

**LIA MESQUITA LOUSADA QUINTÃO**

**Desenvolvimento de materiais didáticos para orientar a comunicação entre  
profissionais de saúde, familiares e paciente com Diferenças do  
Desenvolvimento Sexual, com base no relato de mães e pacientes**

**São Paulo**

**2023**

**LIA MESQUITA LOUSADA QUINTÃO**

**Desenvolvimento de materiais didáticos para orientar a comunicação entre profissionais de saúde, familiares e paciente com Diferenças do Desenvolvimento Sexual, com base no relato de mães e pacientes**

**Versão Original**

Tese apresentada à Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo para obtenção do título de doutor em Ciências.

Programa de Endocrinologia

Orientadora: Profa. Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça

**São Paulo**

**2023**



**Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)**

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

©reprodução autorizada pelo autor

Quintão, Lia Mesquita Lousada

Desenvolvimento de materiais didáticos para orientar a comunicação de profissionais de saúde, familiares e pacientes com Diferenças do Desenvolvimento Sexual com base no relato de mães e pacientes / Lia Mesquita Lousada Quintão. -- São Paulo, 2023.

Tese(doutorado)--Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Programa de Endocrinologia.

Orientadora: Berenice Bilharinho de Mendonça.

Descritores: 1.Desenvolvimento sexual  
2.Transtornos do desenvolvimento sexual 3.Genitália ambígua 4.Entrevista 5.Conhecimento 6.Comunicação 7.Estigma 8.Cirurgia

USP/FM/DBD-512/23

Responsável: Erinalva da Conceição Batista, CRB-8 6755

QuintãoLML. Desenvolvimento de materiais didáticos para orientar a comunicação de profissionais de saúde, familiares e pacientes com Diferenças do Desenvolvimento Sexual com base no relato de mães e pacientes [doutorado]. São Paulo. Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2023.

Aprovado em: \_\_\_\_\_

### **BANCA EXAMINADORA**

Prof. Dr. \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_

Julgamento: \_\_\_\_\_

Prof. Dr. \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_

Julgamento: \_\_\_\_\_

Prof. Dr. \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_

Julgamento: \_\_\_\_\_

Prof. Dr. \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_

Julgamento: \_\_\_\_\_

Prof. Dr. \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_

Julgamento: \_\_\_\_\_

*A toda minha família, pela torcida e pelas orações. Em especial, aos meus pais, eternos incentivadores da minha trajetória escolar e acadêmica. Com seus ensinamentos, valores e amor incondicional, percorri toda essa trajetória.*

*Ao meu querido Luiz, agora noivo, por compreender minha dedicação à pesquisa e incentivar-me diariamente.*

## AGRADECIMENTOS

Aos pacientes, que a mim, confiaram suas histórias, dores, medos e angústias.

A Professora Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça, que muito além dos conhecimentos técnicos, acrescentou-me em caráter, ética, humanidade, postura profissional, política e cultura. Que segurou minhas mãos, levantou-me em momentos difíceis e comemorou comigo as conquistas ao longo dessa trajetória.

A Dra. Sorahia Domenice, por partilhar tantos conhecimentos, por mostrar-se sempre disponível ao ensino e aos pacientes, e por me contagiar com sua paz e tranquilidade.

A Dra. Tania Bachega, que transita brilhantemente pelos papéis de mestre e de amiga, por sempre me acolher e ensinar.

Aos demais colegas de pós-graduação com quem compartilhei tantas alegrias. Em especial, ao Dr. Rafael Loch, por sempre mostrar-se disponível em esclarecer minhas dúvidas.

A toda equipe do Ambulatório de Endocrinologia, do Laboratório LIM 42 e das secretárias de Pós-Graduação, sempre amigáveis.

Aos meus amigos queridos, por tolerarem minha ausência.

Aos ausentes, que me iluminam sempre.

Por fim e mais importante, a Deus e a Nossa Senhora, fontes de fé que mantêm minha mente e coração voltadas para o próximo.

*Presentemente eu posso me considerar um sujeito de sorte  
Porque apesar de muito moço, me sinto são e salvo e forte  
E tenho comigo pensado, Deus é brasileiro e anda do meu lado  
E assim já não posso sofrer no ano passado*

*Tenho sangrado demais, tenho chorado pra cachorro  
Ano passado eu morri, mas esse ano eu não morro  
Tenho sangrado demais, tenho chorado pra cachorro  
Ano passado eu morri, mas esse ano eu não morro*

*Belchior*

## RESUMO

QuintãoLML. Desenvolvimento de materiais didáticos para orientar a comunicação de profissionais de saúde, familiares e pacientes com Diferenças do Desenvolvimento Sexual com base no relato de mães e pacientes [tese]. São Paulo. Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2023.

**Introdução:** As desordens/diferenças de desenvolvimento sexual (DDS) são condições nas quais ocorre desenvolvimento atípico dos sexos cromossômico, gonadal ou anatômico, com graus variados de atipia genital. A comunicação em DDS envolve temas como designação de gênero, tratamentos psicoterápicos e hormonais, genitoplastia, atividade sexual e fertilidade. O entendimento satisfatório das DDSs por mães e pacientes facilita a adaptação à condição e otimiza o seguimento. **Objetivos:** Analisar o entendimento de pacientes e mães, as preocupações e as repercussões psicossociais em uma ampla coorte de pacientes com DDS atendidos em hospitais terciários em São Paulo (SP) e no Ceará (CE), através de entrevistas semidirigidas. Elaborar material educativo sobre as DDS com base nas informações obtidas nas entrevistas. **Resultados:** Foram entrevistadas 144 mães (84 do grupo de SP e 60 do grupo do CE) e 102 pacientes (82 do grupo de SP e 20 do grupo do CE). Os níveis de satisfação relativos ao entendimento sobre a DDS foram mais elevados nos grupos de mães e de pacientes de SP. Ambos os grupos de mães e pacientes apresentaram desconhecimento sobre os nomes, as características e as causas das condições. Positivamente, ambos os grupos de mães e pacientes demonstraram conhecimento sobre os medicamentos indicados. Em 30,5% e 12,8% dos filhos das mães entrevistadas, respectivamente dos grupos do CE e de SP, a atipia genital não foi suspeitada ao nascimento. A maioria dos pacientes, 70% e 62,5%, respectivamente dos grupos de SP e do CE, considerou a infância como o melhor período para receber as primeiras informações sobre a condição. O desconforto em comentar com outras pessoas sobre a DDS foi presente em 81,7% e 65,3% das mães e 75% e 83,5% dos pacientes entrevistados, respectivamente dos grupos do CE e de SP. O desconforto relacionado à genitália atípica apresentado pela maioria das mães e dos pacientes antes da cirurgia foi significativamente reduzido após a genitoplastia. A infância foi considerada o período mais apropriado para as genitoplastias por 93% e 88% das mães e 86,7% e 78% dos pacientes entrevistados, respectivamente, dos grupos do CE e de SP. As mães e pacientes com genitália atípica apresentaram desconforto ou preocupação mais intensos relacionados ao preconceito, ao aspecto da genitália e à perspectiva de fertilidade. As pacientes com genitália típica

demonstraram preocupação mais intensa relacionada ao preconceito e à perspectiva de fertilidade. Dos 102 pacientes com DDS 46,XY registrados no sexo social feminino, sete deles (6,8%) apresentaram mudança de gênero para o masculino. A autoavaliação das mães e dos pacientes entrevistados sobre o entendimento da DDS melhorou significativamente após a entrevista semi-dirigida. **Conclusão:** Mesmo as mães e os pacientes seguidos em centros de referência apresentaram conhecimento insatisfatório sobre as DDSs. O desconhecimento por pacientes, familiares e comunidade intensifica o preconceito associado às DDS. Ações educativas (folhetos, livros e entrevistas) devem ser promovidas entre pacientes, familiares e comunidade, objetivando amenizar o desconhecimento e o preconceito.

Palavras-chave: Desenvolvimento sexual. Transtornos do desenvolvimento sexual. Genitália ambígua. Entrevista. Conhecimento. Comunicação. Estigma. Cirurgia.

## ABSTRACT

QuintãoLML. Development of educational materials to guide the communication of health professionals, family members and patients with Differences in Sexual Development based on the reports of mothers and patients [thesis]. “São Paulo. Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo”; 2023.

**Introduction:** Disorders/Differences of sex development (DSD) are conditions in which there is atypical development of the chromosomal, gonadal or anatomical sexes, with varying degrees of genital atypia. Communication on the theme involves gender designation, psychological and hormonal treatment, genitoplasty, sexual activity and fertility. Satisfactory understanding by mothers and patients promotes adaptation to the condition and optimizes the follow-up. **Objectives:** To analyze patients' and mothers' understanding, concerns and psychosocial repercussions in a large cohort of DSD patients treated in tertiary hospitals in São Paulo (SP) and Ceará (CE), through semi-directed interviews. To develop educational material on DSD based on the information obtained in the interviews. **Results:** 144 mothers (84 from the SP group and 60 from the CE group) and 102 patients (82 from the SP group and 20 from the CE group) were interviewed. Levels of satisfaction regarding understanding of the DSD were higher in the SP groups of mothers and patients. Both groups of mothers and patients were unaware of the names, characteristics and causes of the conditions. Positively, both groups of mothers and patients demonstrated knowledge of the medications indicated. In 30.5% and 12.8% of the children's mothers interviewed, of the CE and SP groups respectively, genital atypia was not suspected at birth. Most patients, 70% and 62.5% of the patients in the SP and CE groups respectively, considered childhood to be the best time to receive the first information about the condition. Discomfort in talking to other people about the DSD was present in 81.7% and 65.3% of the mothers and 75% and 83.5% of the patients interviewed, respectively in the CE and SP groups. The discomfort related to atypical genitalia experienced by the majority of mothers and patients before surgery was significantly reduced after genitoplasty. Childhood was considered the most appropriate time for genitoplasty by 93% and 88% of the mothers and 86.7% and 78% of the patients interviewed, respectively, from the CE and SP groups. Mothers and patients with atypical genitalia showed more intense discomfort or concern related to stigma, the appearance of the genitalia and the prospect of fertility. Patients with typical genitalia showed more intense concern related to stigma and the prospect of fertility. Of the 102 patients with 46,XY DSD registered as female,



seven (6.8%) changed to male gender. The mothers' and patients' self-assessment of their understanding about DSD improved significantly after the semi-directed interview.

**Conclusion:** Even mothers and patients followed at reference centers had unsatisfactory knowledge about DSD. The lack of knowledge among patients, family members and the community intensifies the stigma associated with DSD. Educational actions should be promoted among patients, family members and the community in order to reduce unawareness and stigma.

**Keywords:** Sexual development. Disorders of sex development. Ambiguous genitalia. Interview. Knowledge. Communication. Stigma. Surgery.

## LISTA DE TABELAS

|  |    |
|--|----|
| Tabela 1 - Características gerais das mães dos indivíduos com DDS entrevistadas, por estado de seguimento.....   | 37 |
| Tabela 2 - Informações sobre os filhos com DDS das mães que foram entrevistadas .....  | 38 |
| Tabela 3 - Diagnóstico das DDS dos filhos das mães entrevistadas.....  | 39 |
| Tabela 4 - Quantidade de citações dos termos utilizados pelas mães para conceituar a condição dos filhos nos relatos livre.....                                      | 40 |
| Tabela 5 - Autoavaliação realizada pelas mães sobre o entendimento acerca das condições de DDS de seus filhos no início da entrevista, por estado de seguimento..... | 42 |
| Tabela 6 - Frequência dos fatores dificultadores para um entendimento satisfatório sobre a condição de DDS relatados pelas mães entrevistadas.....                   | 43 |
| Tabela 7 - Conhecimento específico das mães sobre as DDS de seus filhos .....  | 45 |
| Tabela 8 - Temática das dúvidas referidas pelas mães.....  | 47 |
| Tabela 9 - Quantidade de citações dos termos utilizados pela equipe de cuidados nas primeiras informações sobre a DDS .....  | 54 |
| Tabela 10 - Justificativas dadas pelas mães para considerarem forma como foram inicialmente informadas inapropriada .....  | 56 |
| Tabela 11 - Sentimentos negativos relatados pelas mães após receber as primeiras informações sobre a DDS de seus filhos .....  | 57 |
| Tabela 12 - Sentimentos positivos relatados pelas mães após receber as primeiras informações sobre a DDS de seus filhos .....  | 57 |
| Tabela 13 - Temática das dificuldades relatadas pelas mães.....  | 75 |
| Tabela 14 - Temática das preocupações relatadas pelas mães.....  | 76 |
| Tabela 15 - Características gerais dos pacientes entrevistados, por estado de seguimento.....  | 78 |
| Tabela 16 - Características dos pacientes entrevistados relativas às DDS, por estado de seguimento .....   | 79 |
| Tabela 17 - Diagnóstico das DDS dos pacientes entrevistados.....   | 80 |

|  |     |
|--|-----|
| Tabela 18 - Quantidade de citações dos termos utilizados pelas pacientes para conceituar a sua condição nos relatos livres .....   | 81  |
| Tabela 19 - Autoavaliação realizada pelos pacientes sobre o entendimento acerca das condições de DDS no início da entrevista, por estado de seguimento .....   | 82  |
| Tabela 20 - Frequência dos fatores dificultadores para um entendimento satisfatório sobre a condição de DDS relatados pelos pacientes entrevistados.....   | 83  |
| Tabela 21 - Conhecimento específico dos pacientes sobre as DDS .....   | 85  |
| Tabela 22 - Temática das dúvidas referidas pelos pacientes .....   | 87  |
| Tabela 23 - Quantidade de citações dos termos utilizados pelos profissionais de saúde nas primeiras informações sobre a DDS.....   | 90  |
| Tabela 24 - Sentimentos negativos relatados pelos pacientes após receber as primeiras informações sobre a condição de DDS.....   | 92  |
| Tabela 25 - Sentimentos positivos relatados pelos pacientes após receber as primeiras informações sobre a DDS .....  | 93  |
| Tabela 26 - Período em que os pacientes receberam as primeiras informações sobre DDS .....   | 94  |
| Tabela 27 - Informações sobre as genitoplastias masculinizantes e feminilizantes realizadas, por estado de seguimento.....   | 101 |
| Tabela 28 - As informações sobre as genitoplastias realizadas nos pacientes do grupo de SP, por local onde as cirurgias foram realizadas (no centro de referência em DDS ou outros serviços de saúde)..... | 102 |
| Tabela 29 - Dados clínicos dos pacientes que apresentaram mudança de gênero .....  | 109 |

## LISTA DE GRÁFICOS

|   |    |
|---|----|
| Gráfico 1 - Percentual de mães por nível de satisfação acerca do entendimento da condição de DDS dos filhos, no início da entrevista, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeita e 5 = Totalmente satisfeita), por estado de seguimento.....                                     | 42 |
| Gráfico 2 - Distribuição dos filhos das mães entrevistadas por tempo de seguimento, segundo a presença ou ausência de dúvidas maternas durante a entrevista, em São Paulo (a) e no Ceará (b) .....  | 46 |
| Gráfico 3 - Número de pacientes com atipia genital, filhos das mães que foram entrevistadas, por período no qual a atipia foi percebida.....  | 50 |
| Gráfico 4 - Quem informou inicialmente sobre a DDS a mãe no grupo de São Paulo (a) e no grupo do Ceará (b) .....  | 53 |
| Gráfico 5 - Percentual relativo a quão apropriada foi a forma como foram inicialmente informadas por profissionais da saúde sobre as DDS dos filhos, na opinião das mães dos grupos de SP e do CE, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente inapropriado e 5 = Totalmente apropriada) ..... | 56 |
| Gráfico 6 - Termos mais adequado (a) e inadequado (b) para referir-se à condição dos filhos segundo as mães, por estado de seguimento.....  | 59 |
| Gráfico 7 - Percentual de mães com nível de preocupação ou incômodo acerca do preconceito associado às condições de DDS, por estado de seguimento.....  | 61 |
| Gráfico 8 - Percentual de mães relativo aos momentos em que já haviam explicado ou pretendiam explicar sobre a DDS aos filhos .....   | 62 |
| Gráfico 9 - Percentual de mães por nível de desconforto associado à genitália atípica dos filhos, antes e após as abordagem cirúrgica, no grupo de SP (a) e do CE (b) .....   | 65 |
| Gráfico 10 - Período ideal para a realização da genitoplastia de acordo com a opinião de mães de crianças com atipia genital, por estado de seguimento.....   | 65 |
| Gráfico 11 - Percentual de mães por nível de preocupação relacionado a influência da DDS na construção da identidade de gênero (a) e na orientação sexual (b) dos filhos, por estado de seguimento.....   | 68 |
| Gráfico 12 - Percentual de mães por nível de preocupação relacionado a influência da DDS nas perspectivas sobre relacionamentos afetivos sexuais dos filhos na idade adulta.....  | 70 |

|   |     |
|---|-----|
| Gráfico 13 - Percentual de mães com nível de preocupação relacionado ao potencial de fertilidade dos filhos, por estado de seguimento .....   | 71  |
| Gráfico 14 - Momentos desconfortáveis para os filhos, segundo as mães, por estado de seguimento.....  | 72  |
| Gráfico 15 - Percentual de mães por nível de preocupação relacionado à necessidade do tratamento e seguimento contínuos, por estado de seguimento .....   | 72  |
| Gráfico 16 - Percentual relativo ao nível de satisfação da mãe em relação ao tratamento do filho em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeita e 5 = Totalmente satisfeita), por estado de seguimento .....   | 73  |
| Gráfico 17 - Qual fator mais angustiante para as mães no contexto da DDS no grupo de SP (a) e do CE (b).....  | 74  |
| Gráfico 18 - Evolução da autoavaliação das mães sobre o entendimento das condições de DDS de seus filhos no início e no fim da entrevista, em uma escala de zero a dez, por estado de seguimento .....  | 76  |
| Gráfico 19 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do entendimento da condição de DDS, no início da entrevista, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeito e 5 = Totalmente satisfeita), por estado de seguimento .....                                   | 83  |
| Gráfico 20 - Distribuição pacientes entrevistadas por tempo de seguimento, segundo a presença ou ausência de dúvidas durante a entrevista, em São Paulo (a) e no Ceará (b) .....  | 86  |
| Gráfico 21 - Quem informou inicialmente sobre a DDS aos pacientes, no grupo de SP (a) e do CE (b).....  | 89  |
| Gráfico 22 - Percentual relativo a quão apropriada foi a forma como foram inicialmente informados por profissionais da saúde sobre as DDS, na opinião dos pacientes dos grupos de SP e do CE, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente inapropriado e 5 = Totalmente apropriada)..... | 91  |
| Gráfico 23 - Figura - Termos mais adequado (a) e inadequado (b) para referir-se à condição de DDS, segundo os pacientes, por estado de seguimento .....   | 96  |
| Gráfico 24 - Percentual de pacientes por nível de preocupação ou incômodo acerca do preconceito associado às condições de DDS, por estado de seguimento.....  | 100 |

|  |     |
|--|-----|
| Gráfico 25 - Figura - Percentual de pacientes por nível de desconforto associado à atipia genital submetidos a genitoplastia, antes e após as abordagens cirúrgica, no grupo de pacientes de SP com genitoplastia realizado no HCFMUSP (a), no grupo de pacientes de SP com genitoplastia realizada em outro serviço de saúde previamente à admissão no HCFMUSP (b) e no grupo de pacientes do CE..... | 103 |
| Gráfico 26 - Período ideal para a realização da genitoplastia de acordo com a opinião dos pacientes com atipia genital, por estado de seguimento. Foram considerados nesta análise somente os pacientes que lembravam da do aspecto da genitália atípica antes da genitoplastia (n SP: 59 e CE: 15).....   | 104 |
| Gráfico 27 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do sexo social no qual foram designados na infância em uma escala de 1 a 3 (1 = Desconfortável, 2 = Neutro e 3 = Confortável), por estado de seguimento.....   | 107 |
| Gráfico 28 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do sexo social no qual foram designados na infância em uma escala de 1 a 3 (1 = Desconfortável, 2 = Neutro e 3 = Confortável), por classificação de DDS .....  | 108 |
| Gráfico 29 - Percentual de pacientes por categorias da escala de orientação sexual de Kinsey, por estado de seguimento.....  | 109 |
| Gráfico 30 - Percentual de pacientes por categorias da escala de orientação sexual de Kinsey, por classificação de DDS .....   | 110 |
| Gráfico 31 - Percentual de pacientes por categorias da escala de orientação sexual de Kinsey, por diagnóstico etiológico de DDS .....  | 111 |
| Gráfico 32 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca da atividade sexual, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeito e 5 = Totalmente satisfeito), por estado de seguimento .....  | 112 |
| Gráfico 33 - Percentual de pacientes com nível de preocupação relacionado ao potencial de fertilidade, por estado de seguimento .....  | 113 |
| Gráfico 34 - Percentual de pacientes do grupo de SP com nível de preocupação relacionado ao potencial de fertilidade, por fenótipo da genitália externa.....   | 113 |
| Gráfico 35 - Momento mais desconfortável para o pacientes durante o seguimento e o tratamento.....   | 114 |
| Gráfico 36 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do tratamento, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeito e 5 = Totalmente satisfeito), por estado de seguimento .....  | 115 |

|  |     |
|--|-----|
| Gráfico 37 - Percentual de pacientes por nível de preocupação relacionado à necessidade do tratamento e seguimento contínuos, por estado de seguimento .....                                 | 116 |
| Gráfico 38 - Qual fator mais angustiante para os pacientes com genitália típica e atípica no contexto da DDS no grupo de SP (a) e do CE (b) .....  | 117 |
| Gráfico 39 - Evolução da autoavaliação dos pacientes sobre o entendimento das condições de DDS no início e no fim da entrevista, em uma escala de zero a dez, por estado de seguimento ..... | 118 |

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

|         |   |
|---------|---|
| CPF     | - Cadastro de Pessoa Física   |
| DDS     | - Diferenças de desenvolvimento sexual  |
| DNV     | - Declaração de Nascido Vivo  |
| EVA-S   | - Escala Visual Analógica de Satisfação                                       |
| GF      | - Genitoplastia masculinizantes   |
| GM      | - Genitoplastia masculinizantes   |
| HAC     | - Hiperplasia adrenal congênita   |
| HCFMUSP | - Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da universidade de São Paulo |
| HUWC    | - Hospital Universitário Walter Cantídio                                      |
| SUS     | - Sistema único de saúde  |
| TCLE    | - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido                                  |
| TEPT    | - Transtorno de estresse pós-traumático                                       |
| UFC     | - Universidade Federal do Ceará   |



## SUMÁRIO

|          |  |           |
|----------|--|-----------|
| <b>1</b> | <b>INTRODUÇÃO .....</b>  | <b>20</b> |
| 1.1      | ABORDAGEM AOS PACIENTES COM DDS.....   | 21        |
| 1.2      | COMUNICAÇÃO ACERCA DE DDS COM PACIENTES E FAMILIARES .....   | 22        |
| 1.3      | NOMENCLATURA .....   | 24        |
| 1.4      | JUSTIFICATIVA.....   | 24        |
| <b>2</b> | <b>OBJETIVOS .....</b>   | <b>25</b> |
| 2.1      | OBJETIVOS GERAIS .....   | 26        |
| 2.2      | OBJETIVOS ESPECÍFICOS .....  | 26        |
| <b>3</b> | <b>MÉTODOS.....</b>  | <b>27</b> |
| 3.1      | CASUÍSTICA .....   | 28        |
| 3.2      | CRITÉRIOS DE INCLUSÃO.....   | 28        |
| 3.3      | CASUÍSTICA .....   | 28        |
| 3.3.1    | Roteiro destinado às mães .....  | 30        |
| 3.3.2    | Roteiro destinado aos pacientes .....  | 32        |
| <b>4</b> | <b>RESULTADOS.....</b>   | <b>35</b> |
| 4.1      | CARACTERIZAÇÃO DOS SERVIÇOS .....  | 36        |
| 4.2      | RESULTADOS DAS MÃES DE INDIVÍDUOS COM DDS .....  | 36        |
| 4.2.1    | Caracterização das mães entrevistadas.....   | 37        |
| 4.2.2    | Análise do discurso das mães no relato livre acerca do que entendiam sobre a<br>condição dos seus filhos ..... | 40        |
| 4.2.3    | Conhecimento das mães acerca das condições de DDS.....   | 41        |
| 4.2.4    | Pré-natal e nascimento.....  | 49        |
| 4.2.5    | Primeiras informações dadas às mães pela equipe de cuidados sobre as DDS<br>dos filhos .....                   | 52        |
| 4.2.6    | Comunicação acerca da condição de DDS.....   | 58        |
| 4.2.7    | Genitália e abordagem cirúrgica.....   | 63        |
| 4.2.8    | Gênero, sexualidade, relacionamento afetivossexual e fertilidade.....  | 67        |
| 4.2.9    | Tratamento e seguimento .....  | 71        |
| 4.2.10   | Angústias, dificuldades e preocupações futuras.....  | 74        |
| 4.2.11   | Conclusão, sugestões e impressões sobre a entrevista .....   | 76        |
| 4.3      | RESULTADOS DOS PACIENTES ENTREVISTADOS.....  | 77        |
| 4.3.1    | Caracterização dos pacientes entrevistados.....  | 78        |
| 4.3.2    | Análise do discurso dos pacientes no relato livre acerca do que entendiam<br>sobre a DDS.....                  | 81        |
| 4.3.3    | Conhecimento dos pacientes acerca das condições de DDS.....  | 82        |
| 4.3.4    | Primeiras informações sobre a DDS transmitidas aos pacientes (revelação<br>diagnóstica) .....                  | 89        |
| 4.3.5    | Comunicação acerca da condição de DDS com familiares, sociedade e com os<br>pais.....                          | 96        |
| 4.3.6    | Genitália e abordagem cirúrgica.....   | 100       |

|          |   |            |
|----------|---|------------|
| 4.3.7    | Gênero, orientação sexual, relacionamentos afetivos e fertilidade .....   | 107        |
| 4.3.8    | Tratamento e seguimento .....   | 114        |
| 4.3.9    | Angústias, dificuldades e preocupações futuras.....                       | 117        |
| 4.3.10   | Conclusão .....   | 118        |
| 4.4      | MATERIAIS EDUCATIVOS.....   | 119        |
| <b>5</b> | <b>DISCUSSÃO .....</b>  | <b>120</b> |
| 5.1      | CONHECIMENTO ACERCA DAS CONDIÇÕES DA DDS .....                            | 121        |
| 5.2      | PRÉ-NATAL E NASCIMENTO .....  | 125        |
| 5.3      | PRIMEIRAS INFORMAÇÕES SOBRE DDS (REVELAÇÃO<br>DIAGNÓSTICA) .....          | 126        |
| 5.4      | COMUNICAÇÃO ACERCA DA CONDIÇÃO DE DDS COM FAMILIARES<br>E SOCIEDADE ..... | 129        |
| 5.5      | GENITÁLIA E ABORDAGEM CIRÚRGICA .....                                     | 130        |
| 5.6      | GÊNERO, SEXUALIDADE, RELACIONAMENTO AFETIVOSSEXUAL E<br>FERTILIDADE ..... | 133        |
| 5.7      | TRATAMENTO E SEGUIMENTO .....   | 135        |
| 5.8      | ANGÚSTIAS, DIFICULDADES E PREOCUPAÇÕES FUTURAS .....                      | 136        |
| <b>6</b> | <b>CONCLUSÕES .....</b>   | <b>137</b> |
|          | <b>REFERÊNCIAS .....</b>  | <b>140</b> |
|          | <b>ANEXOS .....</b>   | <b>144</b> |

# **1 INTRODUÇÃO**

As diferenças de desenvolvimento sexual (DDS) definem, de maneira ampla, as doenças congênitas nas quais ocorre um desenvolvimento atípico do sexo cromossômico, gonadal ou anatômico. Pacientes com essas condições podem apresentar graus variados de anormalidades no sistema urogenital, ambiguidade ou atipia genital, impossibilitando a definição do sexo ao nascimento (Hughes *et al.*, 2006). Não há dados exatos a respeito da incidência de DDS, nem de seus diagnósticos específicos, mas estima-se que seja em torno de 1 a cada 4.500-5.500 nascimentos (Lee *et al.*, 2016).

