e Silva. Dissertação (mestrado) – Faculdade de Ciências Médicas. UNICAMP, SP, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2013.914337> Acesso em 02 dez. 2022

ISBN: 978-65-89288-12-1

CD



9 786589 288121