



B0169

AMBIGUIDADE GENITAL, CARIÓTIPO 46,XY E PRODUÇÃO NORMAL DE TESTOSTERONA: EXISTEM DIFERENÇAS CLÍNICAS E/OU LABORATORIAIS ENTRE PACIENTES COM DIAGNÓSTICO MOLECULAR DE DEFICIÊNCIA DE 5 α -REDUTASE TIPO 2 E OS CASOS SEM DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO?

Nelio Neves Veiga Júnior (Bolsista PIBIC/CNPq), Pedro Augusto Rodrigues Medaets e Prof. Dr. Gil Guerra Júnior (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

O objetivo do estudo foi procurar dados clínicos e laboratoriais que pudessem diferenciar, nos pacientes com ambigüidade genital (AG) com cariótipo 46,XY e produção normal de testosterona (T), os casos de deficiência de 5 α -redutase tipo 2 (D5R) dos sem etiologia. Foram incluídos 47 casos de AG com cariótipo 46,XY e produção normal de T, sendo 9 com deficiência de 5 α -redutase (D5R) e 38 com estudo molecular normal dos genes *SRD5A2* e *AR*. Foram avaliados os seguintes dados: idade na primeira consulta, idade na definição do sexo, peso e comprimento ao nascimento, consangüinidade, casos semelhantes na família, gravidade da AG, tamanho do pênis, LH, FSH, T, dihidrotestosterona (DHT), T/DHT. A idade na primeira consulta e o peso e o comprimento ao nascimento foram menores no grupo sem etiologia, e o tamanho do pênis e a DHT foram maiores também neste grupo. A idade da definição do sexo, a consangüinidade, a gravidade da AG e a T/DHT foram maiores no grupo D5R. Portanto, concluiu-se que dados como peso e comprimento ao nascimento, consanguinidade, gravidade da AG, comprimento do pênis e a T/DHT podem auxiliar na investigação etiológica de pacientes com AG, cariótipo 46,XY e produção normal de T.

Ambigüidade genital - Testosterona - 5 α -redutase