### 1.1 ABORDAGEM AOS PACIENTES COM DDS

“E menina ou menino?” é uma das primeiras perguntas dos pais e familiares logo após ou mesmo antes ao nascimento de uma criança. Reconhece-se que o nascimento de uma criança com genitália atípica, cujo sexo não pode ser definido ao nascimento, é um desafio técnico e ético ao profissional médico. Esses casos devem ser conduzidos com prontidão, como urgências médicas, dado o desgaste emocional familiar decorrente da situação, além do risco de vida para a criança em algumas etiologias específicas como os casos de desidratação na hiperplasia adrenal congênita (HAC) clássica perdedora de sal (Hughes *et al.*, 2006).

Sendo assim, idealmente, ao nascimento de uma criança com suspeita de genitália atípica, a equipe de saúde local deve estar capacitada para realizar a suspeita diagnóstica, solicitar os exames iniciais e fornecer as primeiras informações e orientações aos pais de forma clara, enquanto as investigações apropriadas são realizadas. É essencial que as equipes locais tenham acesso imediato a um time multidisciplinar especializada na condução de casos de DDS para o pronto encaminhamento da criança e esclarecimentos de possíveis dúvidas na abordagem inicial.

O seguimento de pacientes com DDS deve ser realizado por um time multidisciplinar composto por endocrinologistas, geneticistas, pediatras, cirurgiões, enfermeiros e psicólogos. O diagnóstico das diferenças de diferenciação sexual, além da anamnese e exame físico bem realizados, pode requerer a realização de vários exames bioquímicos, citogenéticos, moleculares e de imagem (Hughes *et al.*, 2006).

Percebe-se, no entanto, imperícia na abordagem inicial a essas condições por profissionais de saúde. Entre os 1380 pacientes cadastrados na Unidade de Desenvolvimento do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo, metade buscou atendimento especializado por conta própria na idade adulta para tratamento de doenças congênitas não reconhecidas ou inadequadamente tratadas na infância. Inácio, em sua tese de doutorado

realizado nessa instituição, na qual foram avaliados 151 pacientes, evidenciou que em somente 56% dos pacientes com DDS 46XY e 41% dos pacientes DDS 46XX a atipia genital havia sido reconhecida ao nascimento. Além disso, 13% (7/55) das pacientes com genitália externa virilizada por HAC foram inapropriadamente registradas no sexo social masculino, sem a investigação e solicitação dos exames complementares necessários para atribuição correta do sexo social (Inácio, 2011).

A assistência à saúde deve ser centrada no paciente e na família. Durante a condução de doenças crônicas, como as diferenças de desenvolvimento sexual, a compreensão adequada pelos pacientes e seus familiares é pré-requisito essencial para a comunicação e prestação de cuidados em longo prazo (Kranenburg *et al.*, 2017).

Observa-se, ainda, poucas discussões voltadas para a comunicação entre equipes de saúde, familiares e pais de pacientes com DDS. Uma compreensão insatisfatória pelos pais e pacientes acerca das condições e suas repercussões dificulta a abordagem, seguimento e tratamento desses pacientes.

## 1.2 COMUNICAÇÃO ACERCA DE DDS COM PACIENTES E FAMILIARES

A interação entre equipe de saúde, pais e pacientes com DDS, com uma transmissão clara de informações e uma escuta atenta às dúvidas e ansiedades, permite aos pacientes e familiares compreenderem melhor sua condição, as implicações a curto e longo prazo e a necessidade do acompanhamento contínuo. Uma compreensão adequada auxilia no processo de aceitação do diagnóstico e na adaptação psicológica necessária para conviver bem com a condição, otimiza o seguimento e a adesão ao tratamento, além de fornecer as informações necessárias para a comunicação no meio familiar e social do paciente. Todos esses fatores irão impactar positivamente na aderência ao acompanhamento a longo prazo e na qualidade de vida dos pacientes e familiares (Kranenburg *et al.*, 2017).

O entendimento adequado por parte dos pais é essencial para o bem-estar familiar. Pasterski *et al.* (2014) estudaram a prevalência e a gravidade de sintomas de transtorno de estresse pós-traumático (TEPT) em pais cujos filhos foram diagnosticados com DDS e os fatores que contribuíram para o estresse. Eles evidenciaram que 31% das mães e 18% dos pais avaliados (36 mães e 11 pais) apresentaram sintomas compatíveis com TEPT após o diagnóstico de DDS de seus filhos. Os autores identificaram que a incompreensão cognitiva dos pais acerca do diagnóstico de seus filhos foi fator preditivo mais significativo para o TEPT do que o próprio estresse emocional.

Como complicadores para uma abordagem ampla do tema podem ser aventados a baixa frequência dessas condições, o estigma associado ao tema e a falta de conhecimento e preparo das equipes de saúde no manejo desses pacientes, o que pode acarretar ansiedade e imprudência na condução desses casos.

A abordagem a pacientes com DDS é desafiadora para a equipe de saúde responsável. Profissionais médicos enfrentam dificuldades na abordagem a esses casos pela complexidade na explanação. Um estudo analisou as habilidades de comunicações de médicos residentes de endocrinologia pediátrica em formação em centros terciários, em todo o mundo, em dois casos clínicos de DDS interativos e disponibilizados digitalmente: os pais de um recém-nascido com hiperplasia adrenal congênita e uma jovem mulher com disgenesia gonadal XY. Foi verificado que muitos aspectos relevantes da comunicação não foram mencionados e 17% das respostas foram consideradas ruins ou insuficientes (Kranenburg *et al.*, 2017).

O diálogo com os pais e pacientes deve considerar aspectos étnicos e culturais e ser sensível ao desconforto e ansiedade dos envolvidos (Hemesath, 2013). É essencial ouvi-los e estar atento a todas as dúvidas e angústias. É necessário considerar que ao dialogar com pais de uma criança com genitália atípica, eles já estão sobrecarregados com as perspectivas do cuidado aquela criança. A capacidade de absorver informações, naquele momento, encontra-se limitada (Boyse *et al.*, 2014).

A comunicação transita por temas delicados como designação de gênero, atividade sexual e fertilidade futura. Tratamentos hormonais e cirúrgicos devem ser discutidos detalhadamente com pais e pacientes (Hughes *et al.*, 2006). O maior desafio, entretanto, é desconstruir os pré-conceitos e estigmas trazidos por pacientes e familiares, evitando a perpetuação de normas culturais que limitam e isolam os indivíduos com essas condições. É necessária uma reformulação na compreensão a respeito de gêneros masculinos e feminino, o que em alguns pacientes, está em discordância ao dogma biológico binário ensinado nas escolas, classificando todo indivíduo XX como do sexo feminino, e XY como do sexo masculino (Meyer-Bahlburg *et al.*, 2016).

As informações sobre desenvolvimento sexual devem ser transmitidas aos pacientes de forma clara em termos compreensíveis e com didática adequada a cada fase de crescimento, de forma individualizada a demanda de cada paciente (Nordenström e Thyen, 2014). Ao longo do crescimento, durante a puberdade e vida adulta, a equipe de assistência, idealmente constituída por um time multidisciplinar com psicóloga, deve estar atenta à possibilidade de o paciente apresentar estresse emocional e sensação de isolamento e às perspectivas em relação a relacionamentos afetivos, atividade sexual e fertilidade (Ernst *et al.*, 2016).

Diante das dificuldades encontradas na comunicação acerca dessas, esse trabalho objetivou avaliar o cenário de atendimento de pacientes com DDS numa ampla coorte atendida em centros terciários de Ceará e São Paulo, no intuito de identificar as dúvidas e angústia dos pacientes e seus familiares acerca do assunto. Identificadas, então, as principais barreiras para entendimento satisfatório do tema por parte pacientes e familiares, serão propostas diretrizes de atendimento e materiais informativos, visando aprimorar o atendimento e facilitar a comunicação entre equipes de saúde e pacientes.

### 1.3 NOMENCLATURA

O termo “distúrbio de desenvolvimento sexual” foi estabelecido em um consenso internacional realizado em 2005, em Chicago, IL, EUA, com o intuito de substituir outros termos anteriormente empregados, como "pseudohermafroditismo", "hermafroditismo", "intersexo", "reversão sexual" e outros rótulos considerados pejorativos, que causavam um impacto negativo ao longo da vida dos pacientes e seus familiares. Entretanto, Lin-Su *et al.* (2015) pontuam como conotações negativas associadas ao termo “distúrbio de diferenciação sexual”, na visão de pacientes e familiares, o estigma relacionado à palavra “distúrbio” e a alusão ao comportamento sexual.

É válido, portanto, avaliar, sob a ótica de pacientes e familiares, sujeitos da situação, qual o termo mais apropriado para denominar as condições associadas a DDS: doença, condição clínica, malformação dos genitais, genitália ambígua, genitália atípica e distúrbio de desenvolvimento sexual. Assim, o diálogo sobre essas condições será menos constrangedor, o que otimizará a divulgação dessas condições na comunidade.

### 1.4 JUSTIFICATIVA

A motivação deste projeto foi a constatação na prática clínica no ambulatório de Endocrinologia do Desenvolvimento do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP) atendendo pacientes com DDS, do frequente desconhecimento de sua condição clínica e da dificuldade de abordar o tema dentro e fora do ambiente familiar.

## **2 OBJETIVOS**



## 2.1 OBJETIVOS GERAIS

- Analisar o grau de entendimento de pacientes e mães com DDS sobre esta condição, as dificuldades de compreensão, as preocupações e as repercussões psicossociais em uma ampla coorte de pacientes atendidos em hospitais terciários nas regiões Nordeste e Sudeste do Brasil.
- Aprimorar a comunicação sobre o tema e o atendimento a esses pacientes com elaboração de material didático voltado aos pais, pacientes e profissionais da saúde com base nas informações obtidas

## 2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Identificar os elementos facilitadores e dificultadores no processo de compreensão dos diagnósticos de DDS por mães e pacientes.
- Identificar as principais preocupações e dificuldades de mães e pacientes com DDS relacionadas às condições
- Avaliar o desconforto relacionado à atipia genital e às abordagens cirúrgicas relatado por pacientes e mães
- Avaliar as preocupações e repercussões da DDS na identidade de gênero, orientação sexual, relacionamentos afetivos-sexuais e fertilidade relatados por pacientes e mães.

## **3 MÉTODOS**

### 3.1 CASUÍSTICA

O estudo foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de São Paulo (HCFMUSP - CAPESP 848/6). O projeto foi ampliado a dois outros centros terciários de assistência a pacientes com diferenças de desenvolvimento sexual na região nordeste do Brasil: Hospital Universitário Walter Cantídio (HUWC), da Universidade Federal do Ceará (UFC) e Hospital Infantil Albert Sabin (HIAS), Hospital Estadual da Secretaria de Saúde do Estado do Ceará.

O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) foi assinado por todos os pacientes ou responsáveis convidados a participar do estudo. O termo de TCLE elaborado para este estudo segue as normas segundo a Resolução 466/2012, abrangendo informações sobre os objetivos, forma da coleta de dados, participação voluntária na pesquisa, garantia do anonimato das informações e a liberdade para o participante da pesquisa abandonar o estudo a qualquer momento.

### 3.2 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Foram convidados a participar do estudo mães de pacientes com genitália atípica e pacientes acima de 17 anos em seguimento no ambulatório da Unidade de Desenvolvimento da Disciplina de Endocrinologia e Metabologia do HCFMUSP, do HIAS e do HUWC.

### 3.3 CASUÍSTICA

Mães e pacientes foram convidados a participar do estudo quando compareciam às consultas presenciais. Foram convidados a participar do estudo 147 mães. Três mães recusaram participar devido a indisponibilidade de tempo para a entrevista. No grupo dos pacientes, foram convidados a participar do estudo 104 pacientes. Ocorreu uma negativa de uma paciente, cuja mãe não achou conveniente que ela participasse da entrevista, e um paciente interrompeu a entrevista, pois o transporte que o conduziria ao domicílio no interior do estado do Ceará estava prestes a partir. Essa última entrevista foi desconsiderada.

O estudo teve um caráter transversal, exploratório e quali-quantitativo. Dois modelos de roteiros específicos (um destinado a mães – Anexo A, e outro a pacientes adultos – Anexo B) foram elaborados pelo pesquisador, abrangendo vários aspectos na abordagem a essas condições. As indagações basearam-se na vivência de mais de quarenta anos do time

multidisciplinar do HCFMUSP na abordagem a pacientes com DDS. Os roteiros guiaram entrevistas semidirigidas, com indagações que permitiram o relato livre pelo entrevistado e outras com respostas categorizadas. As entrevistas foram individuais, com a presença apenas do entrevistador e do entrevistado. Foram realizadas em salas privativas, sem interrupções ou durações determinadas. Duraram em torno de 30 minutos a 1,5 hora.

Os indivíduos eram orientados sobre a pesquisa e convidados a participar à medida que compareciam às consultas entre os meses de outubro de 2017 e julho de 2023. Antes de iniciarmos, era destacado que naquele momento não se tratava de uma avaliação, mas um diálogo, uma oportunidade para esclarecermos dúvidas acerca da condição de DDS, objetivando a elaboração de materiais educativos. Era enfatizado que as respostas não seriam identificadas e caso o paciente ou a mãe não se sentissem confortáveis ou preparados para participar ou responder a alguma pergunta específica, a recusa não prejudicaria o tratamento e o seguimento nas instituições.

As indagações abertas foram registradas integralmente como o discurso do entrevistado. A análise qualitativa das respostas abertas deu-se pelo método de análise de conteúdo. Primeiramente foi realizada a leitura flutuante e, então, a exploração do material das entrevistas. Com isso, foram identificadas categorias existentes nas respostas dos indivíduos. Os demais dados levantados foram tratados estatisticamente. A descrição dos dados categóricos foi fornecida em frequência e porcentagem simples. A estatística descritiva dos dados numéricos foi apresentada em média e desvio-padrão ou mediana e intervalos, de acordo, respectivamente, com as distribuições normal ou não normal. A associação entre variáveis categóricas foi testada em tabelas de contingência 2x2 pelo teste exato de Fisher ou qui-quadrado, quando apropriado. Testes paramétricos (teste t) ou não-paramétricos (teste U de Mann-Whitney) foram utilizados de acordo com as distribuições normal e não-normal das variáveis, respectivamente. Significância estatística foi considerada se  $p < 0,05$ . Todas as análises foram realizadas utilizando o software IBM SPSS Statistics 21.

### 3.3.1 Roteiro destinado às mães

O roteiro da entrevista foi dividido em etapas (Anexo A):

#### ***Conhecimento acerca da condição***

Como abordagem inicial, as mães foram solicitadas a fazer um relato livre acerca do que sabiam sobre a condição de suas crianças. Quando cessado espontaneamente o relato livre pelas mães, elas eram indagadas sobre como chamavam a condição de suas crianças, como a condição se manifesta(ou) no seu filho (as principais características da condição), por que e como sua criança foi afetada (causa), qual o tratamento necessário e, se em uso de medicamentos, qual a finalidade e a posologia dos medicamentos.

Em seguida, era solicitado que elas fizessem uma autoavaliação sobre o quanto entendiam sobre a condição da sua criança, em uma escala de zero a 10, e o quão satisfeitas estavam com o conhecimento que detinham até o momento da entrevista, em uma escala de 1 a 5, sendo 1 equivalente a totalmente insatisfeito e 5 equivalente a totalmente satisfeito. Como recurso, era utilizada a escala visual analógica aplicada à satisfação (Escala Visual Analógica de Satisfação [EVA-S]). Se a resposta fosse insatisfatória, a mãe era indagada sobre o que dificultava o entendimento sobre a condição da criança. Se a resposta fosse positiva, pedia-se para que a mãe completasse a resposta. Nesta seção, era indagado ainda sobre a presença de dúvidas e quais seriam.

#### ***Pré-natal e nascimento***

Eram coletadas as informações relativas ao pré-natal e ao nascimento. Se houve suspeita de atipia genital nas ultrassonografias realizadas durante o pré-natal e dúvidas sobre o sexo ao nascimento, se o registro de nascimento foi realizado imediatamente ao nascimento ou mais tardiamente e se houve mudança de registro civil após elucidação diagnóstica.

#### ***Primeiras informações recebidas acerca da condição***

Aqui aborda-se o momento da revelação sobre a atipia genital da criança para a mãe. Quem informou, como foi informada, em que momento, quais as orientações recebidas, quão apropriada foi essa primeira abordagem (1= totalmente insatisfeita e 5= totalmente satisfeita), como se sentiu e qual seria a maneira ideal de receber esta notícia.

### ***Comunicação acerca da condição com familiares, sociedade e a própria criança***

Esta seção aborda as dificuldades enfrentadas pela mãe relativas à comunicação acerca da condição da sua criança. Se ela se sente confortável em conversar com outras pessoas sobre a condição da criança, qual seria o termo mais apropriado para nos referirmos às condições de DDS (doença, condição clínica, malformação dos genitais, genitália ambígua, genitália atípica ou distúrbio de diferenciação sexual) segundo a opinião delas, o quanto elas se incomodam com o julgamento dos familiares e de outras pessoas da comunidade acerca da condição, se já foi vítima de comentários pejorativos relativos a condição e, por último, a abordagem da condição com a própria criança. As mães foram questionadas se pretendiam explicar à criança sobre a condição associada a atipia genital. Se sim, qual seria a fase do desenvolvimento mais apropriada para a criança ser informada.

### ***Genitália e abordagens cirúrgicas***

Conversamos sobre o quanto as mães se sentem desconfortáveis em relação a atipia genital da criança em uma escala de 1 a 4, sendo 1 equivalente a “Não me incomodo” e 4 a “Incomoda-me bastante”, e em que cenário esse mal-estar acontece. Quando foram realizadas as abordagens cirúrgicas da criança. Indagamos, na opinião delas, qual seria o período ideal para realizar a genitoplastia (infância, puberdade ou idade adulta) e se tinham em pressa em realizar o procedimento.

### ***Gênero, sexualidade e impacto nos relacionamentos afetivos***

Neste momento perguntamos se, na opinião da mãe, a condição de DDS poderia influenciar na identidade de gênero, sexualidade e nos relacionamentos afetivos futuros da criança; por qual motivo e o quanto elas se preocupam com essas questões em uma escala de 1 a 4, sendo 1 equivalente a “Não me preocupo” e 4 a “Preocupo-me bastante”.

### ***Fertilidade***

Aborda-se se a mãe sabe sobre o potencial de fertilidade associada a condição da criança, se questão já foi orientada por alguma outra pessoa, e o quanto se preocupa com esse tema, em uma escala de 1 a 4, sendo 1 equivalente a “Não me preocupo” e 4 a “Preocupo-me bastante”.

### ***Tratamento e seguimento***

Qual opinião e quão satisfeita a mãe está acerca da atenção prestada a sua criança, citando aspectos positivos e negativos; se em algum momento, no contexto da atenção à saúde, a criança se sente desconfortável; como poderíamos diminuir esse mal-estar; o quanto ela se incomoda ou preocupa com a necessidade de tratamento contínuo, em uma escala de 1 a 4, sendo 1 equivalente a “Não me preocupo” e 4 a “Preocupo-me bastante”, e se ela teria alguma sugestão para melhorar a abordagem a paciente com DDS.

### ***Dificuldades e preocupações***

Qual a experiência mais difícil relacionada à condição de DDS vivenciada pela mãe e se ainda há preocupações.

### ***Conclusão***

O que a mãe achou do momento da entrevista e qual sua autoavaliação acerca do entendimento sobre a condição após esclarecidas as dúvidas, em uma escala de 0 a 10.

#### 3.3.2 Roteiro destinado aos pacientes

O roteiro da entrevista foi dividido em etapas (Anexo B):

### ***Conhecimento acerca da condição***

Como abordagem inicial, os pacientes foram solicitados a fazer um relato livre acerca do que entendiam sobre a condição. Quando cessado espontaneamente o relato livre pelos pacientes, eles eram indagados sobre como nomeavam a condição, como a condição se manifesta(ou) neles (as principais características da condição), por que e como foram afetados (causa), qual o tratamento necessário e, se em uso de medicamentos, qual a finalidade e a posologia dos medicações.

Em seguida, era solicitado para que eles fizessem uma autoavaliação sobre o quanto entendiam sobre a sua condição (em uma escala de zero a 10) e o quão satisfeitos estavam com o conhecimento que detinham até o momento da entrevista, em uma escala de 1 a 5, sendo 1 equivalente a totalmente insatisfeito e 5 equivalente a totalmente satisfeito. Como recurso, era utilizada a escala visual analógica aplicada à satisfação (EVA-S). Se a resposta fosse insatisfatória, o paciente era indagado sobre o que dificulta o entendimento. Se positiva,

pedia-se para que ele complementasse a resposta. Nesta seção, era indagado ainda sobre a presença de dúvidas e quais seriam.

### ***Primeiras informações sobre a condição***

Os pacientes eram indagados por quem, quando e como foram informados inicialmente sobre a sua condição; como se sentiram, quão apropriada foi a forma como foram informados (1= Totalmente insatisfeitos a 5 = Totalmente insatisfeitos) e qual seria a abordagem ideal.

### ***Comunicação acerca da condição com familiares e sociedade***

Esta seção aborda as dificuldades enfrentadas pelos pacientes relativas à comunicação acerca da condição clínica. Se ele se sente confortável em dialogar com outras pessoas, o quanto se incomodam com o julgamento dos familiares e de outras pessoas da comunidade sobre sua condição, se já foram vítimas de comentários pejorativos e qual seria o termo mais apropriado para nos referirmos às condições de DDS (doença, condição clínica, malformação dos genitais, genitália ambígua, genitália atípica ou distúrbios de diferenciação sexual), segundo a opinião deles. Por último, como era a abordagem da condição pelos pais no ambiente familiar.

### ***Genitália e abordagem cirúrgica***

Neste bloco era discutido sobre o quanto os pacientes se sentem desconfortáveis em relação a atipia genital em uma escala de 1 a 4, sendo 1 equivalente a “Não me incomodo” e 4 a “Incomodo-me bastante”, e em que cenário esse mal-estar acontecia. Indagamos quais e quando as cirurgias foram realizadas. Perguntamos, na opinião deles, se o paciente deve participar da decisão sobre a cirurgia, qual seria o período ideal para realizar a genitoplastia (infância, puberdade ou idade adulta) e o que a cirurgia representou na vivência da condição.

### ***Gênero, sexualidade e impacto em relacionamento afetivos***

Neste bloco os pacientes eram indagados com qual gênero o paciente se identificava e se estavam confortáveis com seu gênero (em uma escala de 1 a 5, sendo 1 equivalente a totalmente insatisfeito e 5 totalmente satisfeito); se haviam mudança de gênero; como definiam sua orientação sexual, segundo a escala de Kinsey; quando e como foi a primeira experiência sexual e se, na opinião deles, a condição de DDS influencia de alguma forma os relacionamento afetivos.



A escala de Kinsey é composta de sete categorias que representam graduações acerca da orientação sexual dos indivíduos, variando do zero (exclusivamente heterossexual) ao seis (exclusivamente homossexual) (Kinsey *et al.*, 1948 e 1953).

**Quadro 1- Escala de Kinsey**

| Nível | Descrição  |
|-------|--|
| 0     | Exclusivamente heterossexual                                       |
| 1     | Predominantemente heterossexual, apenas eventualmente homossexual  |
| 2     | Predominantemente heterossexual, embora homossexual com frequência |
| 3     | Bissexual  |
| 4     | Predominantemente homossexual, embora heterossexual com frequência |
| 5     | Predominantemente homossexual, apenas eventualmente heterossexual  |
| 6     | Exclusivamente homossexual   |
| 7     | Assexual   |

### ***Fertilidade***

Eram indagados se alguém já havia abordado o tema fertilidade com eles, o quanto isso os preocupava e se tinham filhos biológicos ou adotivos.

### ***Tratamento e seguimento***

Qual opinião e quão satisfeito o paciente estava acerca do seu tratamento, citando aspectos positivos e negativos; se em algum momento, no contexto da atenção à saúde, ele se sentiu desconfortável; como poderíamos diminuir esse mal-estar e o quanto ele se incomoda ou preocupa com a necessidade de tratamento contínuo, em uma escala de 1 a 4. Se ele teria alguma sugestão para melhorar a abordagem do indivíduo com DDS.

### ***Dificuldades e preocupações***

Qual a experiência mais difícil relacionada à condição de DDS vivenciada pelos pacientes e se havia outras preocupações.

### ***Conclusão***

O que o paciente achou da entrevista e qual é a sua autoavaliação em uma escala de 0 a 10, acerca do entendimento sobre a condição após esclarecidas as dúvidas.

## **4 RESULTADOS**

#### 4.1 CARACTERIZAÇÃO DOS SERVIÇOS

O ambulatório de Endocrinologia do Desenvolvimento do HCFMUSP é integrado por um time interdisciplinar composto por endocrinologistas, cirurgiões urologistas, enfermeiras e psicóloga, constituindo uma referência nacional no atendimento de indivíduos com DDS.

O complexo hospitalar da Universidade Federal do Ceará é composto pelo HUWC e pela Maternidade Escola Assis Chateaubriand (MEAC). O ambulatório de Endocrinologia do Desenvolvimento do HUWC conta com endocrinologistas adultos e pediátricos. Na MEAC, foi iniciado em 2020 um ambulatório semanal de atendimento a pacientes femininas com DDS, composto por endocrinologistas, ginecologistas, geneticistas e psicóloga. As abordagens cirúrgicas dos pacientes com DDS são realizadas por uma cirurgiã ginecologista na MEAC (pacientes femininas) e pela equipe de urologistas (pacientes masculinos) no HUWC. O serviço atende pacientes infantis e adultos. O ambulatório de Endocrinologia do Desenvolvimento do HIAS conta com três endocrinologistas pediátricos e uma equipe de cirurgiões urologistas pediátricos. O HIAS ainda não dispõe de psicólogos para o seguimento dos pacientes com DDS.

No Ceará, o HIAS constitui o serviço de referência para pacientes pediátricos com DDS, para onde são encaminhados às crianças com suspeita de atipia genital e/ou com rastreio positivo para HAC pelo teste de rastreio neonatal (teste do pezinho). No entanto, ao completarem 18 anos, não há um fluxo estabelecido para o encaminhamento a um serviço de atendimento a pacientes adultos com DDS, tampouco comunicação entre os centros de atendimento. Os pacientes são distribuídos, conforme a disponibilidade de vagas, aos serviços de endocrinologia adulta, ginecologia, e urologia. Nessa fase de transição, é comum alguns pacientes perderem o seguimento.

#### 4.2 RESULTADOS DAS MÃES DE INDIVÍDUOS COM DDS

Foram convidados a participar do estudo 147 mães. Três recusaram participar devido a indisponibilidade de tempo para a entrevista. Das 144 mães entrevistadas, 84 delas seguiam em SP e 60 no CE. Trechos dos relatos das mães durante a entrevista semidirigidas estão descritos no Anexo C.

## 4.2.1 Caracterização das mães entrevistadas

As características gerais das mães entrevistadas estão dispostas na Tabela 1.

**Tabela 1 - Características gerais das mães dos indivíduos com DDS entrevistadas, por estado de seguimento**

| Características das mães                              | SP          | CE         | p       |
|---|-------------|------------|---------|
| <b>n</b>  | <b>84</b>   | <b>60</b>  |         |
| <b>Idade (Média ± DP)</b>                             | 37,8 ± 10,9 | 35,4 ± 9,7 | 0,35*   |
| <b>Nível de instrução (n/%)</b>                       |             |            |         |
| Analfabetismo   |             |            |         |
| Ensino fundamental incompleto                         | 1 (1,2)     | 4 (6,7)    |         |
| Ensino fundamental completo                           | 4 (4,8)     | 9 (15)     |         |
| Ensino médio incompleto                               | 6 (7,1)     | 12 (20)    |         |
| Ensino médio completo                                 | 8 (9,5)     | 8 (13,3)   |         |
| Ensino superior incompleto                            | 34 (40,5)   | 17 (28,3)  | <0,01** |
| Ensino superior completo ou ensino profissionalizante | 5 (6)       | 3 (5)      |         |
| Pós-graduação   | 17 (20,2)   | 5 (8,3)    |         |
| Dado indisponível                                     |             |            |         |
|   | 3 (3,6)     | -          |         |
|   | 6 (7,1)     | 2 (3,3)    |         |
| <b>Local de residência (n/%)</b>                      |             |            |         |
| Zona urbana   | 79 (94)     | 41 (68,3)  |         |
| Zona rural  | 1 (1,2)     | 16 (26,7)  | <0,01** |
| Dado indisponível                                     | 4 (4,8)     | 3 (5)      |         |
| <b>Ocupação (n/%)</b>                                 |             |            |         |
| Atividade laboral remunerada                          | 48 (54,8)   | 24 (40)    |         |
| Do lar  | 26 (31)     | 36 (60)    | <0,01** |
| Dado indisponível                                     | 12 (14,3)   | -          |         |
| <b>Religião (n/%)</b>                                 |             |            |         |
| Católica  | 25 (29,8)   | 35 (58,3)  |         |
| Protestante   | 26 (31)     | 18 (30)    |         |
| Espírita  | 6 (7,1)     | -          |         |
| Testemunha de Jeová                                   | 2 (2,4)     | -          | <0,01** |
| Adventista do Sétimo Dia                              | -           | 1 (1,7)    |         |
| Irreligiosas (Sem religião)                           | 11 (13,1)   | 3 (5)      |         |
| Dado indisponível                                     | 14 (16,7)   | 3 (5)      |         |

\*Teste t

\*\*Qui-quadrado de Pearson

Não houve diferença significativa das médias de idade das mães por estado de seguimento (Tabela 2). Em relação ao nível de instrução, 70,3% das mães do grupo de SP e 41,6% das mães do grupo do CE concluíram ao menos o ensino médio ( $p < 0,01$ ).

As informações relativas aos filhos com DDS das mães entrevistadas estão descritas nas Tabelas 2 e 3.

**Tabela 2 - Informações sobre os filhos com DDS das mães que foram entrevistadas**

| Características dos filhos   | SP                    | CE                   | p       |
|--|-----------------------|----------------------|---------|
| <b>n</b>   | 84                    | 60                   |         |
| <b>Fenótipo da genitália externa (n/%)</b>   |                       |                      |         |
| Genitália atípica  | 79 (94)               | 59 (98,3)            |         |
| Feminina típica  | 4 (4,8)               | 1 (1,7)              | 0,41*   |
| Masculina típica   | 1 (1,2)               | -                    |         |
| <b>Gênero (n/%)</b>  |                       |                      |         |
| Masculino  | 40 (47,6)             | 18 (30)              |         |
| Feminino   | 44 (52,4)             | 42 (70)              | 0,03*   |
| <b>Idade à época da entrevista da mãe</b>  |                       |                      |         |
| Mediana  | 7,3 anos              | 5,1 anos             |         |
| (Mínima-Máximo)  | (11 dias - 51,9 anos) | (9 dias - 19,8 anos) | 0,94**  |
| <b>Idade ao início do seguimento no centro de referência</b>                       |                       |                      |         |
| Mediana  | 5,6 meses             | 1,7 meses            |         |
| (Mínima-Máximo)  | (1 dia - 30,2 anos)   | (1 dia - 17,2 anos)  | <0,01** |
| <b>Tempo de seguimento no centro de referência até a data da entrevista da mãe</b> |                       |                      |         |
| Mediana  | 3,9 anos              | 3,8 anos             |         |
| (Mínima-Máximo)  | (1 dia - 51,9 anos)   | (1 dia - 17,2 anos)  | 0,35**  |

\*Qui-quadrado de Pearson

\*\*Teste de Mann-Whitney

A maior parte dos filhos das mães entrevistadas apresentava atipia genital em ambos os grupos e não houve diferença no tempo de seguimento dos filhos entre os dois grupos.

Tabela 3 - Diagnóstico das DDS dos filhos das mães entrevistadas

| Diagnóstico das DDS  | SP (n)    | CE (n)    |
|--|-----------|-----------|
| <b>DDS 46,XX</b>   | <b>40</b> | <b>38</b> |
| <b>Defeitos da diferenciação gonadal</b>                                     |           |           |
| DDS ovotesticular XX   | 4         | 1         |
| DDS testicular   | 2         | -         |
| <b>Excesso de andrógenos de origem fetal</b>                                 |           |           |
| HAC por deficiência da 21 hidroxilase (CYP21A2)                              | 31        | 34        |
| <b>Excesso de andrógenos de origem feto placentários</b>                     |           |           |
| Deficiência de aromatase placentária (CYP19)                                 | 1         | -         |
| <b>Excesso de andrógenos de origem materna</b>                               |           |           |
| Luteoma  | 1         | -         |
| <b>Sindrômico</b>  | 1         | -         |
| <b>Origem indeterminada</b>  | -         | 3         |
| <b>DDS 46,XY</b>   | <b>38</b> | <b>21</b> |
| <b>Defeitos da diferenciação gonadal</b>                                     |           |           |
| Disgenesia gonadal parcial   | 2         | 2         |
| Síndrome da regressão testicular embrionária                                 | 2         | 3         |
| <b>Defeitos de síntese afetando a esteroidogênese adrenal e testicular</b>   |           |           |
| Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase (CYP17A1)                            | 1         | -         |
| <b>Defeitos afetando a síntese testicular de testosterona</b>                |           |           |
| Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II (HSD3B2)    | 2         | -         |
| Deficiência da 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo III (HSD17B3) | 2         | -         |
| <b>Defeito na metabolização da testosterona a diidrotestosterona</b>         |           |           |
| Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2 (SRD5A2)                          | 4         | -         |
| <b>Defeito na ação da testosterona:</b>                                      |           |           |
| Síndrome de insensibilidade completa aos andrógenos (CAIS)                   | 3         | 1         |
| Síndrome de insensibilidade completa aos andrógenos (PAIS)                   | 4         | 3         |
| <b>Origem indeterminada</b>  | 14        | 10        |
| Prematuridade  | 1         | -         |
| Sindrômico   |           |           |
| <b>DDS cromossômico</b>  | <b>6</b>  | <b>1</b>  |
| <b>Disgenesia gonadal parcial</b>  |           |           |
| 46,XX/46,XY  | 2         | -         |
| 45,X/47,X,t(X;Y)   | 1         | -         |
| 45,X/46,XY   | -         | 1         |
| <b>DDS ovotesticular cromossômico</b>  |           |           |
| 45,X/46,XY   | 1         | -         |
| 46,XX/46,XY  | 1         | -         |
| 47,XY+mar(2)/46,XY(28)   | 1         | -         |

As características clínicas dos filhos com DDS e das mães que foram entrevistadas estão descritas no Anexo D.

#### 4.2.2 Análise do discurso das mães no relato livre acerca do que entendiam sobre a condição dos seus filhos

Frases como *"Eu não entendo muito bem"* (Mãe nº 14), *"De verdade, eu não sei nada"* (Mãe nº 47), *"Esse é o problema, eu não entendo o que aconteceu"* (Mãe nº 82), *"Até hoje eu me pergunto"* (Mãe nº 95) e *"Pra falar a verdade eu não sei nem o que aconteceu. Não sei o porquê aconteceu isso, o que houve ou o porquê. Eu não sei. Doutora, nem o nome eu não tenho como lhe dizer"* (Mãe nº 123) iniciaram o relato espontâneo de 19,4% das mães (15 do grupo de SP e 13 do grupo do CE (Anexo C).

Em relação aos termos utilizados pelas mães durante o relato livre para referirem-se às DDS dos filhos, "genitália ambígua" e "malformação" foram os mais frequentes, e distúrbio de diferenciação sexual, genitália atípica e doença os menos frequentes (Tabela 4).

**Tabela 4 - Quantidade de citações dos termos utilizados pelas mães para conceituar a condição dos filhos nos relatos livre**

| Termos utilizados pelas mães para conceituar a condição dos filhos nos relatos livre                 | Quantidade de citações |    |       |
|--|------------------------|----|-------|
|  | SP                     | CE | Total |
| Genitália ambígua / Ambiguidade genital  | 21                     | 7  | 28    |
| Malformação / Alteração da formação  | 16                     | 10 | 26    |
| Dois sexos / Homem e mulher / Macho-fêmea  | 8                      | 11 | 19    |
| Hermafroditismo  | 9                      | 4  | 13    |
| Deformidade de genitália / Deformação de genitália / Defeito de genitália / Deficiência de genitália | 4                      | 3  | 7     |
| Sexo indefinido / Nem menino, nem menina   | 2                      | 3  | 5     |
| Distúrbio de diferenciação sexual  | 1                      | -  | 1     |
| Genitália atípica  | 1                      | -  | 1     |
| Doença   | 1                      | -  | 1     |

Duas mães, uma do grupo de SP e outra do grupo do CE, associaram equivocadamente os conceitos de atipia genital, disforia de gênero e orientação sexual.

*Será que é aquela doença lá de gay? Do homem e mulher. Eu fico com dúvidas nesses negócios. Se isso aí é safadeza ou problema de saúde mesmo. Queria que alguém conversasse comigo sobre isso. Porque eu sou religiosa e Deus fala lá na biblia: O homem é homem e a mulher é mulher. E eu sigo o que a biblia fala (Mãe nº 23).*

*A minha preocupação era, como eu sempre falei principalmente pras mães que estão vindo, devido a criança nascer com dois sexos, a gente ouvia falar muito sobre aquela Roberta Close, né? E numa cidade pequena, pra mim foi difícil porque eu não sabia se minha filha ia ter mais hormônio feminino ou masculino,. Ela nasceu com tudo rosa (enxoval). Enquanto não saiu esse exame, era minha preocupação (Mãe nº 93).*

Durante os relatos, as mães fizeram algumas considerações sobre os fatores determinantes do sexo social dos filhos. Uma mãe de uma paciente feminina com DDS 46,XY e deficiência de 17 $\beta$ -hidroxisteroide desidrogenase III, cuja genitália apresentava-se feminina típica até os onze anos, quando passou a apresentar sinais de virilização, afirmou que o "DNA", referindo-se ao cariótipo, definiria o sexo da sua criança, conforme o relato a seguir:

*No DNA, deu que ela é um menino. (...) É um menino que não deu certo (Mãe nº 1).*

Outras mães expressaram a ideia de que o aspecto da genitália externa seria o definidor do sexo de um bebê. Algumas utilizaram o termo sexo como sinônimo de genitália e dos órgãos do sistema reprodutor. Seguem os relatos.

*Não consegui desenvolver hormônio suficiente para desenvolver a formação do sexo (Mãe nº 28).*

"Deus" e "fé" foram citados por 19 (9 do grupo de SP e 10 do grupo do CE) mães, como um suporte para uma melhor aceitação e enfrentamento da condição (Anexo C).

#### 4.2.3 Conhecimento das mães acerca das condições de DDS

A autoavaliação das mães sobre o entendimento das DDS de seus filhos no início da entrevista foi semelhante entre os dois estados. No entanto, as mães que seguiam em São Paulo relataram maiores níveis de satisfação relacionados ao entendimento das condições de DDS (Tabela 5 e Gráfico 1) ( $p < 0,01$ ).



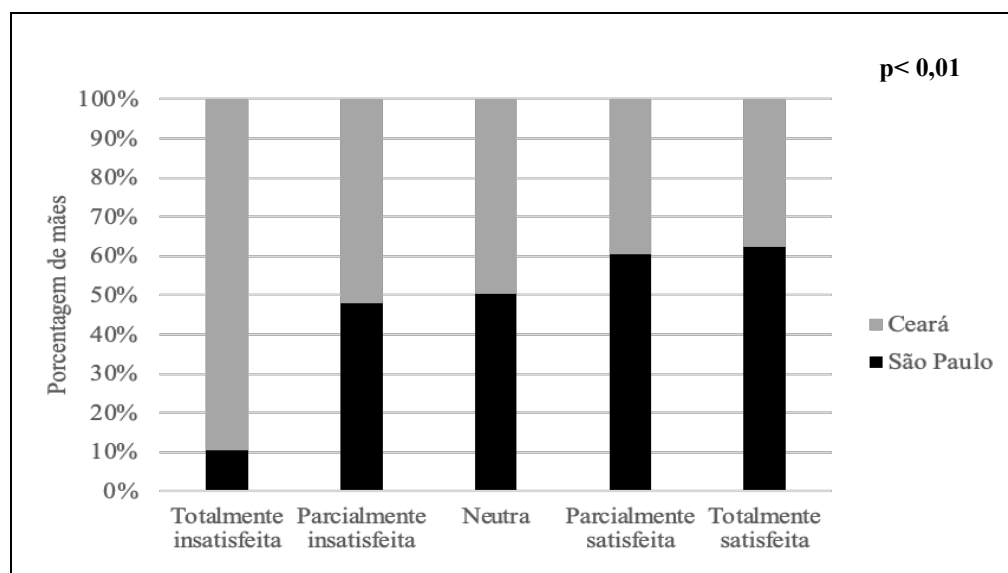
**Tabela 5 - Autoavaliação realizada pelas mães sobre o entendimento acerca das condições de DDS de seus filhos no início da entrevista, por estado de seguimento**

|  | SP        | CE        | p       |
|--|-----------|-----------|---------|
| <b>Autoavaliação das mães sobre o entendimento das condições de DDS de seus filhos no início da entrevista, em uma escala de zero a dez</b>  |           |           |         |
| Média ± DP   | 5,9 ± 2,1 | 5,8 ± 2,7 | 0,81*   |
| <b>Nível de satisfação das mães acerca do entendimento das condições de DDS de seus filhos no início da entrevista em uma escala de um a cinco (1 = Totalmente insatisfeita e 5 = Totalmente satisfeita)</b> |           |           |         |
| Mediana  | 4         | 3         | <0,01** |

\*Teste t

\*\*Teste de Mann-Whitney

**Gráfico 1 - Percentual de mães por nível de satisfação acerca do entendimento da condição de DDS dos filhos, no início da entrevista, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeita e 5 = Totalmente satisfeita), por estado de seguimento**



As mães insatisfeitas em relação ao conhecimento que detinham sobre as DDS dos filhos no início da entrevista citaram os fatores dificultadores para um entendimento satisfatório (Tabela 6 e Anexo C).

**Tabela 6 - Frequência dos fatores dificultadores para um entendimento satisfatório sobre a condição de DDS relatados pelas mães entrevistadas**

| Fatores dificultadores para um entendimento satisfatório sobre a condição de DDS pelas mães | Quantidade de ocorrências |    |       |
|---|---------------------------|----|-------|
|   | SP                        | CE | TOTAL |
| Ausência de explicações pela equipe de cuidados   | 3                         | 11 | 14    |
| Estresse psicológico da mãe relacionado ao diagnóstico de DDS                               | 5                         | 8  | 13    |
| Complexidade das condições de DDS   | 6                         | 6  | 12    |
| Utilização de linguagem técnica pela equipe de cuidados                                     | 5                         | 6  | 11    |
| Opção da mãe em não aprofundar o conhecimento sobre a DDS                                   | 5                         | 6  | 11    |
| Dificuldade de memorização  | 5                         | 1  | 6     |
| Ausência de dados científicos para explicar a etiologia da DDS                              | 1                         | -  | 1     |

Conforme os relatos abaixo, quatro mães (2 do grupo de SP e 2 do grupo do Ceará) associaram a ausência de explicação sobre as DDS dos filhos pela equipe de cuidados a consultas rápidas, com foco na checagem de intercorrência, exames laboratoriais, medicamentos e preenchimento de prontuários.

*Quando a gente vai na consulta, é focado muito se houve uma alteração, se a medicação tá atendendo a necessidade dela. Então a consulta é bem rápida. É visado mais se precisa ou não alterar a medicação. Eu não tenho tempo pra perguntar sobre outras questões (Mãe nº 66).*

*O médico que fez as primeiras cirurgias não tinha muita paciência para explicar (Mãe nº 70).*

*Elas só preenchem o prontuário, mas não explicam (Mãe nº 99).*

*O que aconteceu eu não sei exatamente porque nunca nenhum médico falou: nasceu assim, assim.. Sempre que eu venho pras consultas eu só sei mesmo das coisas que são mais necessárias. E não pra conversar assim sobre isso. É só os exames (Mãe nº 106).*

O segundo fator dificultador mais frequentemente citado pelas mães foi o estresse psicológico vivenciado pela mãe no diagnóstico da DDS do filho, conforme o relato abaixo (Anexo C):

*Explicou muito bem, mas por causa do que eu estava vivendo eu não consegui absorver tudo (Mãe nº 57).*

O trecho a seguir exemplifica o processo evolutivo na comunicação de notícias difíceis. O estresse psicológico inicial dificulta a escuta e o entendimento de qualquer informação dita a seguir:

*No começo, eu acho que eu ficava muito nervosa e eu não entendia muito o que os médicos diziam, mas hoje eu já sou mais tranquila. As doutoras explicam bem direitinho. Quando eu tenho uma dúvida, eu pergunto (Mãe nº 126).*

Analisando os discursos das mães que optaram por não aprofundar o conhecimento sobre a DDS de seus filhos, observa-se que a recusa ao entendimento pode estar associada ao sofrimento e à dificuldade na aceitação e enfrentamento da condição, como a seguir (Anexo C):

*Eu não queria. Talvez eu não tenha aceitado ainda. No começo eu lia muito na Internet. Queria saber de tudo. Tem um grupo no facebook bem legal. Eu até comecei a ver os comentários, mas parei. Fiquei triste em ver os depoimentos. Agora, não me interessa mais saber (Mãe nº 39).*

*No começo eu me privei muito do conhecimento pelo fato de eu não querer mesmo, sabe? Eu acho que eu estava tão mergulhada com a questão da dor de ter uma filha com a genitália ambígua, de ter que estar escondendo ela de muitas pessoas. Essa questão mexeu muito comigo (Mãe nº 86).*

Uma outra mãe embasou a recusa ao conhecimento pela credibilidade e confiança depositada por ela na equipe de cuidados, eximindo-se da responsabilidade em entender sobre a condição da filha:

*Eu nunca me aprofundei muito porque na hora que eu via a (endocrinologista), eu já confiei nela. Então o que a (endocrinologista) falava pra mim era o suficiente. Eu não precisei me aprofundar na situação. Pra mim quem tinha que saber da situação era a (endocrinologista). Eu tinha que saber o que eu precisava fazer com a (filha).. Porque eu acho que vocês, médicos, que precisam saber das coisas (Mãe nº 49).*

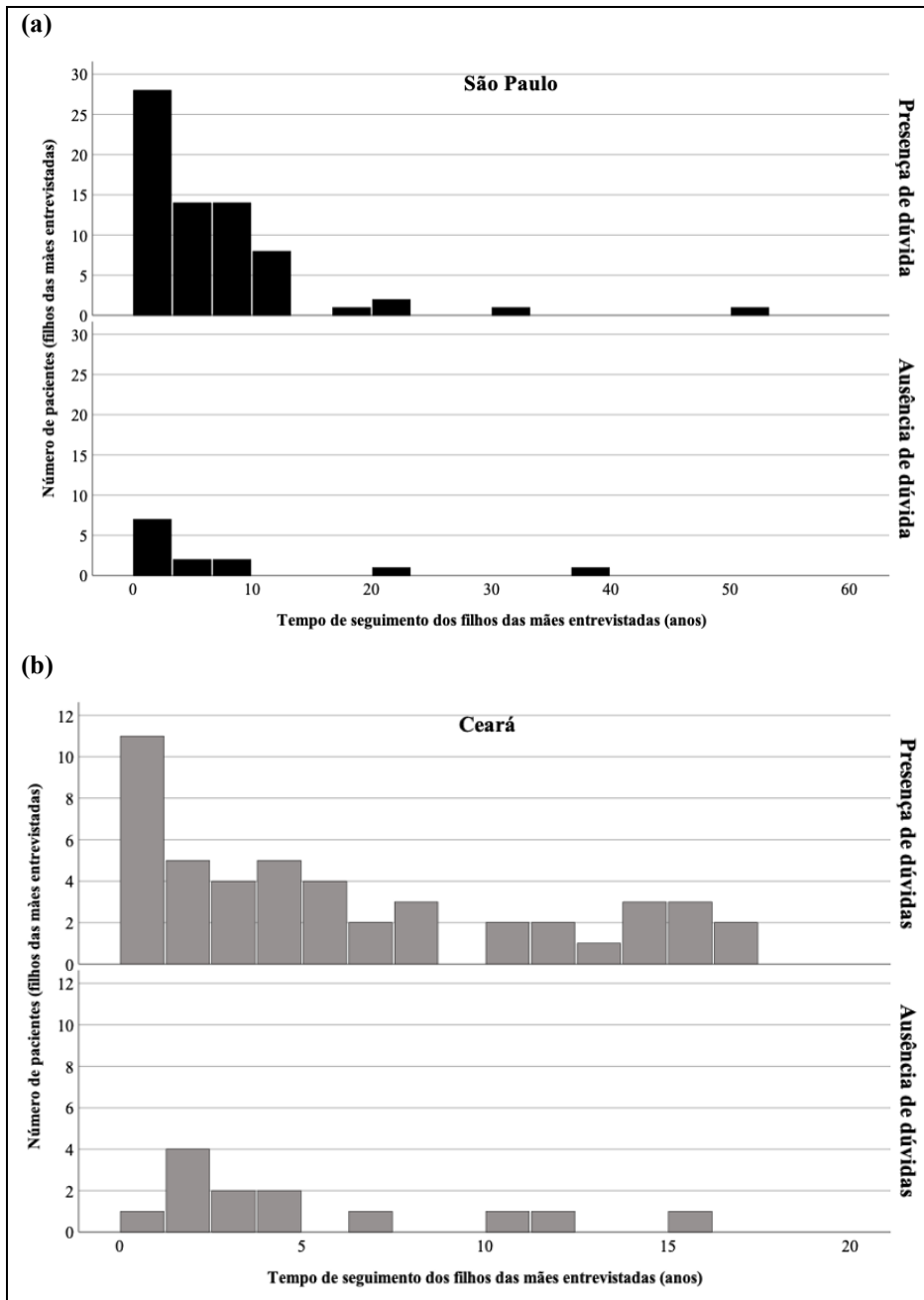
Ao responderem indagações relativas a conhecimentos específicos sobre as DDS de seus filhos, percebe-se que os percentuais de respostas satisfatórias tendem a ser mais elevados no grupo de mães de SP, principalmente no conhecimento referente às etiologias das DDS. Positivamente, ambos os grupos de mães demonstraram conhecimento acerca do tratamento e da posologia dos medicamentos (Tabela 7).

**Tabela 7 - Conhecimento específico das mães sobre as DDS de seus filhos**

| Indagações relacionadas a conhecimentos específicos das mães sobre as condições de DDS de seus filhos            | Respostas satisfatórias |        |      |
|--|-------------------------|--------|------|
|  | SP (%)                  | CE (%) | p    |
| Sabe o nome da condição?   | 67,9                    | 61     | 0,39 |
| Sabe as principais características da condição?  | 68,8                    | 54,2   | 0,08 |
| Sabe o porquê a condição acometeu o filho?<br>(Causa - aplicada às mães de crianças com o diagnóstico elucidado) | 44,6                    | 27,1   | 0,06 |
| Sabe qual o tratamento para a condição?  | 94,9                    | 87,9   | 0,13 |
| Se o filho está em uso de medicamentos:  |                         |        |      |
| Sabe a função dos medicamentos?  | 78,4                    | 69,8   | 0,33 |
| Sabe a posologia dos medicamentos?   | 95,7                    | 95,3   | 0,92 |

Quando indagadas ativamente sobre a presença de dúvidas relacionadas às DDS, 84,3% das mães do grupo de SP e 78,3% das mães do grupo do CE referiram dúvidas. Não houve associação significativa entre o nível de instrução das mães e a presença de dúvidas em nenhum dos grupos. Nota-se no Gráfico 2 que mesmo as mães, cujos filhos seguiam a longo prazo, expressaram dúvidas.

**Gráfico 2 - Distribuição dos filhos das mães entrevistadas por tempo de seguimento, segundo a presença ou ausência de dúvidas maternas durante a entrevista, em São Paulo (a) e no Ceará (b)**



As temáticas das dúvidas referidas pelas mães estão listadas na Tabela 8 (Anexo C).

**Tabela 8 - Temática das dúvidas referidas pelas mães**

| Temáticas das dúvidas referidas pelas mães  | Número de ocorrências |    |       |
|---|-----------------------|----|-------|
|   | SP                    | CE | Total |
| <b>Diagnóstico de DDS:</b>  |                       |    |       |
| O que é?  | 6                     | 1  | 7     |
| Causa? Por que aconteceu?   | 31                    | 16 | 46    |
| Sentimento materno de culpa pela ocorrência da DDS  | 7                     | 8  | 15    |
| Origem (materna ou paterna) da alteração genética relacionada a DDS   | 10                    | 2  | 12    |
| Métodos de diagnóstico das DDS no pré-natal   | 5                     | -  | 5     |
| Prevalência de DDS na comunidade  | 1                     | -  | -     |
| <b>Processo de designação de gênero</b>   | -                     | 2  | 2     |
| <b>Programação de seguimento no serviço de DDS</b>  | 2                     | 2  | 4     |
| <b>Tratamento medicamentoso</b>   |                       |    |       |
| Programação e duração   | 6                     | 7  | 13    |
| Efeitos colaterais dos medicamentos   | 5                     | 4  | 9     |
| <b>Abordagens cirúrgicas</b>  |                       |    |       |
| Genitoplastias (técnicas, riscos cirúrgicos e cuidados pós-operatórios)   | 6                     | 5  | 11    |
| Idade apropriada para realização da genitoplastia   | -                     | 1  | 1     |
| Indicação e duração dos procedimentos de dilatação do canal vaginal com velas de Hegar em centro cirúrgico com sedação (procedimento realizado somente no CE) | -                     | 3  | 3     |
| Expectativas sobre a aparência da genitália após genitoplastias   | 10                    | 4  | 14    |
| Expectativa sobre a habilidade para urinar em pé (mãe de menino)  | 1                     | -  | 1     |
| <b>Gônadas</b>  |                       |    |       |
| Características das gônadas (ovários ou testículos)   | 2                     | -  | 2     |
| Risco de neoplasia germinativa  | 4                     | -  | 4     |
| Indicação de gonadectomia   | 1                     | -  | 1     |
| Idade apropriada para realização da gonadectomia quando indicada  | 1                     | -  | 1     |
| <b>Repercussões da DDS</b>  |                       |    |       |
| No crescimento e desenvolvimento da criança   | 4                     | 3  | 7     |
| Na saúde da criança   | 3                     | 2  | 5     |
| No desenvolvimento de caracteres sexuais secundários ao sexo de criação da criança  | 3                     | 2  | 5     |
| Ocorrência de crises de perda de sal na HAC (detecção e manejo)   | 5                     | 2  | 7     |
| <b>Reprodução e atividade sexual</b>  |                       |    |       |
| Ocorrência de ciclos menstruais   | 4                     | 3  | 7     |
| Perspectiva de fertilidade  | 11                    | 9  | 20    |
| Perspectiva de função sexual satisfatória   | 8                     | 3  | 11    |
| <b>Herança genética e aconselhamento pré-natal</b>  | 11                    | 7  | 18    |
| <b>Como explicar sobre a DDS ao filho</b>   | 2                     | 1  | 3     |
| <b>Introdução de creches e escolas</b>  | 1                     | 1  | 2     |
| <b>Influência da DDS</b>  |                       |    |       |
| No desenvolvimento da identidade de gênero e na ocorrência da incongruência de gênero em relação ao sexo de criação   | 2                     | 3  | 5     |
| Na orientação sexual  | 1                     | 3  | 4     |
| <b>Direito a benefícios sociais pela DDS</b>  | -                     | 1  | 1     |

As dúvidas sobre o fator causal das DDS foram as mais frequentes. Alguns fatores relacionados à gestação foram questionados pelas mães como possíveis causadores da DDS: sangramento, infecção por dengue, infecção urinário, exposição ocupacional a ácido acético no começo da gestação, gestação em idades precoce ou tardia, início tardio do pré-natal, alimentação inadequada, ingestão de "garrafada" e de medicamentos.

Notou-se uma necessidade de esclarecimentos acerca da origem, materna ou paterna, da alteração genética associada a DDS, como sugerem os trechos a seguir (Anexo C):

*Por que nasceu assim? Se é alguma coisa do meu sangue ou do pai dela? (Mãe nº 16)*

*Tem como saber quem tem a alteração, se ele (o pai) ou eu? (Mãe nº 31)*

Houve também relatos frequentes mencionando o sentimento materno de culpa pela ocorrência da DDS. A seguir (Anexo C):

*Se foi descuido meu. Eu acredito que não, porque eu fiz tudo certo. Assim, antes eu me culpava muito. Tanto que tive depressão pós-parto. Foi bem difícil lidar com essa situação, porque eu me culpava bastante. Mas, na verdade, nem eu sabia por que eu me culpava tanto (Mãe nº 56).*

*Eu tive alguma influência sobre isso? A gente acha que foi culpa da gente. A gente acha que fez alguma coisa que não poderia ter feito (Mãe nº 69).*

*Acontece essas coisas porque a gente deixou faltar alguma coisa? Ele tem o mesmo tipo de sangue meu. Então talvez seja culpa minha, do meu sangue" (Mãe nº 98).*

*Eu fico me culpando. Será que foi por eu não ter comido direito na gestação, né? (Mãe nº 102).*

Relacionado ao tratamento medicamentoso, além das dúvidas associadas a programação e duração do tratamento, foi comum entre as mães de meninas com HAC perguntas sobre efeitos colaterais associados à ingestão de corticoides, como obesidade e surgimento de estrias (Anexo C).

Merece destaque uma mãe de uma menina com HAC que indagou sobre existência de algum aparelho para aferição do nível de sódio:

*Tem algum aparelho que mede o sal no organismo que nem o aparelho de diabetes? Poderia ter né? Ao invés de medir o açúcar, medir o sal (Mãe nº 63).*

Sobre as abordagens cirúrgicas, além das dúvidas técnicas sobre os procedimentos, destacaram-se as relacionadas à expectativa da aparência da genitália externa após as genitoplastias.

Algumas mães relataram não engravidar novamente pelo receio de nascerem outros filhos com a mesma condição, como o exemplo a seguir:

*Eu não quis ter outros filhos porque fiquei com receio de terem o mesmo problema (Mãe nº 34).*

No grupo de SP, não houve diferença significativa entre a quantidade de mães de meninos e de meninas com dúvidas acerca de fertilidade e função sexual. Já no grupo que seguia no CE, apenas mães de meninos (quatro mães) indagaram sobre as perspectivas de função sexual dos filhos na idade adulta ( $p < 0,01$ ).

Em relação a influência da DDS na orientação sexual, uma mãe de uma menina com HAC relacionou a exposição a níveis elevados de hormônios masculinos a homossexualidade:

*Eu queria saber se o aumento do hormônio masculino poderia fazer ela gostar de mulher. Como ela nasceu com excesso de hormônio masculino, na minha cabeça, isso poderia levar ela a gostar de mulher e não de homem (Mãe nº 118).*

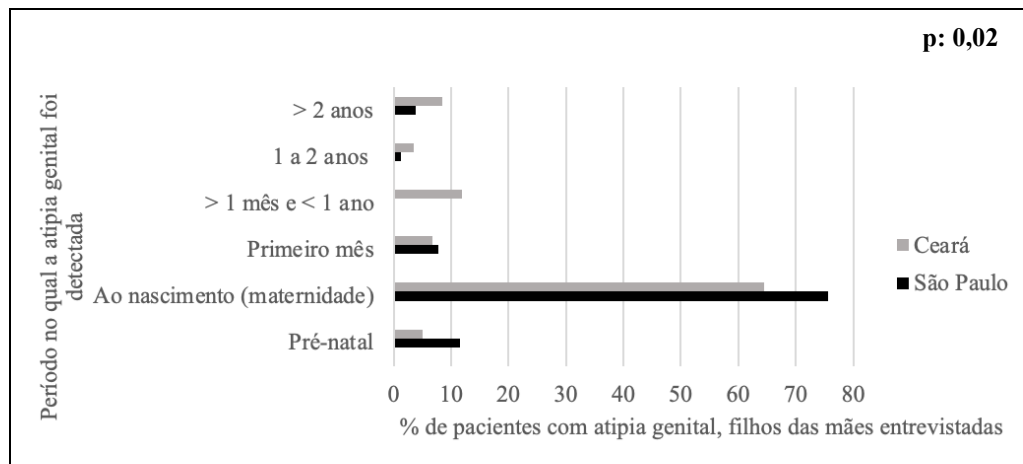
Quinze mães (11 de São Paulo e 4 do Ceará) citaram que buscaram informações sobre as DDS na internet.

#### 4.2.4 Pré-natal e nascimento

No período pré-natal, a atipia genital foi suspeitada em 11,5% (9 de 78) das mães que seguiam em SP e em 5,1% (3 de 59) das mães que seguiam no CE, por alterações morfológicas na ultrassonografia ou por discordância entre o exame de sexagem fetal e a aparência da genitália do feto na ultrassonografia. A média da idade gestacional na qual a atipia genital foi suspeitada foi de 24,5 semanas (18 - 36 semanas). Entre as crianças com atipia genital presente ao nascimento, a genitália atípica foi percebida ainda na maternidade em 87,1% (68 de 78) do grupo que seguia em SP e em 69,5% (41 de 59) do grupo que seguia no CE. Por fim, a atipia genital não foi diagnosticada pela equipe de assistência na maternidade em 12,8% (10 de 78) das mães que seguiam em SP e em 30,5% (18 de 59) das mães que seguiam no CE (Gráfico 3).



**Gráfico 3 - Número de pacientes com atipia genital, filhos das mães que foram entrevistadas, por período no qual a atipia foi percebida**



Observação: Foram excluídos desta análise as pacientes sem atipia genital (CAIS) e uma paciente com deficiência de  $17\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III (filha da mãe 1), cuja clitoromegalia iniciou aos oito anos.

Nos relatos de mães nas quais a atipia genital dos filhos foi suspeitada ainda no pré-natal, elas relataram que a suspeita prévia ao nascimento permitiu que elas buscassem informações e apoio de uma equipe de cuidados especializada, tornando o nascimento do filho com atipia genital menos estressante (Anexo C).

*Quando nós descobrimos, meu marido veio procurar referência de quem a gente poderia ir. Aí nós ligamos, marcamos uma consulta com ela. Eu fui ganhar a (filha) em (cidade de origem). Lá nós conseguimos uma endocrinopediatra. E assim que ela nasceu, essa doutora já estava no hospital e nós já estávamos com a medicação. Ela já tinha falado que era uma menina e tudo (Mãe nº 50).*

*Eu sei que eu fiquei desesperada, eu só chorava. Aí com o passar do tempo, eu fui pesquisando e vinha aquele desespero que a pessoa não sabia o que era. Mas aí quando ela nasceu, eu já sabia mais ou menos o que era. Daí eu não me desesperei mais, mas no começo eu fiquei bem desesperada (Mãe nº 110).*

Ao analisarmos o grupo de mães com filhos com HAC forma clássica perdedora de sal, no grupo de SP, em 20% (6 de 29) dos casos o diagnóstico de HAC deu-se somente após a ocorrência de desidratação e em 31% (9 de 29) pelo teste de rastreio neonatal, mesmo a atipia genital tendo sido evidenciada na maternidade. Em dois recém-nascidos (6,9%, 2 de 29), a atipia não havia sido suspeitada na maternidade. Já no grupo do CE, 44% (15 de 34) dos casos de HAC forma clássica perdedora de sal foram diagnosticados somente após quadro de desidratação e 5,8% (2 de 34) através do teste de rastreio neonatal. Em sete pacientes (20%, 7 de 34), a atipia genital não havia sido evidenciada na maternidade (Anexo C).

O relatos da mãe abaixo exemplifica casos de meninas com HAC forma clássica perdedora de sal que foram liberadas da maternidade sem a reposição de sal, glicocorticoide e mineralocorticoide, pela ausência da suspeição diagnóstica de HAC (Anexo C).

*Viram, mas não detectaram o problema. Fizeram ultrassom. Veio com diagnóstico de... Como é que se fala quando a pessoa tem dois sexos? Hermafrodita! Aí me deram alta. Quando ela estava com quinze dias, ela teve crise de desidratação. Ela vomitava e eu achava que era pneumonia ou engasgo. Aí eu fui pro pronto-socorro e aí internaram ela. Ela ficou 45 dias internada lá, porque eles não tinham esse diagnóstico. Mesmo ela desidratada com a genitália ambígua. Aí o médico percebeu (a alteração) o sódio e o potássio nos exames, foi atrás de uma endócrino, aí veio essa possibilidade (Mãe nº 4).*

Entre as crianças com atipia genital ao nascimento, 38,4% (30 de 78) do grupo de SP e 45,7% (27 de 59) do grupo do CE foram registradas logo após o nascimento ( $p: 0,6$ ). Algumas mães referiram que, mesmo cientes da necessidade de adiar o registro civil (certidão de nascimento) até a investigação da DDS, procederam ao registro por necessidades burocráticas, como associação ao convênio de saúde e necessidade do registro de nascimento e do Cadastro de Pessoa Física (CPF) para atendimento no Sistema Único de Saúde (SUS).

Entre os pacientes com registro de nascimento tardio, a mediana do intervalo de tempo para designação do sexo social e registro civil de nascimento no grupo do CE foi 2,5 vezes maior que no grupo de SP, respectivamente, 60 dias (4 dias a 2,8 anos) e 24 dias (três dias a um ano) ( $p < 0,01$ ).

Entre os pacientes que foram registrado imediatamente ao nascimento, 6,4% (5 de 73, 4 pacientes com deficiência de 21 hidroxilase e uma com DDS 46,XX ovotesticular) do grupo do SP e 3,4% (2 de 57, duas pacientes com deficiência de 21 hidroxilase) do grupo de CE tiveram de alterar o nome e o sexo social no registro de nascimento após investigação apropriada da DDS ( $p: 0,4$ ). No grupo de SP, dois meninos com HAC por deficiência de 21 hidroxilase permaneceram no sexo masculino devido ao diagnóstico tardio.

Relatos de mães exemplificam as dificuldades associadas ao processo de redesignação do sexo social e alteração de registro civil, como a seguir (Anexo C):

*Na minha cabeça, ela foi registrada como menino. Demorou a cair a ficha. Na minha cabeça, ela era menino. Se tivesse sido descoberto no hospital, não teria sido assim pra mim. Era como se eu tivesse trocado a criança. Sai com o (menino) e voltei com a (menina). Como se o (menino) tivesse morrido e eu tivesse pegado outra criança. Se tivesse sido descoberto assim que nasceu, eu não teria passado por tudo isso. O pior foi ter passado uma semana com o (menino). O mundo inteiro foi visitar. No dia da filmagem, que eu fui dar banho, eu vi que tinha uma vagininha. Chamei o pediatra. Ele disse que tinha uma pequena má formação, mas que era um menino e podia registrar e me encaminhar a um cirurgião. Eles deviam ter visto que não tinham feito os testículos.*

*O registro foi negado duas vezes no cartório. Diziam que não existia (no cartório, não conheciam a condição e os procedimentos para alteração do registro) (Mãe nº 17).*

Em relação ao acesso a um serviço de referência em DDS, apesar de a mediana do número de avaliações médicas necessárias até que o paciente fosse admitido em um centro de referência em DDS ter sido de apenas uma avaliação para ambos os grupos (SP: de zero a 30; CE: de zero a 4), algumas mães referiram dificuldade de acesso ao centro de referência, como os trechos de relatos a seguir:

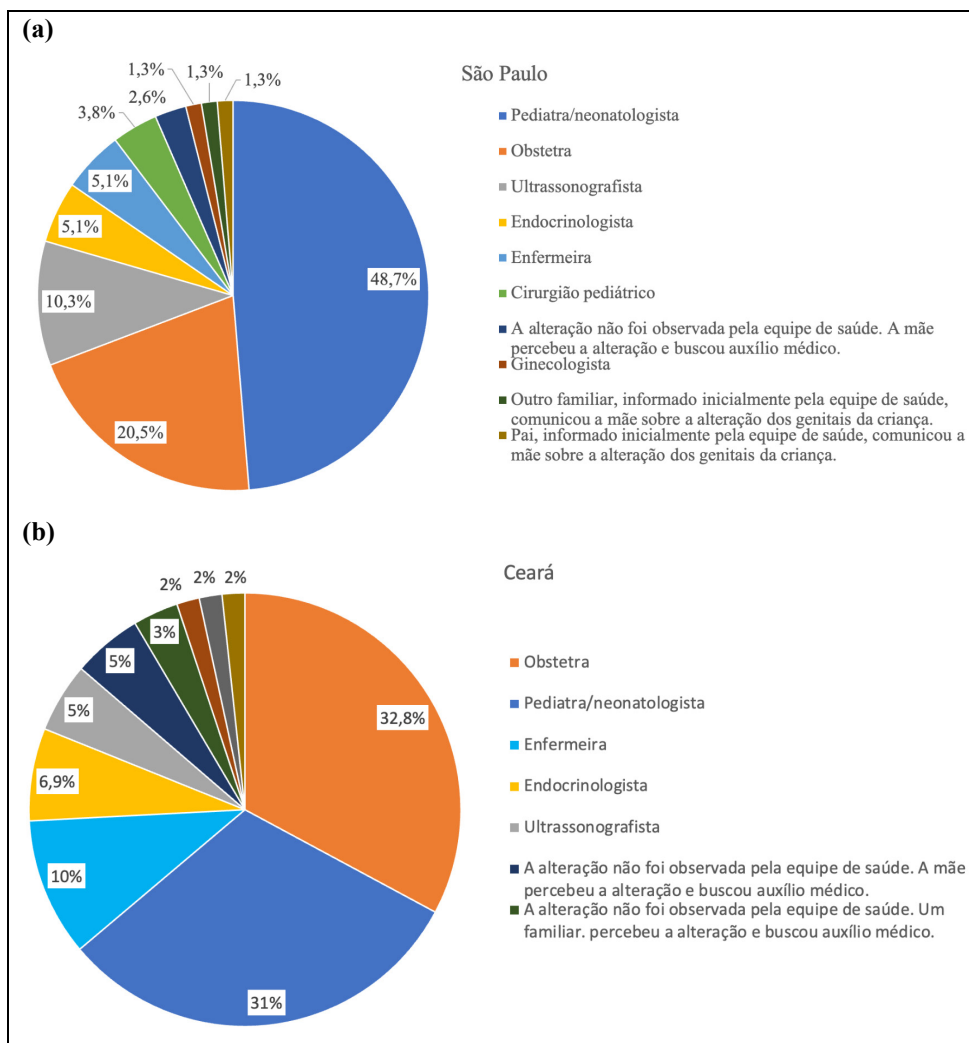
*Disse que só tinha tratamento aqui. Aí o médico da maternidade disse que ela nasceu com dois sexos e que tinha que vir para cá. Fiz uma campanha para arrecadar dinheiro na (cidade de origem) e conseguimos vir pra cá. Saiu até no jornal e nas redes sociais. Chorei para a menina da entrada que me deixou entrar e Dra (endocrinologista) e Dr (endocrinologista) atenderam a minha filha (Mãe nº 16).*

*Me mandaram pra cá e não tinha vaga. Aí eu fui pra casa. Elas mandaram eu ficar procurando. Ninguém ligava. Sei que ela passou mais de vinte dias vomitando. Diziam que era de parto. Tudo que mamava botava pra fora. Ela não chorava muito. Era só dormindo. Quando foi no último dia, ela já não mexia mais os olhos, vomitando, toda mole. Aí eu corri pro hospital (Mãe nº 131).*

#### 4.2.5 Primeiras informações dadas às mães pela equipe de cuidados sobre as DDS dos filhos

Os obstetras, neonatologistas e pediatras são os profissionais de saúde que mais frequentemente informam inicialmente as mães sobre a DDS dos filhos. No grupo de SP, os ultrassonografistas aparecem como terceira categoria mais comum, já no CE, as enfermeiras da maternidade (Gráfico 4).

**Gráfico 4 - Quem informou inicialmente sobre a DDS a mãe no grupo de São Paulo (a) e no grupo do Ceará (b)**



Em relação aos termos utilizados pela equipe de cuidados nas primeiras informações sobre a DDS, segundo as mães, "*Genitália ambígua*" e "*Malformação*" foram os mais frequentes e "*Genitália atípica*" e "*Anormalidade*" os menos frequentes (Tabela 9).

**Tabela 9 - Quantidade de citações dos termos utilizados pela equipe de cuidados nas primeiras informações sobre a DDS**

| Termos utilizados pela equipe de cuidados nas primeiras informações sobre a DDS, segundo as mães | Quantidade de ocorrências |    |       |
|--|---------------------------|----|-------|
|  | SP                        | CE | Total |
| Genitália ambígua  | 18                        | 7  | 25    |
| Malformação  | 16                        | 4  | 20    |
| Problema / Probleminha / Duvidazinha   | 11                        | 8  | 19    |
| Hermafroditismo  | 11                        | 5  | 16    |
| Dois sexos / Macho-fêmea   | 6                         | 5  | 11    |
| Deformidade de genitália / Deformação de genitália / Alteração na genitália                      | 6                         | 4  | 10    |
| Sexo indefinido  | 5                         | 1  | 6     |
| Genitália atípica  | 1                         | -  | 1     |
| Anormalidade   | 1                         | -  | 1     |

A frequência dos termos utilizados pela equipe de cuidados nas primeiras informações sobre a DDS assemelhou-se à frequência dos termos utilizados pelas mães para conceituar a condição dos filhos nos relatos livres.

Considerando os relatos das mães de pacientes com atipia genital sobre as primeiras orientações recebidas, 42,3% (33 de 78) das que seguiam em SP e 42,4% (25 de 59) das que seguiam no CE foram orientadas sobre a necessidade de realização de exames complementares para investigação da DDS (p: 0,53); 42,3% (33 de 78) das que seguiam em SP e 25,7% (14 de 59) das que seguiam no CE foram orientadas sobre a necessidade de adiamento do registro civil de nascimento até investigação da DDS e definição de sexo social da criança (p: 0,02); 18% (14 de 78) das que seguia em SP e 22% (13 de 59) das que seguiam no CE foram orientadas sobre a possibilidade de abordagem cirúrgica da atipia genital (p: 0,55) e apenas uma mãe que seguia em SP foi orientada sobre a comunicação com familiares e amigos acerca do nascimento do filho com atipia genital. Foi oferecido atendimento psicológico imediatamente ao diagnóstico para apenas 2,6% (2 de 78) das mães que seguiam em SP e 3,3% (2 de 59) das mães que seguiam no CE (p: 0,73).

Analisando o discurso das mães, evidenciou-se algumas informações e orientações precipitadas, ou até mesmo inadequadas, transmitidas por profissionais de saúde envolvidos na primeira abordagem:

- Do processo de designação de gênero:

*Como não menstruou, aos 15 anos procuramos uma ginecologista. Ela falou que ela era um menino porque tinha cariótipo XY (Mãe nº 58, mãe de uma menina com deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase).*

*Que aos cinco a seis anos, ele que ia decidir o sexo (Mãe nº 13, mãe de um menino com DDS 46,XY por prematuridade).*

*O médico disse que ela nasceu com dois sexos e eu podia escolher" (Mãe nº 16, mãe de uma menina com DDS ovotesticular).*

*Ah, mãe, talvez você tenha que escolher o sexo. Então você vá se preparando". A médica que fez o meu pré-natal. Eu me questionava muito, porque tinha medo de escolher e escolher errado, né? (Mãe nº 57).*

*A pediatra ao nascimento disse que era mais fácil transformar em menina (Mãe nº 27, mãe de um menino com disgenesia gonadal parcial).*

*O cirurgião perguntou se eu queria menino ou menina, mas disse que a cirurgia era mais fácil pra ser menina (Mãe nº 141, mãe de uma menina com HAC).*

- Da possibilidade da ocorrência de disforia de gênero:

*A ginecologista disse que não tinham ovários nem útero. Podia ser que mudasse a personalidade (Mãe nº 2, mãe de uma menina com CAIS).*

- Da fertilidade da criança:

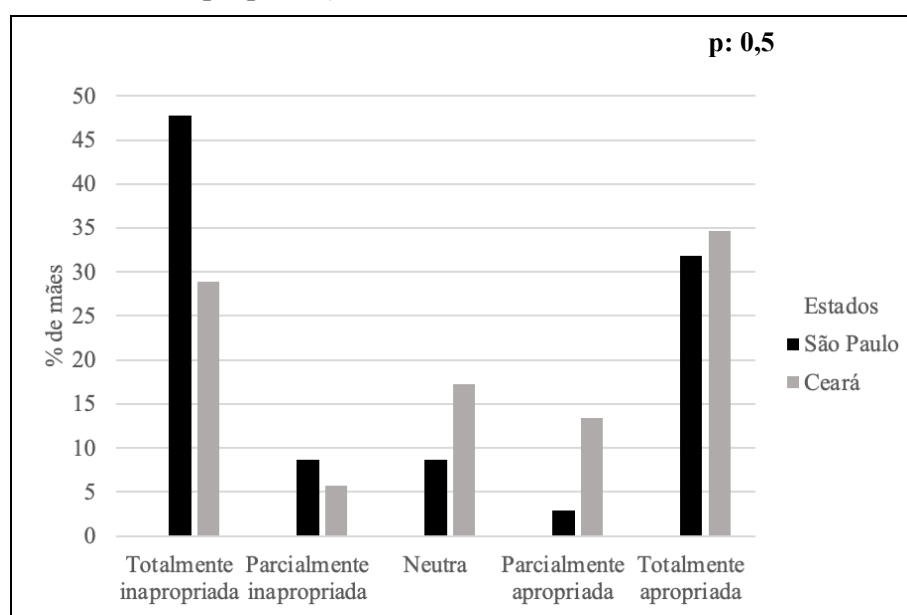
*Que ele não vai poder ter filhos (Mãe nº 7).*

*A única pessoa que conversou comigo foi a enfermeira e disse que ele tinha nascido com um probleminha que eles ainda não sabiam o que era. Mas achava que ele não ia poder ter filhos (Mãe nº 20).*

Além disso, 2,6% (2 de 78) das mães do grupo de SP e 12% (7 de 59) das mães que seguiam no CE foram orientadas a não mostrar e não comentar com outras pessoas sobre a atipia genital de suas crianças (p: 0,03). Três mães que seguiam em SP relataram, ainda, que foram orientadas a vestir seus bebês com roupas neutras.

Entre as mães que foram inicialmente informadas sobre a DDS por profissionais de saúde, 57,8% das mães do grupo de SP e 37% das mães do grupo do CE consideraram a forma como foram inicialmente informadas parcial ou totalmente inapropriada (Gráfico 5). A mediana do quão apropriada foi a forma como foram inicialmente informadas por profissionais da saúde sobre as DDS, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente inapropriado e 5 = Totalmente apropriada) foi 2 no grupo de mães que seguiam em SP e 3 no grupo de mães que seguiam no CE (p: 0,09).

**Gráfico 5 - Percentual relativo a quão apropriada foi a forma como foram inicialmente informadas por profissionais da saúde sobre as DDS dos filhos, na opinião das mães dos grupos de SP e do CE, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente inapropriado e 5 = Totalmente apropriada)**



O nível de instrução das mães não influenciou na percepção delas sobre quão apropriada foi a forma como foram inicialmente informadas por profissionais da saúde sobre as DDS em ambos os grupos.

O desconhecimento e a insegurança dos profissionais de saúde envolvidos na primeira abordagem foi a justificativa mais comum dada pelas mães que consideraram inapropriada a forma como foram inicialmente informadas (Tabela 10 e Anexo C).

**Tabela 10 - Justificativas dadas pelas mães para considerarem forma como foram inicialmente informadas inapropriada**

| Justificativas dadas pelas mães para considerarem inapropriada a forma como foram inicialmente informadas | Quantidade de ocorrências |    |       |
|---|---------------------------|----|-------|
|   | SP                        | CE | Total |
| Desconhecimento e insegurança pela equipe de cuidados inicial   | 16                        | 5  | 21    |
| Informações superficiais e/ou incompletas   | 5                         | 6  | 11    |
| Ausência de informações   | 3                         | 6  | 9     |
| Primeiras informações na sala de parto  | 3                         | 2  | 5     |
| Uso do termo hermafroditismo  | 2                         | -  | 2     |
| Falta de consenso entre as informações passadas pela equipe de cuidados inicial                           | 1                         | -  | 1     |

Os sentimentos relatados pelas mães após receber as primeiras informações sobre a DDS de seus filhos estão descritos nas tabelas abaixo (Tabelas 11 e 12).

**Tabela 11 - Sentimentos negativos relatados pelas mães após receber as primeiras informações sobre a DDS de seus filhos**

| Sentimentos negativos                        | Quantidade de ocorrências |    |       | Sentimento negativos    | Quantidade de ocorrências |    |       |
|--|---------------------------|----|-------|-------------------------|---------------------------|----|-------|
|  | SP                        | CE | Total |                         | SP                        | CE | Total |
| Culpada                                      | 13                        | 11 | 24    | Sem chão / O mundo caiu | 4                         | -  | 4     |
| Triste / Depressiva                          | 13                        | 9  | 21    | Não aceitação           | 1                         | 3  | 4     |
| Assustada / Apavorada / Medo                 | 14                        | 5  | 19    | Estressada / Nervosa    | 1                         | 2  | 3     |
| Confusa / Não entendimento                   | 10                        | 8  | 18    | Traumatizada            | -                         | 1  | 1     |
| Desesperada                                  | 7                         | 7  | 14    | Horrorizada             | -                         | 1  | 1     |
| Chocada / Abalada / Transtornada / Atordoada | 9                         | 4  | 13    | Vontade de morrer       | 1                         | -  | 1     |
| Péssima / Horrível / Arrasada                | 8                         | 4  | 12    | Raivosa                 | -                         | 1  | 1     |
| Preocupada                                   | 5                         | 6  | 11    | Envergonhada            | -                         | 1  | 1     |
| Chorosa                                      | 5                         | 4  | 9     | Frustrada               | 1                         | -  | 1     |
| Perdida / Desnorteada / Sem rumo             | 7                         | 1  | 8     | Incapaz                 | -                         | 1  | 1     |
| Doida / Enlouquecida / Pirada                | 6                         | 2  | 8     | TOTAL                   | 106                       | 71 | 176   |

**Tabela 12 - Sentimentos positivos relatados pelas mães após receber as primeiras informações sobre a DDS de seus filhos**

| Sentimentos negativos | Quantidade de ocorrências |    |       | Sentimento negativos | Quantidade de ocorrências |    |       |
|-----------------------|---------------------------|----|-------|----------------------|---------------------------|----|-------|
|                       | SP                        | CE | Total |                      | SP                        | CE | Total |
| Tranquila             | 4                         | 2  | 6     | Preparada            | 1                         | 1  | 2     |
| Esperançosa / Fé      | 3                         | 1  | 4     | Determinada          | 1                         | -  | 1     |
| Conformada            | -                         | 2  | 2     | TOTAL                | 9                         | 6  | 15    |



Durante o período de internação na maternidade, algumas mães pontuaram experiência desconfortáveis devido a conduta ou comportamento inadequados de membros da equipe de cuidados, como exposição excessiva da criança (mães 42 e 105), demonstração de curiosidade excessiva relacionada ao quadro de atipia genital (mãe 55) e quebra do sigilo das informações médicas dos pacientes (mãe 106) (Anexo C).

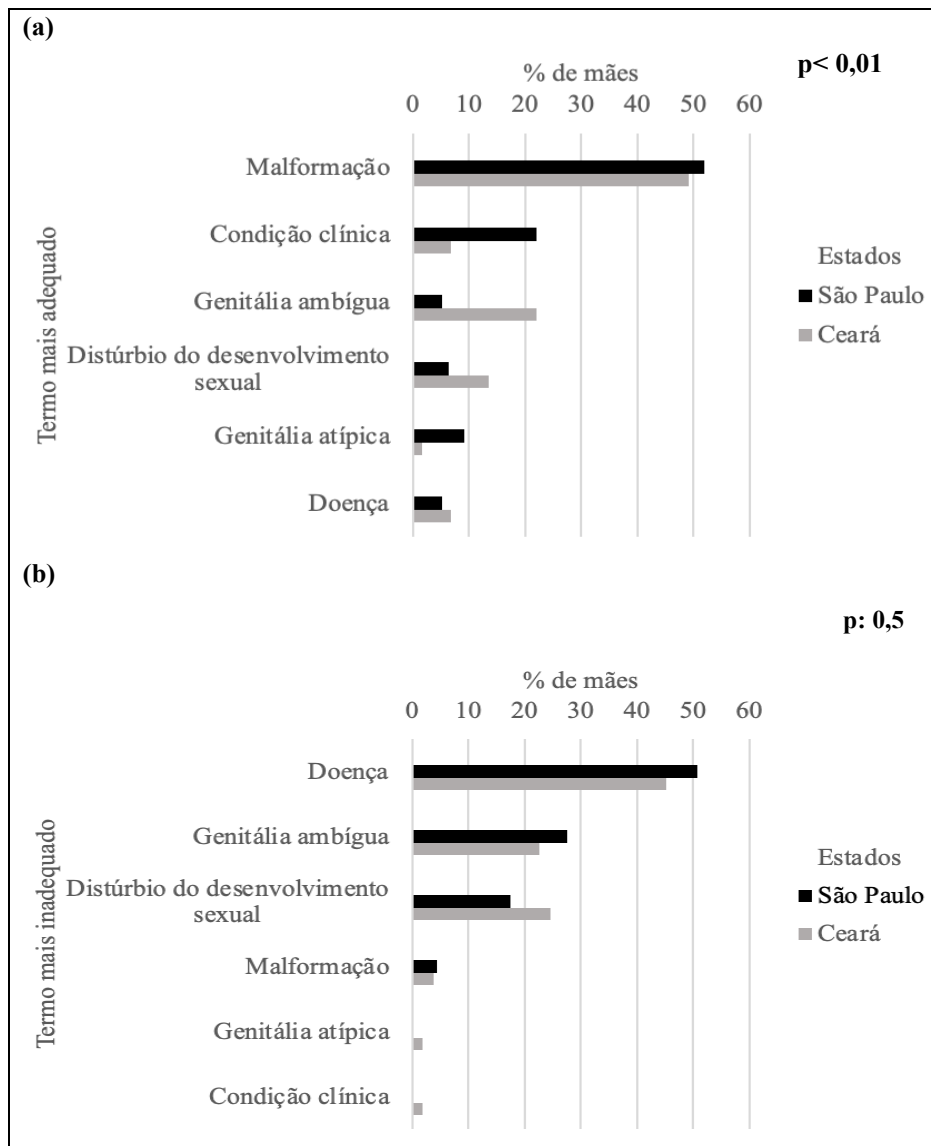
A postura de todos os membros da equipe de cuidados iniciais (médicos, enfermeiros, técnicos de enfermagem, psicólogos e assistentes sociais) é determinante na promoção da empatia e acolhimento ao paciente e familiares. Segurança, tranquilidade e discrição são fundamentais. A forma como a equipe se refere ao bebê com atipia é marcante para os pais. Assim, recomenda-se o treinamento das habilidades de comunicação de toda a equipe de saúde.

Termos como "hermafrodita", "pseudo-hermafrodita" e "dois sexos" devem ser evitados. A equipe deve referir-se apenas como bebê ou criança ou recém-nascido de (nome da mãe). Atenção especial deve ser dada ao nome dado ao falo. Se já houver identidade de gênero definida, este deve ser nomeado de clitóris, em meninas, e pênis, em meninos.

#### 4.2.6 Comunicação acerca da condição de DDS

Quando indagadas sobre os termos genéricos mais adequado e inadequado para referir-se às condições dos filhos, "malformação" foi considerado o termo mais adequado e "doença" o mais inadequado, pela maioria das mães de ambos os grupos (Gráfico 6). Segundo as mães, o termo malformação é "*mais fácil de falar*", "*mais fácil de entender*", "*é mais uma malformação entre outras*", "*é o que melhor descreve*", "*mais objetivo*", "*já resume e responde muitas perguntas*", "*é o que explica tudo*", "*é o que os médicos me disseram*" e "*é o que sempre escutei*". O termo doença foi apontado como o mais inadequado pela maioria das mães por não considerarem a DDS como uma doença, pois "*não é incapacitante ou contagioso e tem tratamento*". Segundo a mãe nº 89, "*Eu não vejo como doença. Doença é quando a criança se encontra incapaz. Quando se encontra num leito de hospital*".

**Gráfico 6 - Termos mais adequado (a) e inadequado (b) para referir-se à condição dos filhos segundo as mães, por estado de seguimento**



Em relação a comunicação das mães com os parentes, amigos e comunidade sobre a condição de DDS dos filhos, 81,7% das que seguiam no CE e 65,3% das mães que seguiam em SP e sentiam-se desconfortáveis em conversar sobre a condição de DDS dos filhos com outras pessoas ( $p: 0,1$ ). Entre as justificativas relatadas pelas mães para o desconforto em dialogar sobre a DDS de seus filhos, o receio do preconceito foi significativamente mais frequente nas mães do grupo do CE (24 ocorrências no grupo de CE e 14 ocorrências no grupo de SP) ( $p: 0,01$ ). As mães citaram ainda a ausência de conhecimento suficiente para explicar sobre a DDS as outras pessoas (9 ocorrências no grupo de SP e 8 ocorrências no grupo de CE) e o desconhecimento da sociedade sobre essas condições (10 ocorrências no grupo de SP e 8 ocorrências no grupo de CE) o que dificultaria o entendimento. Nos discursos

do grupo de mães de SP, evidenciou-se uma associação significativa entre o desconhecimento da sociedade sobre as condições de DDS e a ocorrência de preconceito ( $p: 0,05$ ).

Positivamente, seis mães, todas do grupo que seguia em SP, referiram que o conhecimento adquirido sobre a DDS do filho lhes trouxe segurança e amenizou o desconforto em conversar com outras pessoas sobre o tema. Seguem alguns relatos (Anexo C):

*Falo normal sobre o problema dela, depois de um tempo de amadurecimento. Depois de eu saber o que é a doença, o que ela causa, hoje eu consigo explicar, porque eu tenho conhecimento (Mãe nº 17).*

*Eu já consigo sentar e conversar sobre a situação sem me sentir constrangida. Eu acho que teria que saber como colocar isso pras pessoas pra não explicar de forma errada, né? Porque senão eles vão olhar pra sua filha e pensar: nossa, é um ET né? Que nasceu de um jeito e tá de outro. Se você não souber explicar isso, as pessoas vão entender de forma errada (Mãe nº 9).*

*Hoje sim. Na época, eu não me sentia não. Com vergonha e com medo das pessoas entenderem errado. Hoje eu me sinto mais segura com o caso mais bem explicado. A gente mais entendida do assunto, a gente se sente mais seguro em falar. Acaba perdendo um pouco de receio quando conhece mais (Mãe nº 19).*

*Quando as pessoas perguntam: Nossa, mas será que ele vai ser menino mesmo? Ai eu falo que foi constatado que ele é um menino em todos os exames, DNA e que ele é um menino mesmo. Essa parte de preconceito existe sim. Geralmente, quem não é informado sobre o assunto. Mas, a partir do momento que eu mostro a informação já melhora. Ai as pessoas falam: Nossa, nunca ouvi falar. Ai, eu falo, é como se fosse um lábio leporino. Faz uma cirurgia e corrige. Quando a gente explica o que foi, a pessoa entende melhor. Já caí esse preconceito (Mãe nº 33).*

A ocorrência de situações desagradáveis e de comentários pejorativos relativos a DDS foi significativamente maior no grupo de mães que segue no CE (73,3%) comparado ao grupo de SP (54,2%) ( $p: 0,02$ ), ocorrendo com mais frequência entre familiares (17 ocorrências no grupo de SP e 23 no grupo do CE), seguido pelo contexto social (11 ocorrência no grupo de SP e 21 no grupo do CE), em serviços de saúde (17 ocorrências no grupo de SP e 7 no grupo do CE) e, por fim, no ambiente escolar (5 ocorrências no grupo de SP e 5 no grupo do CE).

Termos estigmatizantes relacionados à condição de como hermafrodita, macho-fêmea e portador de dois sexos foram citados como comentários pejorativos por 31 mães (6 do grupo de SP e 22 do grupo do CE). Comentários e indagações inconvenientes sobre sexo social, identidade de gênero e papel de gênero das crianças também foram comuns (13 do grupo de SP e 10 do grupo do CE), seguidos por comentários relacionados a orientação sexual (3 do grupo de SP e 5 do grupo do CE) e a aparência atípica da genitália (2 do grupo de SP e 6 do

grupo do CE). Nos serviços de saúde, as experiências desagradáveis relatadas pelas mães foram motivadas pela curiosidade e exposição excessiva da genitália atípica (6 do grupo de SP e 3 do grupo do CE) e pelos transtornos causados pela ausência do registro civil ou registro civil discordante com o sexo social da criança (6 mães de SP). Seguem alguns trechos para ilustrar as situações:

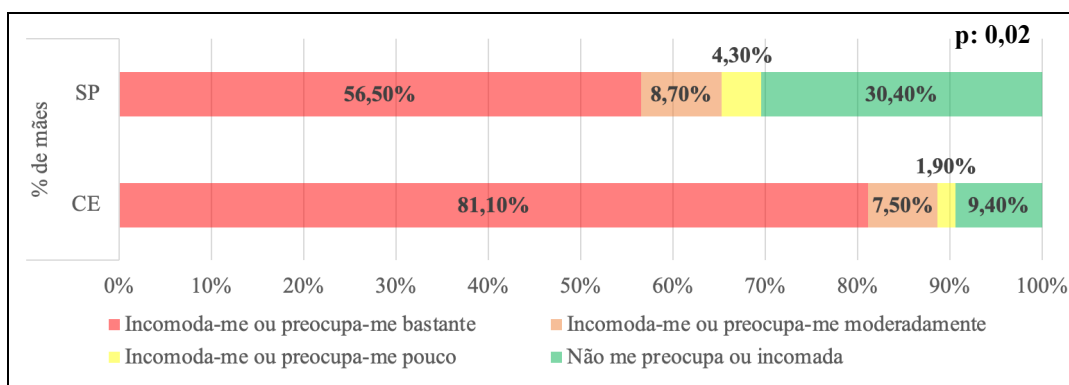
*Quando chamam pelo nome do menino nas consultas e ela está vestida toda de rosa. Um dia desses, eu estava na fila da farmácia para receber a medicação e chamaram ela de pelo nome masculino do registro. Uma senhora começou a me dar lição de moral. Como que a gente vestia um menino de menina (Mãe n° 17).*

*A moça do balcão perguntou o nome e o sexo. Eu falei que ainda não sabia e ela perguntou insistentemente na frente de todo mundo. Não sei se já existe um protocolo para isso hoje em dia (Mãe n° 70).*

*Num aniversário, perguntaram se era pra ela receber lembrancinha de menino ou menina (Mãe n° 142).*

Quando as mães foram indagadas sobre incômodo ou preocupação acerca do preconceito associado a DDS, as mães do grupo que seguia no CE mostraram-se significativamente mais preocupadas e incômodas acerca do estigma associado às condições de DDS (Gráfico 7).

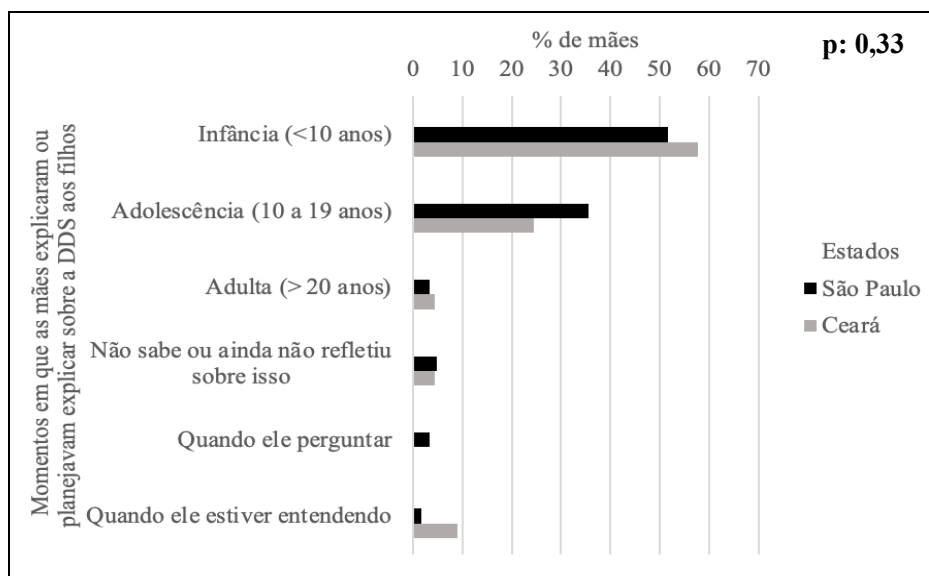
**Gráfico 7 - Percentual de mães com nível de preocupação ou incômodo acerca do preconceito associado às condições de DDS, por estado de seguimento**



Quando indagadas sobre a comunicação com seus filhos sobre a DDS, a maior parte das mães (92,4% do grupo de SP e 86,8% do grupo do CE) já haviam explicado ou pretendiam explicar sobre a DDS aos filhos. Uma pequena parte delas (2,9% do grupo de SP e 7,5% do grupo do CE) não pretendiam informar aos filhos sobre a DDS. E as demais mães responderam não saber ou ainda não ter refletido sobre isso (p: 0,5) (Gráfico 8). Entre as mães que já haviam explicado ou pretendiam explicar sobre a DDS aos filhos, a maioria delas

referiu que já haviam explicado ou pretendiam informar ainda na infância em ambos os grupos de mães. Trechos dos discursos das mães sobre como informaram ou planejam aos seus filhos sobre a DDS estão descritos no Anexo C.

**Gráfico 8 - Percentual de mães relativo aos momentos em que já haviam explicado ou pretendiam explicar sobre a DDS aos filhos**



Onze mães do grupo de SP e duas do grupo do CE expressaram necessitar do auxílio da equipe de cuidados (médicos e psicólogos) para explicar sobre a DDS aos filhos (Anexo C).

Como exemplo das experiências positivas das mães que explicaram sobre a DDS aos filhos, segue o relato de uma delas (Anexo C):

*Com dois anos, eu falei que a neném nasceu assim, mas o doutor vai fazer a cirurgia e a neném vai ficar boa. Ela vivia o pipiu da irmãzinha e perguntava por que o dela era diferente. Parecia uma piroquinha. Hoje ela diz que o pipiu tá bonito (Mãe nº 120).*

Duas mães, uma do grupo de SP e outra do grupo do CE, optaram por explicar a DDS aos filhos um pouco mais velhos pelo receio de que eles comentassem sobre a condição com outras pessoas (Anexo C):

*Quando ela estiver maiorzinha. Agora, eu não sei. Como mãe eu acho que ela ainda é pequena. Medo de ela sair falando na escola. Eu acho que com uns sete, oito anos (Mãe nº 56).*

*Eu não fiz isso ainda, porque ele é muito falador. Eu tenho medo de ele chegar pro colega pra tia... eu fiz isso, e isso é isso (Mãe nº 117).*

Uma mãe planeja informar a filha sobre DDS apenas na idade adulta por receio de a condição influenciar na construção da identidade de gênero e na orientação sexual da criança:

*Eu não pretendo mostrar a imagem de como era quando ela nasceu pra não criar uma dívida na cabeça dela. Pelo menos enquanto ela for criança ou adolescente. Eu até posso contar sobre o órgão genital dela quando ela já estiver na fase adulta, com a mentalidade estabelecida. Porque assim quando a gente é criança, adolescente e tá passando pela puberdade, é muita coisa, muita informação. No meu ponto de vista, a criança tendo mais essa informação de que nasceu diferente e a gente precisou fazer uma cirurgia corretiva nela pra que ela se visse como uma menina igual às outras... Eu acredito que pra ela seria melhor só saber quando já for adulta. Porque eu não quero que isso influencie o que ela quer ser. Vamos supor se no caso ela quiser ser homossexual, se ela gostar de outra mulher, se for uma opção sexual dela, tudo bem. Mas não vou deixar que isso seja uma influência. Ah, eu nasci dessa forma, minha mãe fez a cirurgia e eu poderia ser um menino. Eu não quero que isso confunda a cabeça dela. Quero que ela cresça da forma como ela quiser ser e mais na frente a gente conta. Eu não quero contar isso pra ela antes pra não interferir (Mãe nº 56).*

As mães que afirmaram não saber qual o melhor momento para explicar sobre a condição de DDS e mesmo as que optaram por não explicar aos próprios filhos relataram insegurança e medo de causar ainda mais sofrimento aos filhos, como sugere o trecho do discurso de uma mãe abaixo:

*Ela não sabe do cariótipo XY. Mas é que eu tenho medo. Ainda tô travado com isso. Eu não consigo ainda ir pra frente. Tenho medo de fazer ela sofrer. Porque é complicado também pra cabeça dela. Eu deixei o tempo passar porque ela era muito nova pra entrar nesse... Agora com 16, 17 anos, tem hora que ela é bem madura e tem hora que é bem infantil. Então tenho medo que ela ainda não seja madura o suficiente pra lidar com isso (Mãe nº 1).*

*Eu acho que não. Não sei. Por medo, não sei não. Eu acho que ela não precisa saber disso. Talvez ela se sinta insegura ou eu me sinto insegura (Mãe nº 110).*

#### 4.2.7 Genitália e abordagem cirúrgica

Entre os filhos das mães entrevistadas, considerando apenas aqueles com atipia genital, no grupo que seguia em SP, 78,5% (62 de 79) já haviam se submetido a genitoplastia, 19% (15 de 79) estavam aguardando a genitoplastia e em 2,5% (2 de 79) deles não foram indicadas abordagens cirúrgicas. No grupo que seguia no CE, 61% (36 de 59) já haviam se submetido a genitoplastia, 26,1% (21 de 59) estavam aguardando a genitoplastia e em 3,4% (2 de 59) deles não foram indicadas abordagens cirúrgicas (p: 0,07).

A média do intervalo de tempo entre o início do seguimento nos centros de referência e a realização do primeiro procedimento cirúrgico relacionados às DDS foi 2,3 vezes mais longo no CE do que em SP, 3,3 anos no grupo do CE (DP: 1,8 anos) e 1,4 anos no grupo de SP (DP: 1,1 ano) (t(81): 6,15 IC 95% 1,3 a 2,58 d: 16,8; p < 0,01).

A mediana de idade em que os filhos das mães entrevistadas foram submetidos a genitoplastia em SP foi significativamente menor do que a do grupo que seguia no CE, respectivamente, 2 e 4 anos ( $p < 0,01$ ).

O percentual de mães que referiram desconforto relacionado à genitália atípica dos filhos foi superior no grupo que seguia no CE: 87,5% no grupo do CE e 74,6% no grupo de SP ( $p: 0,07$ ). As mães associaram o desconforto ao receio do preconceito e estigma relacionado a genitália atípica: 38 relatos no grupo de SP e 25 relatos no grupo do CE. Abaixo alguns dos relatos (Anexo C):

*Era aquela situação da pessoa achar ele anormal. Eu não trocava ele na frente de ninguém, mas depois que eu fui me sentindo mais segura, depois da cirurgia, normal. A gente se comporta assim pra proteger (Mãe nº 33).*

*A mim mesma não me incomoda. Me incomoda as outras pessoas que não entenderão (Mãe nº 71).*

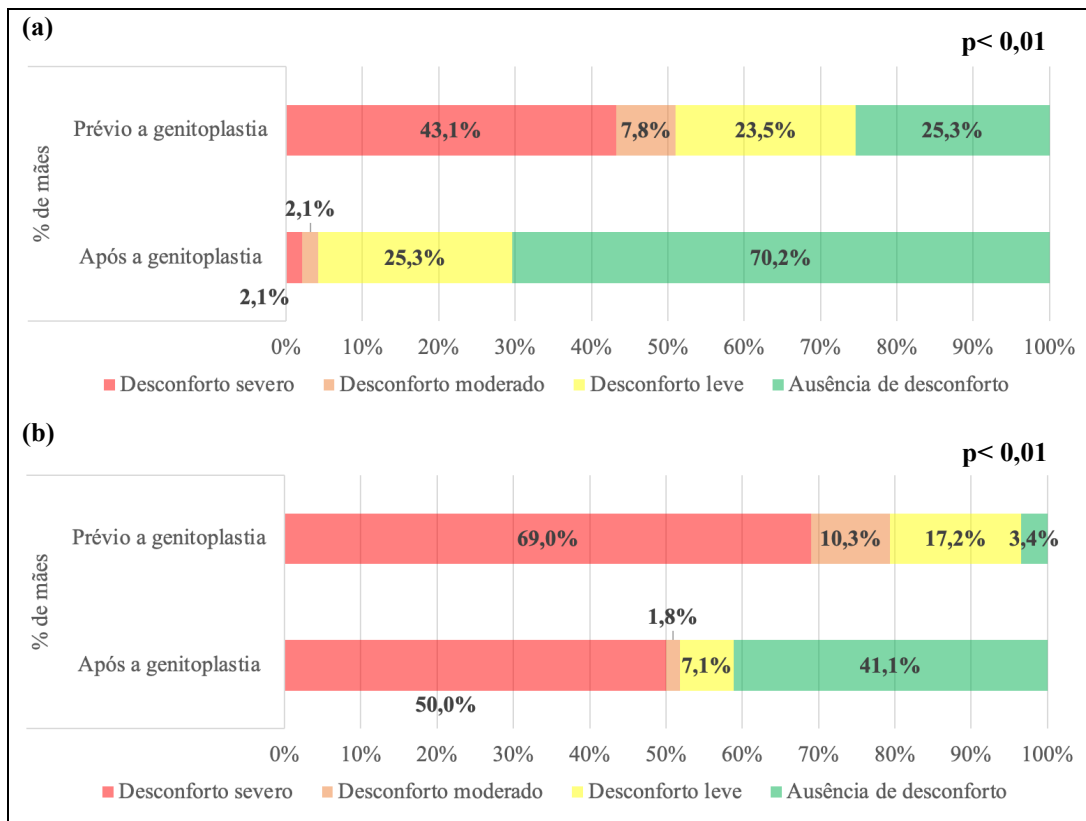
Apenas dez mães (5 do grupo de SP e 5 do grupo do CE) relataram que a atipia genital as incomodava pois causava, de fato, sofrimento e angústia ao observar a malformação, como os relatos a seguir (Anexo C).

*Ao ponto de eu não conseguir limpar. Eu quero que ela fique perfeita. Que eu possa olhar e me sentir bem (Mãe nº 26).*

*Nos primeiros dias, eu nem queria olhar. Não adianta olhar que eu nem sei. Você fica meio doida (Mãe nº 36).*

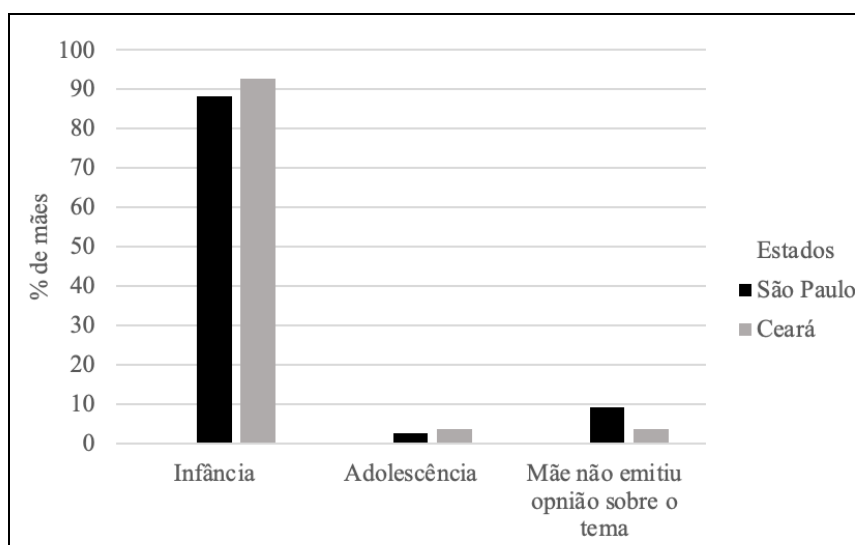
Ao avaliarmos o nível de desconforto associado à genitália atípica dos filhos referido pelas mães antes e após as abordagem cirúrgica nos pacientes com genitália atípica; houve diminuição significativa do desconforto materno em ambos os grupos de mães (Gráfico 9).

**Gráfico 9 - Percentual de mães por nível de desconforto associado à genitália atípica dos filhos, antes e após as abordagem cirúrgica, no grupo de SP (a) e do CE (b)**



Considerando as mães de crianças com atipia genital nas quais a genitoplastia deveria ser considerada, a infância foi considerada o momento ideal para os procedimentos pela maior parte das mães em ambos os grupos (Gráfico 10).

**Gráfico 10 - Período ideal para a realização da genitoplastia de acordo com a opinião de mães de crianças com atipia genital, por estado de seguimento**





Entre as justificativas para a genitoplastia ainda na infância tiveram destaque o condicionamento da adequação da genitália ao sexo social para o início da vida escolar (20 ocorrências no grupo de SP e 12 no grupo do CE), o receio das repercussões da genitália atípica na construção da imagem corporal e da identidade de gênero pela criança ao longo do crescimento (18 ocorrências no grupo de SP e 13 no grupo do CE), a perspectiva de melhores resultados cirúrgicos e recuperação pós cirúrgica na infância (5 ocorrências no grupo de SP e 5 no grupo do CE), a perspectiva de que o processo será menos traumatizante na infância pois a criança não lembrará do desconforto da cirurgia e da internação (7 ocorrências no grupo de SP e 2 no grupo do CE), a relevância da habilidade de urinar em pé para que meninos não se sintam diferentes (4 ocorrências no grupo de SP e 3 no grupo do CE) e, por fim, a atenuação da angústia materna (10 ocorrências no grupo de SP e 3 no grupo do CE). Seguem trechos de relatos de mães relacionados:

*Ela eu não vou colocar na escolinha, porque eu não acho bom pra ela isso. Primeiro porque ela vai ser muito diferente dos outros amiguinhos. Aí vai conviver com professores. A gente não sabe como as pessoas vão lidar com isso. Me gera um medo das pessoas comentarem com outros professores que vão querer ver, vai comentar com marido que vai querer ver, aí ela pode tirar uma foto e mostrar sem eu saber e tá num churrasco e mostrar que na escolinha tem uma menina com órgão masculino (Mãe nº 63).*

*Se demorar muito para fazer a cirurgia, ele vai começar a entender que o pênis é mal-formado e isso pode gerar dúvida (Mãe nº 27).*

*Foi como se fosse um sonho realizado. Eu não via a hora disso acontecer. Eu fico feliz que foi num período de um ano e meio e isso não vai ficar na memória dela. Isso pra mim era maravilhoso. A gente tinha pressa. A gente não via a hora disso acontecer (Mãe nº 78).*

*É perfeita. Foi uma cirurgia muito bem-feita. A cirurgia foi como se tivesse aberto uma porta enorme pra eu sair da minha casa, pra eu viver, ter uma vida mais normal. Às vezes, eu não saía, preocupada. Eu não saía pra não deixar ela. A minha maior preocupação era essa. A parte social me amedrontava (Mãe nº 93).*

*Tinha medo do povo ver. Depois da cirurgia tirou o peso (Mãe nº 120).*

Uma mãe do grupo de SP sugeriu que as cirurgias fossem realizadas ainda na infância, mais um pouco mais tardiamente, até sete anos, para permitir que a criança participe ativamente da decisão:

*Ele queria operar. Ele dizia que queria fazer xixi como homem. Eu acho que tem que operar quando a criança achar que quer passar por isso. Ele dizia que queria ver o pinto pra fora. Até uns cinco, sete anos. Passar disso não tem como. Como que vai pra escola? Como que vai fazer xixi na escola? (Mãe nº 67).*

As mães que consideraram que a genitoplastia deveria ocorrer na adolescência, uma relacionou a opinião a resultados cirúrgicos insatisfatórios e outra justificou pelo receio da ocorrência de disforia de gênero.

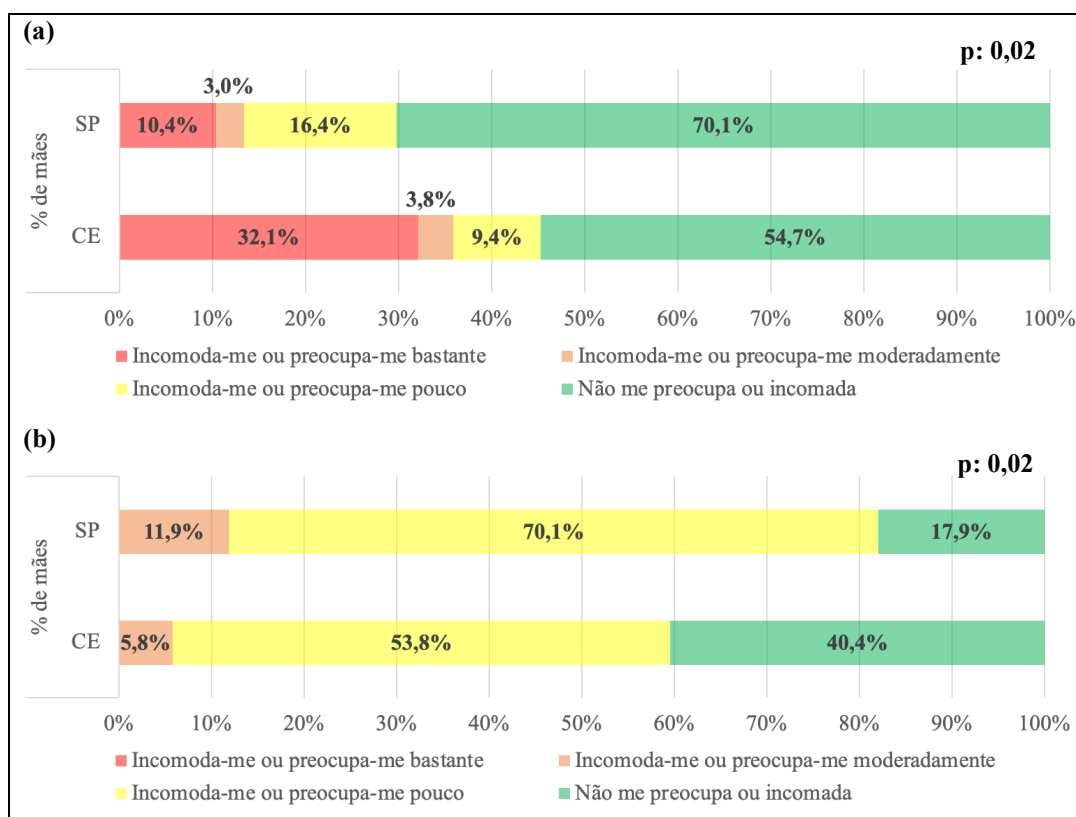
*Dra sinceramente, no caso do (filho), acho que não adiantou muito as cirurgia cedo, pois ele está com a genitália vazando. O (filho) ainda está sofrendo muito com essa situação. Na minha opinião, de 10 a 12 anos, pois essa idade ele já entenderia um pouco mais a situação (Mãe nº 143).*

*Medo de operar e ela não querer ser menina quando crescer. (Mãe nº 126).*

#### 4.2.8 Gênero, sexualidade, relacionamento afetivossexual e fertilidade

Considerando todas as mães, dos pacientes com genitália externa típica e atípica, 46,6% das mães do grupo do CE e 19,4% das mães do grupo de SP acreditam que a DDS possa influenciar na construção da identidade de gênero dos filhos ( $p: 0,01$ ). Bem como 40,4% das mães do grupo do CE e 18% das mães do grupo de SP acreditam que a DDS possa influenciar na orientação sexual dos filhos ( $p: 0,02$ ). O percentual de mães preocupadas em relação à influência da DDS na construção da identidade de gênero do filho e na orientação sexual é mais elevado no grupo de mães do CE (Gráfico 11). Positivamente, nenhuma mãe demonstrou preocupação excessiva associada à orientação sexual.

**Gráfico 11 - Percentual de mães por nível de preocupação relacionado a influência da DDS na construção da identidade de gênero (a) e na orientação sexual (b) dos filhos, por estado de seguimento**



Dezenove mães, seis do grupo de SP (duas mães de meninas com deficiência da 21-hidroxilase, duas mães de meninas com DDS ovotesticular, uma mãe de menina com CAIS e uma mãe de menino com DDS 46,XX testicular) e 13 do grupo do CE (nove mães de meninas com deficiência da 21-hidroxilase, três mães de meninos com DDS 46,XY indeterminado e uma mãe de menina com PAIS) relataram que seus filhos apresentam padrões de comportamento compatíveis com o gênero apostado ao de criação, como gosto por brincadeiras e vestimentas. Considerando somente as mães de meninas com HAC por deficiência da 21-hidroxilase, 26,4% (9 de 34) no grupo do CE e 6,4% (2 de 31) no grupo de SP referiram que suas filhas apresentam padrão de comportamento mais masculino.

Algumas mães sugeriram que a produção ou ação dos hormônios masculinos possa influenciar na construção de uma identidade de gênero masculina nas suas filhas (duas mães do grupo de SP, mães de meninas com deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III e deficiência da 21-hidroxilase, e quatro mães do grupo do CE, uma mãe de menina com CAIS e o restante, mães de meninas com deficiência da 21-hidroxilase) e ocorrência de homossexualidade (quatro mães do grupo de SP, uma mãe de uma menina com deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III e três mães de meninas com deficiência da 21-

hidroxilase, e sete mães do grupo do CE, uma mãe de menina com PAIS e o restante, mães de meninas com deficiência da 21-hidroxilase).

Três mães de meninas, uma do grupo de SP (mãe de menina com deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2) e duas do CE (mães de meninas com CAIS E PAIS) sugeriram que a presença do cromossomo Y pode influenciar na construção de uma identidade de gênero masculina.

*Ela é bissexual porque ela tem um lado masculino no organismo* (mãe nº 1).

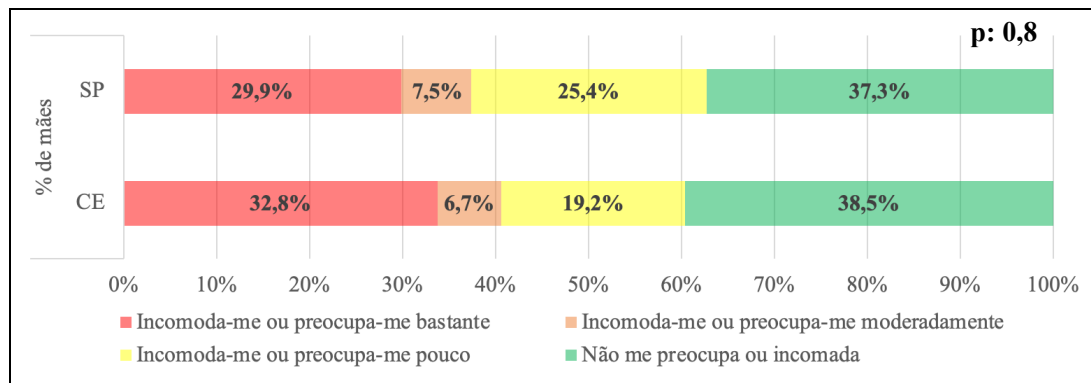
*Tenho medo. Se o cariótipo é diferente, naturalmente é pra ela gostar de mulher* (mãe nº 91).

A aparência da genitália após as genitoplastias foi considerada por quatro mães, uma do grupo de SP (mãe de um menino com DDS 45,X/46,XY) e três do grupo do CE (duas mães de meninos com DDS 46,XY indeterminado e uma mãe de menina com deficiência da 21-hidroxilase), como possível interferente na construção da identidade de gênero dos filhos. Bem como três mães, uma do grupo de SP (mãe de menino com deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2) e duas do grupo do CE (mãe de menino com DDS 46,XY indeterminado e uma mãe de menina com deficiência da 21-hidroxilase), consideraram que a aparência da genitália após as genitoplastias pode interferir na orientação sexual dos filhos.

Uma única criança (nº 52) em seguimento em SP, portadora de síndrome de regressão testicular embrionária, apresentou incongruência de gênero, transicionando do gênero masculino para o feminino. A criança nasceu com um falo de 1,5 cm com orifício uretral tópico e não foi submetida a procedimento de genitoplastia. A transição de gênero ocorreu aos 14 anos. Durante a consulta ambulatorial, a criança referiu ter sofrido preconceito na escola por não ter voz de menino. Após a transição de gênero, a paciente afirma que continua sendo vítima de preconceito. A mãe comentou durante entrevista que a adolescente já pensou em abandonar a escola e até mesmo tentou suicídio por conta disso.

Acerca das perspectivas sobre relacionamentos afetivos sexuais na idade adulta dos filhos, 61% das mães do grupo de SP e 59% das mães do grupo do CE acreditam que a DDS possa impactar negativamente na perspectiva de relacionamentos afetivos sexuais na idade adulta (p: 0,34). As mães do grupo de SP e do grupo do CE apresentaram níveis de preocupação semelhantes em relação às perspectivas sobre relacionamentos afetivos sexuais na idade adulta dos filhos (p: 0,79) (Gráfico 12).

**Gráfico 12 - Percentual de mães por nível de preocupação relacionado a influência da DDS nas perspectivas sobre relacionamentos afetivos sexuais dos filhos na idade adulta**



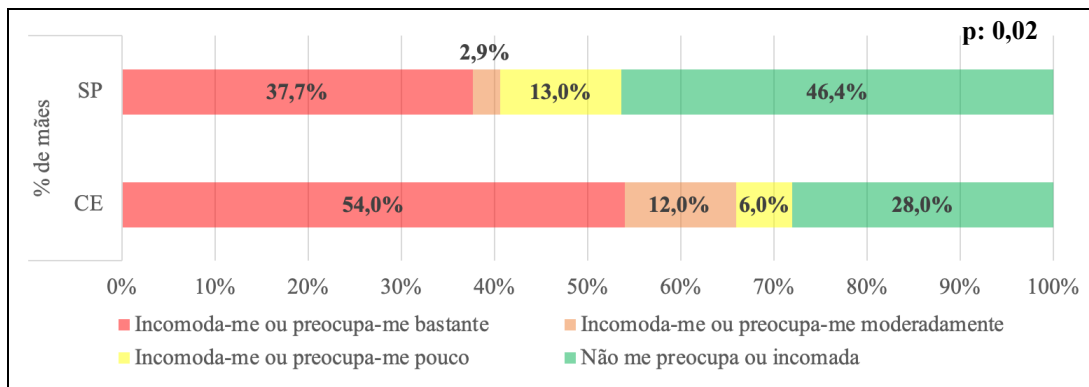
A estética e a funcionalidade da genitália externa foi o fator mais frequentemente citado pelas mães relacionado ao impacto negativo da DDS na perspectiva de relacionamentos afetivos sexuais dos filhos (26 mães do grupo de SP, 13 mães de meninas e 13 mães de meninos, e 21 mães do grupo do CE, 14 mães de meninas e 7 mães de meninos). Em seguida, foi apontado o potencial de fertilidade (12 mães do grupo de SP, 2 mães de meninas e 10 mães de meninos, e 13 mães do grupo do CE, 10 mães de meninas e 3 mães de meninos). Por fim, 2 mães do grupo de SP pontuaram que o impacto da DDS na perspectiva dos relacionamentos afetivos sexuais dos filhos dependerá da aceitação e da adaptação deles ao diagnóstico da DDS o que acarretará em segurança e auto estima (Anexo C).

*Depende da cabeça dela. Por isso que eu sempre falo que eu quero que ela tenha uma cabeça boa. Não importa o lado que ela vá. Se ela vai casar com mulher ou com homem (Mãe nº 1).*

*Depende da criação. Não criar diferente, nem fazer isso um bicho de sete cabeças (Mãe nº 78).*

Em relação ao potencial de fertilidade da criança, 71,6% das mães que seguiam em SP e 55,8% das mães que seguiam no CE já haviam sido orientadas sobre o potencial de fertilidade dos filhos (p: 0,07). As mães do grupo do CE mostraram-se mais preocupadas em relação ao potencial de fertilidade (Gráfico 13).

**Gráfico 13 - Percentual de mães com nível de preocupação relacionado ao potencial de fertilidade dos filhos, por estado de seguimento**



Os trechos dos relatos de mães a seguir exemplificam a relevância do potencial de fertilidade dos filhos para as mães:

*A doutora falou, ela com poucos dias de nascida, que ela ia poder engravidar. Aquilo me deixou tão feliz, em meio a tudo que estava acontecendo. Eu me preocupava. Aquela frase não saiu da minha cabeça de tão feliz que me deixou (Mãe nº 93).*

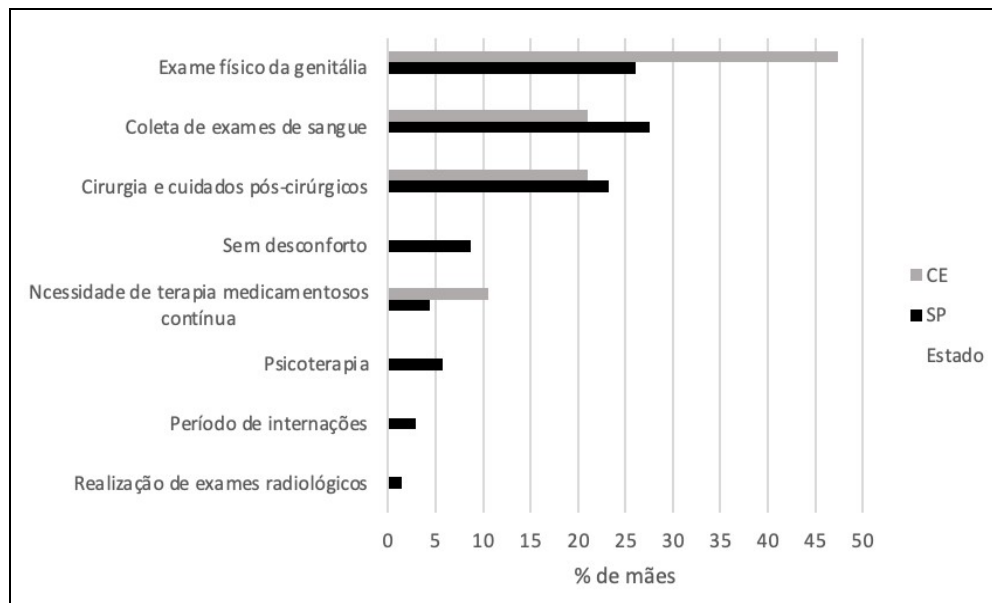
*Não se sabe se futuramente ele poderá ou não ser pai. Deus faz acontecer. Os médicos dizem que não, mas eu creio que Deus faz milagre. Eu já tive muito testemunho de pessoas que não poderiam. Eu escuto a voz da medicina, mas acredito que Deus faz milagre. Eu entendo que a medicina diz não, mas Deus diz sim. Mas ele é consciente. Eu digo pra ele que pai é aquele que cria, mas eu vejo nele mesmo o desejo de ele querer ter os filhos dele (Mãe nº 123).*

Opções alternativas para a fertilidade, como adoção e útero solidário, foram citadas por 10 mães do grupo de SP e 4 mães do grupo do CE (Anexo C).

#### 4.2.9 Tratamento e seguimento

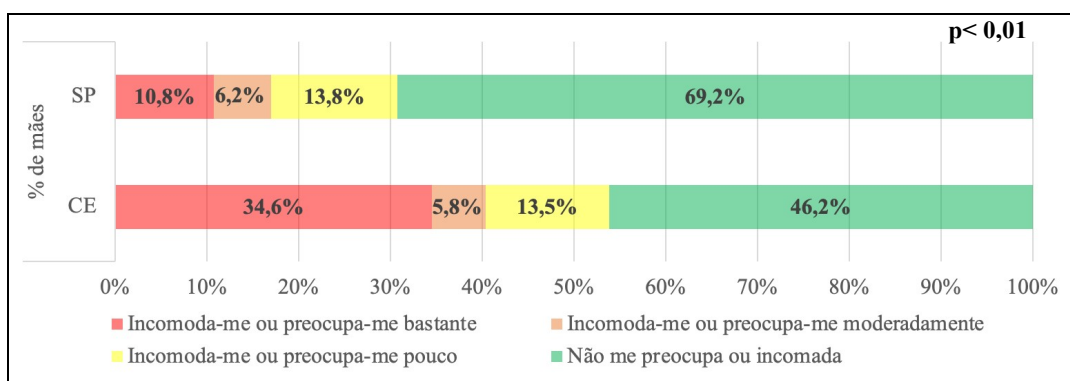
Ao indagarmos às mães se os filhos se sentiram desconfortáveis em algum momento durante o tratamento e o seguimento nos centros de referência, o momento do exame físico da genitália e a coleta dos exames de sangue foram os mais citados em ambos os grupos (Figura). No grupo do CE, quatro mães citaram as dilatações vaginais com velas de Hegar como procedimento desconfortáveis para as filhas.

**Gráfico 14 - Momentos desconfortáveis para os filhos, segundo as mães, por estado de seguimento**



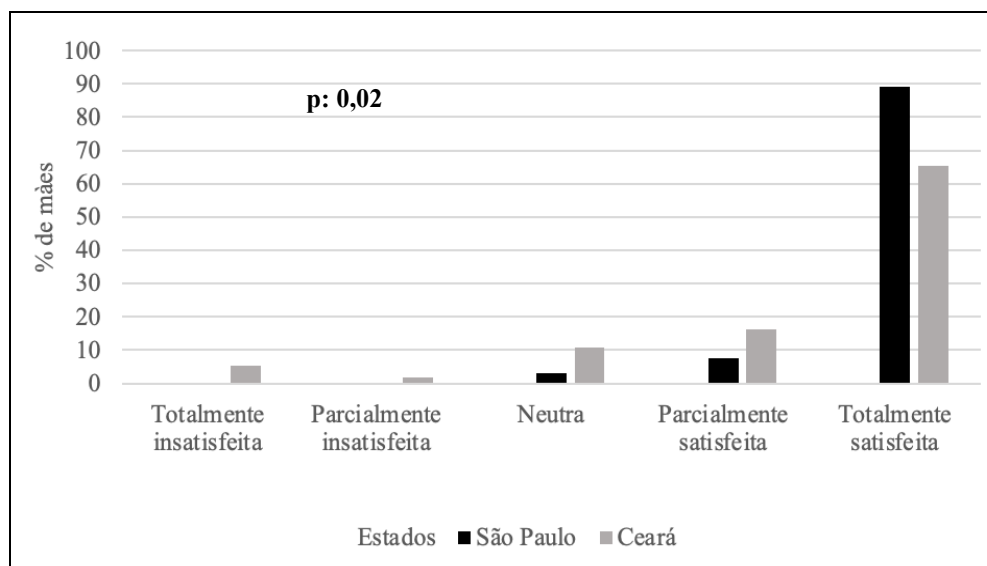
As mães do grupo do CE mostraram-se mais preocupadas em relação à necessidade do tratamento e seguimento contínuos (Gráfico 15). As preocupações em relação à necessidade de ingestão de medicamentos continuamente foram mencionadas por nove mães do grupo de SP e 10 mães do grupo do CE. As dificuldades e os custos associados ao deslocamento da cidade de residência para o atendimento do centro de referência foram apontados 11 mães do grupo de SP e sete mães do grupo do CE.

**Gráfico 15 - Percentual de mães por nível de preocupação relacionado à necessidade do tratamento e seguimento contínuos, por estado de seguimento**



Em relação ao nível de satisfação relacionado ao tratamento e seguimento, 97% das mães do grupo de SP e 81,7% das mães do grupo do CE mostraram-se parcial ou totalmente satisfeitas ( $p: 0,02$ ) (Gráfico 16).

**Gráfico 16 - Percentual relativo ao nível de satisfação da mãe em relação ao tratamento do filho em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeita e 5 = Totalmente satisfeita), por estado de seguimento**



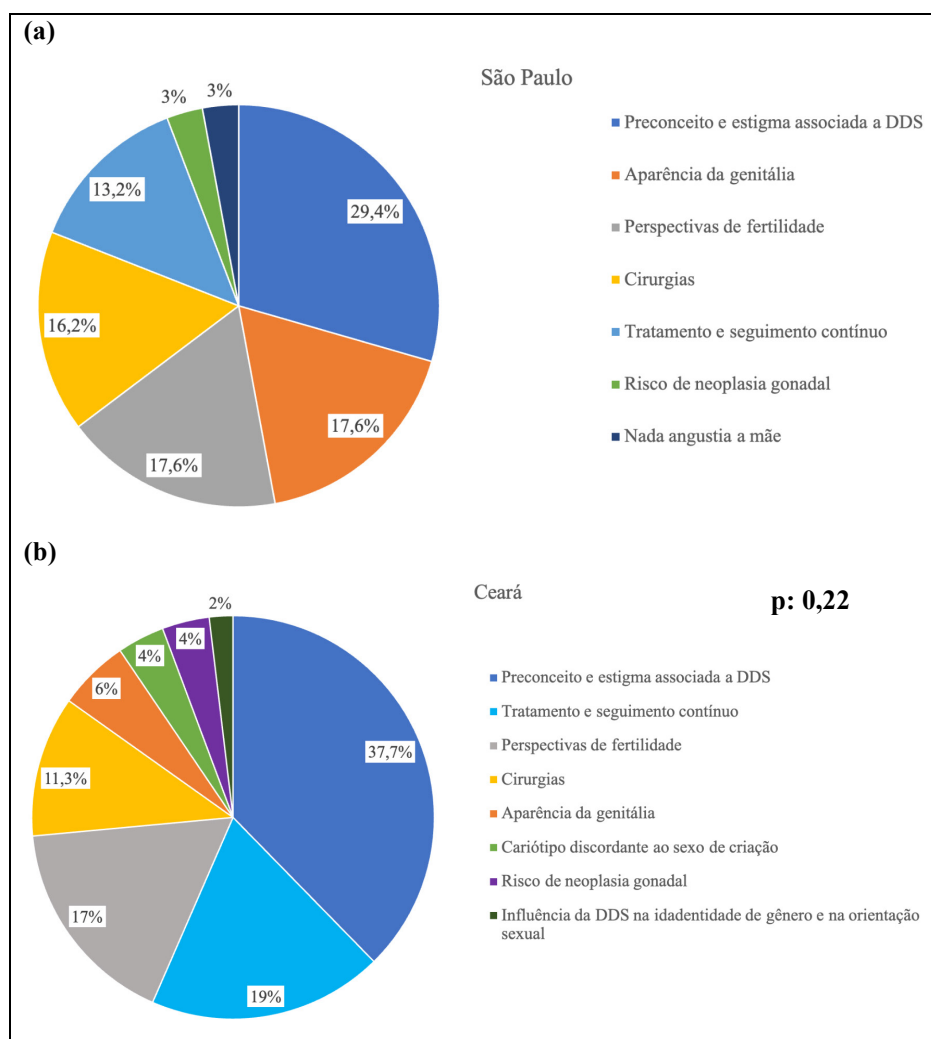
Entre os fatores negativos pontuados pelas mães, o tempo prolongado na sala de espera do ambulatório para atendimento foi mais comum (11 mães de SP e 7 mães do grupo do CE), seguido pela dificuldade na marcação de consultas e pela demora no agendamento e resultado dos exames necessários (2 mães do grupo de SP e 5 mães do grupo do CE), pela demora para realização das abordagens cirúrgicas (uma mãe do grupo de SP e 6 mães do grupo do CE) e pela indisponibilidade frequentes na oferta dos medicamentos necessários (2 mães do grupo de SP e 3 mães do grupo do CE). Além disso, três mães do grupo de SP sugeriram treinamento dos profissionais responsáveis pela coleta dos exames de sangue e três mães do grupo do CE mencionaram a necessidade de inclusão de um psicólogo na equipe de cuidados. Em relação às estruturas físicas dos locais de assistência, duas mães, uma de cada grupo, pontuaram que as salas de atendimento ambulatorial são pequenas e três mães do grupo de SP sugeriram melhorias nas acomodações para as mães durante as internações.



4.2.10 Angústias, dificuldades e preocupações futuras

Ao serem indagadas sobre o que dentre todas as peculiaridades acerca das DDS mais lhes angustiava, o preconceito associado às DDS foi a resposta mais frequente em ambos os grupos de mães, com maior relevância no grupo do CE (Gráfico 17).

**Gráfico 17 - Qual fator mais angustiante para as mães no contexto da DDS no grupo de SP (a) e do CE (b)**



As mães foram indagadas sobre qual foi a maior dificuldade enfrentada por elas desde o nascimento do filho com DDS. Após análise dos conteúdos das respostas das mães, as dificuldades relatadas por elas foram agrupadas em temas descritos na Tabela 13. Os trechos dos relatos das mães estão no Anexo C.

**Tabela 13 - Temática das dificuldades relatadas pelas mães**

| Dificuldades relatadas pelas mães  | Quantidade de ocorrências |    |       |
|--|---------------------------|----|-------|
|  | SP                        | CE | Total |
| Momento inicial da abordagem da atipia genital e a indefinição do sexo                 | 21                        | 11 | 32    |
| Entender o diagnóstico de DDS  | 4                         | 3  | 7     |
| Aceitar o diagnóstico de DDS   | 3                         | 2  | 5     |
| Comunicação sobre DDS e estigma associado a DDS  | 3                         | 5  | 8     |
| Acesso ao centro de referência e aos tratamentos medicamentosos e cirúrgicos indicados | 4                         | 7  | 11    |
| Deslocamentos ao centro de referência para seguimento                                  | 2                         | 4  | 6     |
| Abordagens cirúrgicas  | 13                        | 5  | 18    |
| Transição de gênero na adolescência  | 1                         | -  | 1     |

O período inicial após suspeita diagnóstica destacou-se entre as respostas em ambos os grupos, pela angústia relacionada a indefinição do sexo, como também pelas dificuldades em compreender e aceitar o diagnóstico da DDS.

Quando questionadas se ainda havia preocupações relacionadas ao futuro dos filhos, o receio associado aos procedimentos cirúrgicos destacou-se entre as mães de crianças que ainda aguardavam as abordagens cirúrgicas. Três mães do CE mencionaram preocupação em relação às dilatações vaginais com velas de Hegar. Algumas mães relataram receio em não conseguir manter um tratamento adequado a longo prazo pela dificuldade de acesso a medicações e pela dificuldade do uso regular das medicações por filhos adolescentes. A preocupação em explicar ao filho sobre a DDS foi mais comum entre as mães do grupo de SP e o receio sobre identidade de gênero e orientação sexual foi mais frequente no grupo do CE (Tabela 14). Os trechos dos relatos dos discursos das mães estão no Anexo C.

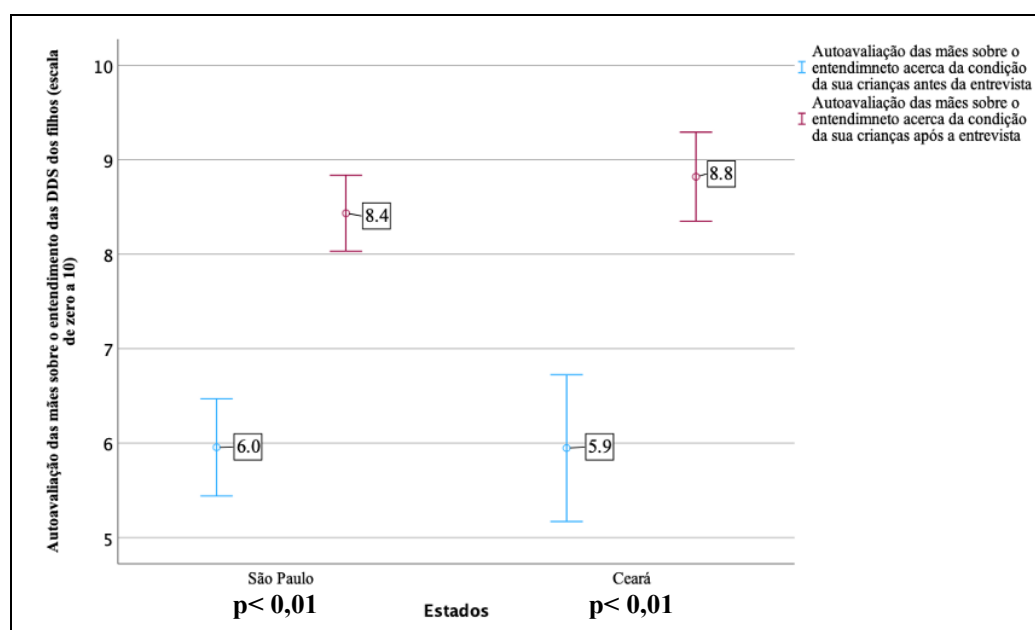
**Tabela 14 - Temática das preocupações relatadas pelas mães**

| Preocupações futuras relatadas pelas mães                                       | Quantidade de ocorrências |    |       |
|---|---------------------------|----|-------|
|   | SP                        | CE | Total |
| Abordagens cirúrgicas   | 7                         | 12 | 19    |
| Manutenção do tratamento ao longo prazo   | 6                         | 10 | 16    |
| Bem-estar e felicidade dos filhos   | 6                         | 4  | 10    |
| Potencial de fertilidade  | 3                         | 6  | 9     |
| Estética e funcionalidade da genitália masculina                                | 5                         | 3  | 8     |
| Revelação do diagnóstico ao filho   | 6                         | 1  | 7     |
| Identidade de gênero e orientação sexual  | 2                         | 5  | 7     |
| Estigma associado a DDS   | 2                         | 2  | 4     |
| Desenvolvimento de caracteres sexuais secundários contrários ao sexo de criação | 1                         | 1  | 2     |
| Aconselhamento genético   | 1                         | -  | 1     |

#### 4.2.11 Conclusão, sugestões e impressões sobre a entrevista

Houve melhora significativa na autoavaliação das mães sobre o entendimento das DDS dos filhos, antes e após a entrevista, em ambos os grupos ( $p < 0,01$ ) (Gráfico 17).

**Gráfico 18 - Evolução da autoavaliação das mães sobre o entendimento das condições de DDS de seus filhos no início e no fim da entrevista, em uma escala de zero a dez, por estado de seguimento**



As mães foram convidadas a fazer sugestões para melhoria do atendimento a pacientes com DDS nas instituições de saúde e da comunicação acerca dessas condições.

Em relação ao atendimento, sugeriram aumentar o número de médicos e vagas para atendimento, além da melhoria da estrutura hospitalar para acolhimento dos pais acompanhantes e um leito mais reservado, durante as internações. Três mães do grupo do CE enfatizaram a necessidade de um psicólogo integrar o time de atendimento a essas crianças. Duas mães sugeriram a criação de grupos de apoio a familiares e crianças com essas condições nos serviços de atendimento.

Relacionado a divulgação das condições associadas a DDS, uma mãe relatou a necessidade de esse tema ser trabalhado e divulgado nas maternidades e três mães sugeriram divulgar sobre essas condições em redes sociais e programas de televisão.

As mães consideraram a entrevista como uma experiência positiva, acolhedora, esclarecedora e tranquilizadora. Apenas uma única mãe do grupo do CE (mãe nº 139) não considerou a experiência agradável por "trazer lembranças ruins". As considerações das mães estão no Anexo C.

#### 4.3 RESULTADOS DOS PACIENTES ENTREVISTADOS

Foram convidados a participar do estudo 104 pacientes. Ocorreu uma negativa de uma paciente, cuja mãe não achou conveniente que ela participasse da entrevista, e um paciente interrompeu a entrevista, pois o transporte que o conduziria ao domicílio no interior do estado do Ceará estava prestes a partir. Essa última entrevista foi desconsiderada. Dos 102 pacientes entrevistados, 82 seguiam em SP e 20 no CE.

Os trechos dos relatos dos pacientes entrevistados estão demonstrados no Anexo E.

## 4.3.1 Caracterização dos pacientes entrevistados

As características gerais dos pacientes entrevistados estão dispostas na Tabela 15 e as características relativas às DDS na Tabela 16.

**Tabela 15 - Características gerais dos pacientes entrevistados, por estado de seguimento**

| Características dos pacientes                         | SP           | CE           | p       |
|---|--------------|--------------|---------|
| <b>n</b>  | <b>82</b>    | <b>20</b>    |         |
| <b>Idade</b> Mediana (Min - Max)                      | 36 (17 - 66) | 25 (17 - 52) | 0,01*   |
| <b>Sexo social</b> (n/%)                              |              |              |         |
| Masculino   | 29 (35,4)    | 6 (30)       | 0,6**   |
| Feminino  | 53 (64,6)    | 14 (70)      |         |
| <b>Nível de instrução</b> (n/%)                       |              |              |         |
| Analfabetismo   | -            | -            | <0,8**  |
| Ensino fundamental incompleto                         | 5 (6,1)      | 1 (5)        |         |
| Ensino fundamental completo                           | 1 (1,2)      | 1 (5)        |         |
| Ensino médio incompleto                               | 4 (4,9)      | 2 (10)       |         |
| Ensino médio completo                                 | 33 (40,2)    | 8 (40)       |         |
| Ensino superior incompleto                            | 12 (14,6)    | 4 (20)       |         |
| Ensino superior completo ou ensino profissionalizante | 18 (22)      | 2 (10)       |         |
| Pós-graduação   | 6 (7,3)      | 1 (5)        |         |
| Dado indisponível                                     | 3 (3,7)      | 1 (5)        |         |
| <b>Local de residência</b> (n/%)                      |              |              |         |
| Zona urbana   | 79 (96,4)    | 17 (85)      | <0,06** |
| Zona rural  | 2 (2,4)      | 3 (15)       |         |
| Dado indisponível                                     | 1 (1,2)      | -            |         |
| <b>Ocupação</b> (n/%)                                 |              |              |         |
| Estudante   | 10 (12,2)    | 4 (20)       | 0,1**   |
| Exerce atividade laboral remunerada                   | 63 (76,8)    | 12 (40)      |         |
| Do lar  | 3 (3,7)      | -            |         |
| Desempregado  | 5 (6,1)      | 4 (20)       |         |
| Dado indisponível                                     | 1 (1,2)      | -            |         |
| <b>Religião</b> (n/%)                                 |              |              |         |
| Católica  | 41 (50)      | 10 (50)      | 0,24**  |
| Protestante   | 21 (25,6)    | 4 (20)       |         |
| Espírita  | 6 (7,3)      | -            |         |
| Umbanda   | 1 (1,2)      | -            |         |
| Budismo   | -            | 1 (5)        |         |
| Sem religião  | 11 (13,4)    | 5 (25)       |         |
| Dado indisponível                                     | 2 (2,4)      | -            |         |

\*Teste de Mann-Whitney

\*\*Qui-quadrado de Pearson

O grupo do SP foi composto por pacientes um pouco mais velhos comparados aos do CE. Ambos os grupos foram compostos majoritariamente por mulheres. Em relação ao nível de instrução, 84,1% dos pacientes que seguiam em SP e 71,4% dos que seguiam no CE concluíram ao menos o ensino médio (Tabela 16).

**Tabela 16 - Características dos pacientes entrevistados relativas às DDS, por estado de seguimento**

| Características dos pacientes                                | SP                    | CE              | p      |
|--|-----------------------|-----------------|--------|
| <b>n</b>   | <b>82</b>             | <b>21</b>       |        |
| <b>Fenótipo da genitália externa (n/%)</b>                   |                       |                 |        |
| Genitália atípica  | 61 (74,4)             | 16 (80)         | 0,6*   |
| Feminina típica  | 21 (25,6)             | 4 (20)          |        |
| <b>Idade ao início do seguimento no centro de referência</b> |                       |                 |        |
| Mediana  | 17,1 anos             | 15,7 anos       | 0,49** |
| (Mínima-Máximo)  | (19 dias - 62,2 anos) | (1 - 45 anos)   |        |
| <b>Tempo de seguimento até a data entrevista</b>             |                       |                 |        |
| Mediana  | 14,1 anos             | 15 anos         | 0,36** |
| (Mínima-Máximo)  | (1 dia - 56,6 anos)   | (1 - 47,6 anos) |        |

\*Qui-quadrado de Pearson

\*Teste de Mann-Whitney

Não houve diferenças significativas entre os grupos nas proporções de pacientes com genitália externa típica ou atípica, nas medianas da idade de início do seguimento nos centros de referência, nem nas medianas do tempo de seguimento nos centros de referência. Os diagnósticos dos pacientes constam na Tabela 17.

**Tabela 17 - Diagnóstico das DDS dos pacientes entrevistados**

| Diagnóstico das DDS  | SP (n)    | CE (n)    |
|--|-----------|-----------|
| <b>DDS 46,XX</b>   | <b>18</b> | <b>7</b>  |
| <b>Defeitos da diferenciação gonadal:</b>                                  |           |           |
| DDS ovotesticular XX   | 1         | 1         |
| <b>Excesso de andrógenos de origem fetal</b>                               |           |           |
| HAC por deficiência da 21-hidroxilase                                      | 17        | 5         |
| <b>Origem indeterminada</b>  | -         | 1         |
| <b>DDS 46,XY</b>   | <b>59</b> | <b>11</b> |
| <b>Defeitos da diferenciação gonadal</b>                                   |           |           |
| Disgenesia gonadal parcial   | 14        | 2         |
| Disgenesia gonadal completa  | 3         | 2         |
| Síndrome da regressão testicular embrionária                               | 1         | -         |
| <b>Defeitos de síntese afetando a esteroidogênese adrenal e testicular</b> |           |           |
| Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase (CYP17A1)                          | 5         | -         |
| <b>Defeitos afetando a síntese testicular de testosterona</b>              |           |           |
| Hipoplasia de Células de Leydig  | 1         | -         |
| Deficiência da 3 $\beta$ -HSD tipo II (HSD3B2)                             | 5         | -         |
| Deficiência da 17 $\beta$ -HSD tipo III (HSD17B3)                          | 4         | 2         |
| <b>Defeito na metabolização da testosterona</b>                            |           |           |
| Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2 (SRD5A2)                        | 2         | -         |
| <b>Defeito na ação dos andrógenos</b>                                      |           |           |
| Síndrome de insensibilidade completa aos andrógenos (CAIS)                 | 13        | -         |
| Síndrome de insensibilidade completa aos andrógenos (PAIS)                 | 7         | -         |
| <b>Origem indeterminada</b>  | 3         | 5         |
| <b>Baixo peso ao nascer</b>  | 1         | -         |
| <b>DDS cromossômico</b>  | <b>5</b>  | <b>2</b>  |
| <b>Disgenesia gonadal parcial</b>  |           |           |
| 45X/46XY   | 2         | 1         |
| 45X/46Xidic(x) SRY+  | 1         | -         |
| 45X/46XY/47XXY   | 1         | -         |
| <b>DDS ovotesticular cromossômico</b>                                      |           |           |
| 46XX/46XY  | 1         | -         |
| 46X,inv(9)(p12q13)   | -         | 1         |

As características clínicas dos pacientes entrevistados estão descritas no Anexo F.

#### 4.3.2 Análise do discurso dos pacientes no relato livre acerca do que entendiam sobre a DDS

*Frases como "Boa pergunta! Eu estou atrás dessas informações" (paciente nº 17) e "Na verdade, eu não entendo absolutamente nada" (paciente nº 72), entre outras descritas no Anexo E, iniciaram o relato espontâneo de 17,6% dos pacientes (13 do grupo de SP e 5 do grupo do CE). Tais relatos evidenciam o desconhecimento e a insegurança das pacientes em explicar, mesmo que com vocabulário simples, suas condições.*

Em relação aos termos utilizados pelos pacientes durante o relato livre para referirem-se às DDS, "*malformação*" foi o mais frequente, e "*intersexo*", "*defeito ou deficiência na genitália*", os menos frequentes (Tabela 18).

**Tabela 18 - Quantidade de citações dos termos utilizados pelas pacientes para conceituar a sua condição nos relatos livres**

| Termos utilizados pelos pacientes para conceituar a sua condição nos relatos livres | Quantidade de ocorrências |    |       |
|---|---------------------------|----|-------|
|   | SP                        | CE | TOTAL |
| Malformação / Alteração da formação   | 17                        | -  | 17    |
| Dois sexos  | 7                         | 2  | 9     |
| Hermafroditismo   | 7                         | 2  | 9     |
| Anomalia / Anormalidade   | 6                         | 3  | 9     |
| Genitália ambígua / Ambiguidade genital   | 3                         | -  | 3     |
| Problema  | 3                         | -  | 3     |
| Defeito de genitália / Deficiência de genitália                                     | 1                         | 1  | 2     |
| Intersexo   | 1                         | 1  | 2     |

Alguns pacientes utilizam o termo sexo referindo-se a genitália externa e aos órgãos do sistema reprodutor características dos sexos masculino e feminino, como no exemplo a seguir:

*Nasci com dois sexos e operou para tirar o sexo masculino e ficou só o feminino (Paciente nº 15).*

*Tinha uma mistura de sexos (Paciente nº 52).*

Três pacientes mostraram-se confusos sobre as definições de DDS, transexualidade, mulheres travestis e homossexualidade.

*Esses anos todos eu vim sofrendo, assim, porque eu não sabia realmente o que era, o que eu sou, como foi que eu nasci. Então isso me angustiava muito. Eu cheguei até a pensar...*



*eu não gosto nem muito de falar isso (paciente começa a chorar). Eu cheguei a pensar em até tirar minha vida. Porque eu pensava assim: se eu não sou mulher e eu sou, digamos assim, travesti, fosse pra esses lados, lesbianismo, essas coisas, assim, eu pensava em tirar minha vida (Paciente nº 66).*

*Essas pessoas que passam na televisão e que são famosas, tipo a Rogéria, é por que não teve jeito ou eles quiseram ficar assim? (Paciente nº 73), paciente com deficiência da 2-hidroxiase.*

*Eu falo que tenho dois sexos. Ai posso dizer que é transexual, né não? (Paciente nº 100)*

*Então, no caso, eu nasci homem (por ser XY)? (...) Qual a diferença entre intersexo e hermafrodita? Eu sou intersexo ou hermafrodita? O que é binário e não binário? Sou um menino no corpo de menina? Vocês médicos dizem que sou uma menina, mas dentro de mim eu sou um menino por ser XY? Qual a minha carga genética? (Paciente nº 86).*

“Deus” também foi citado como um alicerce para a aceitação e adaptação ao por 6 pacientes (4 do grupo de SP e 2 do grupo do CE) (Anexo E).

*“Quando eu descobri, fiquei muito triste. Mas Deus fez com um propósito” (Paciente nº 98).*

#### 4.3.3 Conhecimento dos pacientes acerca das condições de DDS

A autoavaliação dos pacientes sobre o entendimento das DDS no início da entrevista foi semelhante entre os dois estados. No entanto, os pacientes que seguiam em São Paulo relataram maiores níveis de satisfação relacionados ao entendimento das condições de DDS (Tabela 19 e Gráfico 19) ( $p < 0,01$ ).

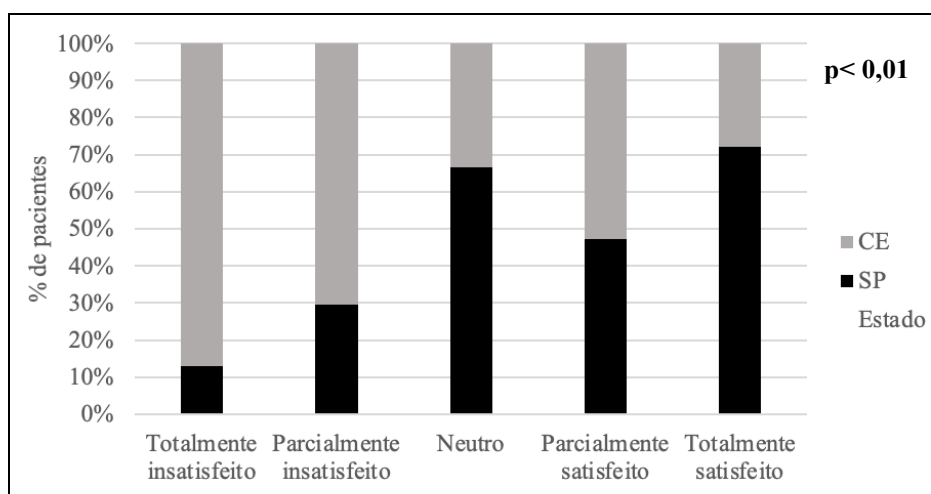
**Tabela 19 - Autoavaliação realizada pelos pacientes sobre o entendimento acerca das condições de DDS no início da entrevista, por estado de seguimento**

|   | SP        | CE        | p        |
|---|-----------|-----------|----------|
| <b>Autoavaliação dos pacientes sobre o entendimento das DDS no início da entrevista, em uma escala de zero a 10</b>   |           |           |          |
| Média ± DP  | 5,8 ± 2,6 | 6,2 ± 2,7 | 0,6*     |
| <b>Nível de satisfação dos pacientes acerca do entendimento das DDS no início da entrevista em uma escala de um a cinco (1 = Totalmente insatisfeito e 5 = Totalmente satisfeito)</b> |           |           |          |
| Mediana   | 4         | 3,5       | < 0,01** |

\*Teste t

\*\*Teste de Mann-Whitney

**Gráfico 19 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do entendimento da condição de DDS, no início da entrevista, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeito e 5 = Totalmente satisfeita), por estado de seguimento**



Os pacientes insatisfeitos em relação ao conhecimento que detinham sobre as DDS no início da entrevista citaram os fatores dificultadores para um entendimento satisfatório (Tabela 20 e Anexo E).

**Tabela 20 - Frequência dos fatores dificultadores para um entendimento satisfatório sobre a condição de DDS relatados pelos pacientes entrevistados**

| Fatores dificultadores para um entendimento satisfatório sobre a condição de DDS pelos pacientes | Quantidade de ocorrências |    |       |
|--|---------------------------|----|-------|
|  | SP                        | CE | TOTAL |
| Opção do paciente em não aprofundar o conhecimento sobre a DDS                                   | 24                        | 5  | 29    |
| Complexidade das condições de DDS  | 12                        | 3  | 15    |
| Ausência de explicações pela equipe de cuidados  | 12                        | 3  | 15    |
| Utilização de linguagem técnica pela equipe de cuidados  | 8                         | 2  | 10    |
| Ausência de diálogo sobre a DDS com os pais  | 6                         | 4  | 10    |
| Estresse psicológico da mãe relacionado ao diagnóstico de DDS                                    | 3                         | 3  | 6     |

Analisando os discursos dos pacientes que optaram por não aprofundar o conhecimento sobre a DDS, observa-se que a recusa ao entendimento pode estar associada ao sofrimento e à dificuldade na aceitação e enfrentamento da condição, como a seguir (Outros exemplos no Anexo E):

*Eu prefiro nem saber, porque quanto mais eu souber, mais vai doer (Paciente nº 71).*

Uma paciente de SP relatou que optava por não esclarecer as dúvidas sobre a DDS durante as consultas para não despertar sofrimento na mãe:

*É que eu também nunca perguntei por que tinha vergonha. E minha mãe sempre estava na sala. E se eu falasse ela ia começar a chorar, então nunca dava (Paciente nº 1).*

Uma outra paciente de SP embasou a recusa ao conhecimento pela transferência da responsabilidade para a mãe:

*Desligada mesmo. Minha mãe sempre cuidou (Paciente nº 24).*

Alguns relatos sugerem que o interesse em entender melhor a condição de DDS possa melhorar ao longo do crescimento do paciente e do tempo de seguimento:

*A endócrino e psicóloga conversaram comigo. Disseram que eu tinha nascido com uma malformação e que foi preciso fazer duas cirurgias. Eu me fechei. Comecei a querer saber mais agora com 35 anos (Paciente nº 17).*

*Eu optei por não querer entender. Aí depois, com uns 15 anos, comecei a entender diferente. Antes disso eu vinha sem interesse com minha mãe (Paciente nº 36).*

*É sempre importante a gente conversar pra esclarecer. O que faltou pra mim foi o despertar de buscar. Essa curiosidade que eu tenho hoje. Antes eu deixava pra lá, aquilo que já aconteceu passou. Hoje eu vejo que teve um crescimento de evolução pra mim. Precisa esclarecer melhor (Paciente nº 13).*

Conforme os relatos abaixo, dois pacientes do grupo de SP associaram a ausência de explicação sobre as DDS pela equipe de cuidados a consultas rápidas, com foco na checagem de exames laboratoriais.

*É uma consulta, falam mais de exames. Na verdade doutora, não foi explicado muito pra mim não. Aquela rotina, sempre a mesma coisa. Como você está fazendo comigo hoje, nunca teve (Paciente nº 29).*

*A consulta é muito rápida e como tá tudo bem não teria o que perguntar. A gente sempre precisa aprender mais (Paciente nº 64).*

Ao responderem indagações relativas a conhecimentos específicos sobre as DDS, percebe-se que os percentuais de respostas satisfatórias tendem a ser mais elevados no grupo de mães de SP, principalmente no conhecimento referente às etiologias das DDS. Positivamente, ambos os grupos de pacientes demonstraram conhecimento acerca do tratamento e da posologia dos medicamentos (Tabela 21).

**Tabela 21 - Conhecimento específico dos pacientes sobre as DDS**

| Indagações relacionadas a conhecimentos específicos dos pacientes sobre as DDS                       | Respostas satisfatórias |        |       |
|--|-------------------------|--------|-------|
|  | SP (%)                  | CE (%) | p     |
| Sabe o nome da condição?   | 66,7                    | 50     | 0,1*  |
| Sabe as principais características da condição?  | 51,2                    | 50     | 0,9*  |
| Sabe o porquê a condição o acometeu?<br>(Causa - aplicada aos pacientes com o diagnóstico elucidado) | 51,9                    | 36,6   | 0,2*  |
| Sabe qual o tratamento para a condição?  | 95                      | 89     | 0,3** |
| Se em uso de medicamentos:   |                         |        |       |
| Sabe a função dos medicamentos?  | 85                      | 72,2   | 0,2** |
| Sabe a posologia dos medicamentos?   | 97,3                    | 88,2   | 0,1** |

\*Qui-quadrado de Pearson

\*\*Teste exato de Fischer

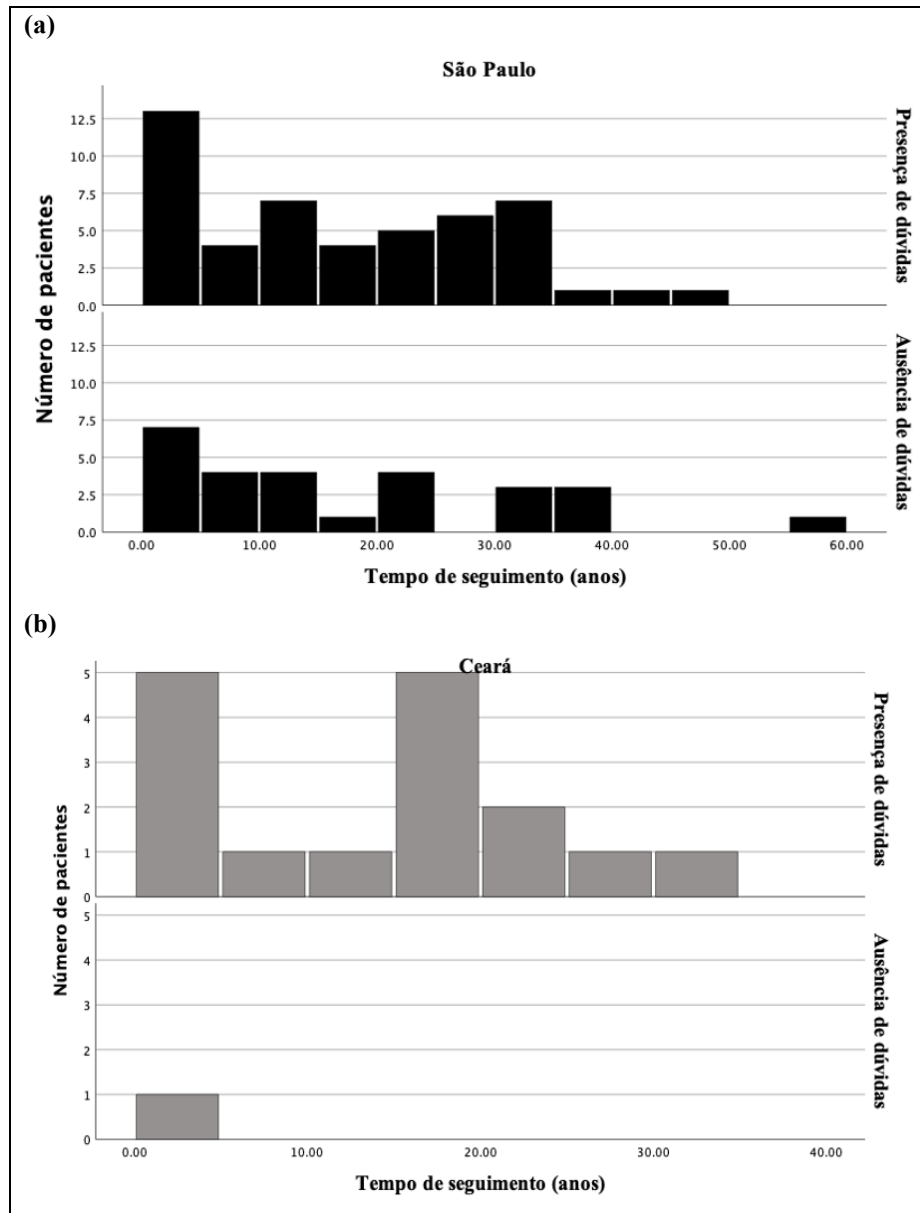
Dois relatos de pacientes de SP demonstram que, em meio a muitas informações, os pacientes focam em entender sobre o cuidado prático relacionado a HAC, como o uso de medicamentos e a conduta em situações emergenciais:

*Pra nós que não somos estudados, vocês entendem muito mais. Vai incrementar alguma coisa? Não vai. Eu não me preocupo de ir mais fundo, ir mais além. O que foi explicado pra mim já é suficiente. Eu acho que tenho que saber do medicamento. Se eu parar o que pode acontecer. E eu sei que se engravidar, eu tenho que ligar aqui (Paciente nº 2).*

*O que eu preciso saber? Eu tenho de saber como tratar. Por mim eu estou satisfeito (Paciente nº 19).*

Quando indagadas ativamente sobre a presença de dúvidas relacionadas às DDS, o grupo do CE apresentou maior frequência de dúvidas comparado ao grupo de SP, respectivamente, 90% (18 de 20) e 59,8% (49 de 82) (p: 0,03). Não houve associação significativa entre o nível de instrução dos pacientes e a presença de dúvidas em nenhum dos grupos. Nota-se no Gráfico 20 que mesmo os pacientes que seguiam a longo prazo expressaram dúvidas.

Gráfico 20 - Distribuição pacientes entrevistadas por tempo de seguimento, segundo a presença ou ausência de dúvidas durante a entrevista, em São Paulo (a) e no Ceará (b)



As temáticas das dúvidas referidas pelos pacientes estão listadas na tabela abaixo (Tabela 22 e Anexo E):

**Tabela 22 - Temática das dúvidas referidas pelos pacientes**

| Temáticas das dúvidas referidas pelos pacientes   | Número de ocorrências |    |       |
|---|-----------------------|----|-------|
|   | SP                    | CE | Total |
| <b>Diagnóstico de DDS</b>   |                       |    |       |
| O que é? Características?   | 9                     | 4  | 13    |
| Causa? Por que aconteceu?   | 8                     | 4  | 12    |
| Origem (materna ou paterna) da alteração genética relacionada a DDS                       | 3                     | -  | 3     |
| Reversibilidade da DDS  | 3                     | -  | 3     |
| <b>Relevância do cariótipo (presença ou ausência do Y) na determinação do sexo social</b> | 5                     | 2  | 7     |
| <b>Programação de seguimento no serviço de DDS</b>  | 5                     | 4  | 9     |
| <b>Tratamento medicamentoso</b>   |                       |    |       |
| Função dos medicamentos   | 3                     | 1  | 4     |
| Programação e duração   | 5                     | 4  | 9     |
| Efeitos colaterais dos medicamentos   | 4                     | 1  | 5     |
| Existência de tratamento para otimizar comprimento peniano                                | 1                     | 1  | 2     |
| <b>Abordagens cirúrgicas</b>  |                       |    |       |
| Quando será a genitoplastia   | -                     | 1  | 1     |
| Expectativas sobre a aparência da genitália após genitoplastias                           | -                     | 1  | 1     |
| Perspectiva de função sexual satisfatória após a genitoplastia                            | -                     | 2  | 2     |
| <b>Gônadas</b>  |                       |    |       |
| Características das gônadas (ovários ou testículos) e definição de sexo social            | 1                     | -  | 1     |
| Indicação de gonadectomia   | 2                     | -  | 2     |
| <b>Reprodução e atividade sexual</b>  |                       |    |       |
| Ocorrência de ciclos menstruais   | 1                     | 1  | 2     |
| Perspectiva de fertilidade  | 9                     | 3  | 12    |
| <b>Herança genética e aconselhamento pré-natal</b>  | 4                     | -  | 4     |
| <b>Como explicar sobre a DDS a outras pessoas</b>   | 1                     | -  | 1     |
| <b>Influência da DDS</b>  |                       |    |       |
| Na orientação sexual  | -                     | 1  | 1     |

Um paciente de SP acredita que o alcoolismo do pai influenciou a ocorrência da DDS:

*Por que que aconteceu? Meu pai, meu pai era alcoólatra... num sei. Se isso influiu? Acredito que sim (Paciente nº 4).*

Os trechos de relatos de pacientes a seguir (dois do grupo de SP e um do grupo do CE) refletem uma dúvida comum entre mulheres XY sobre a influência do cromossomo Y na determinação do sexo.

*Meu cariótipo é Y. Sou homem? (Paciente nº 14).*

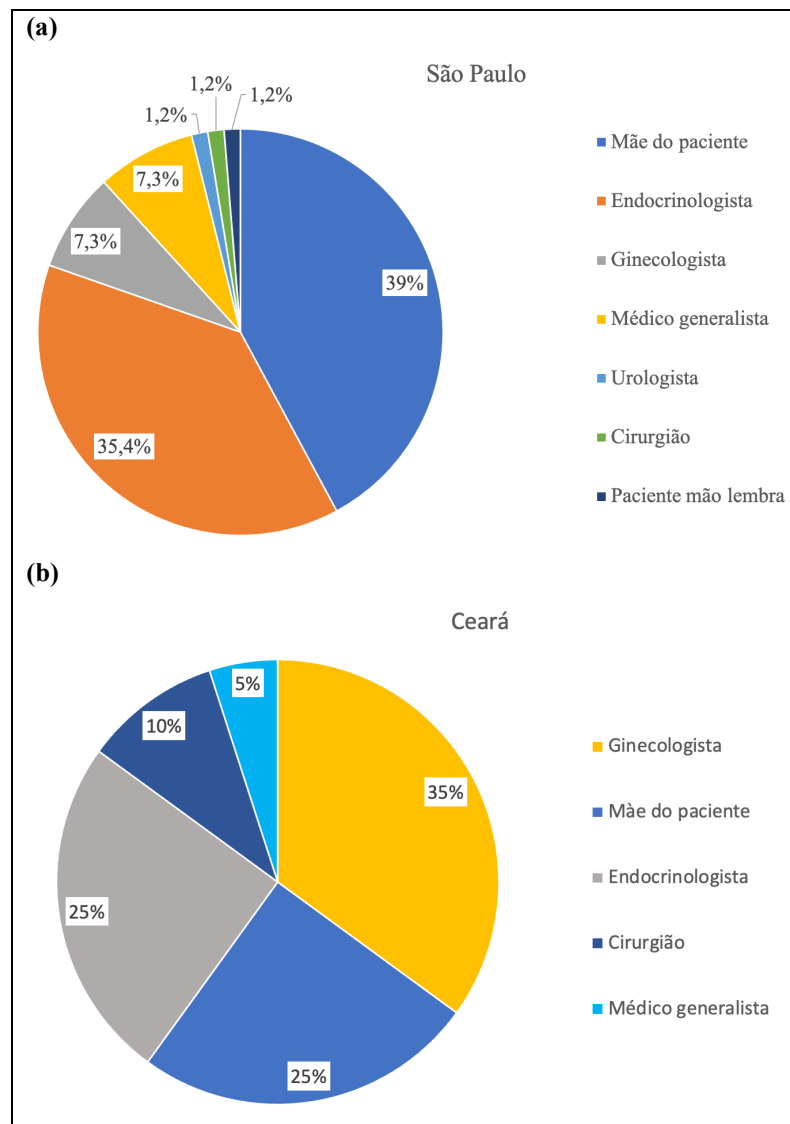
*Cariótipo é o que define se você é homem ou mulher? Eu acho que eu já fiz esse exame e até hoje eu fico me perguntando: será que deu que eu era menino? Mas como a minha mente é de menina, então eu sou uma pessoa transgênero? (a paciente ri). Até hoje eu tenho essa paranoia. Eu tenho medo de ter sido enganada a vida inteira (Paciente nº 76).*

*Eu queria saber geneticamente se era isso ou aquilo (Paciente nº 97).*

4.3.4 Primeiras informações sobre a DDS transmitidas aos pacientes (revelação diagnóstica)

O Gráfico 21 descreve por quem os pacientes foram inicialmente informados sobre sua condição de DDS.

**Gráfico 21 - Quem informou inicialmente sobre a DDS aos pacientes, no grupo de SP (a) e do CE (b)**





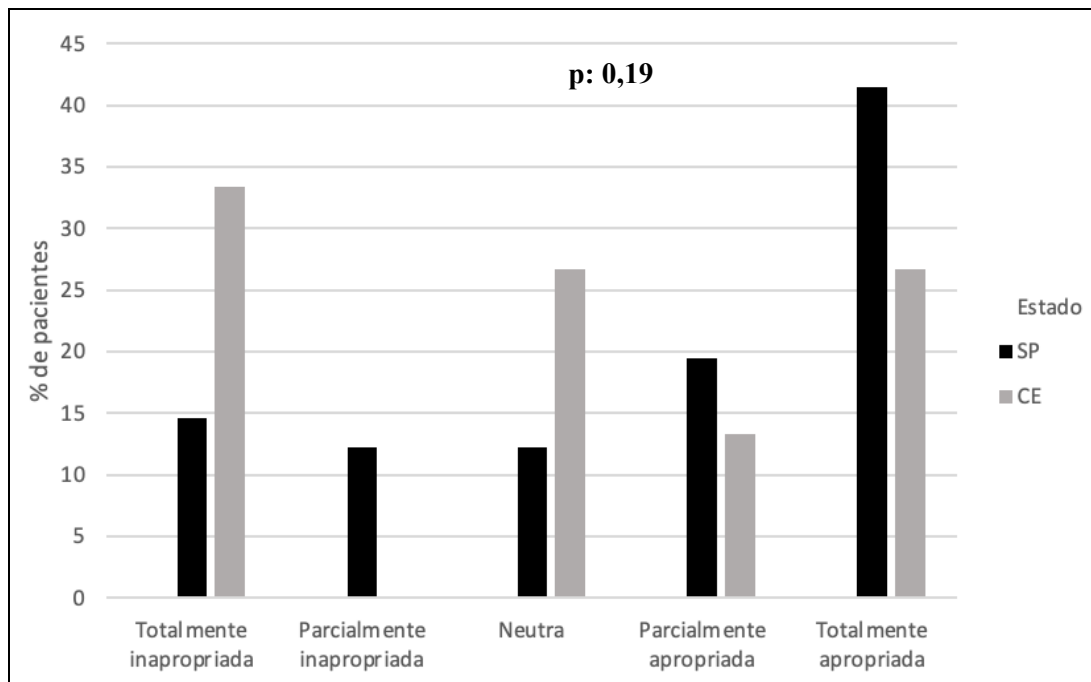
Os pacientes de ambos os grupos foram majoritariamente informados pelas mães e por médicos endocrinologistas e ginecologistas. Os termos genéricos relativos a DDS utilizados pelos profissionais de saúde, segundo os pacientes, para explicar as DDS estão listados na Tabela 23.

**Tabela 23 - Quantidade de citações dos termos utilizados pelos profissionais de saúde nas primeiras informações sobre a DDS**

| Termos utilizados pela equipe de cuidados nas primeiras informações sobre a DDS, segundo as mães | Quantidade de ocorrências |    |       |
|--|---------------------------|----|-------|
|  | SP                        | CE | Total |
| Malformação  | -                         | 2  | 2     |
| Hermafroditismo / Pseudo-hermafroditismo   | 1                         | 1  | 2     |
| Deficiência de genitália   | 1                         | -  | 1     |
| Anormalidade   | 1                         | -  | 1     |

Entre os pacientes que foram inicialmente informados sobre a DDS por profissionais de saúde, 33,5% dos pacientes do grupo do CE e 26,8% dos pacientes do grupo de SP consideraram a forma como foram inicialmente informadas parcial ou totalmente inadequada (Gráfico 22). A mediana do quão adequada foi a forma como foram inicialmente informadas por profissionais da saúde sobre as DDS, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente inadequada e 5 = Totalmente adequada) foi 4 no grupo de pacientes que seguiam em SP e 3 no grupo de pacientes que seguiam no CE (p: 0,18). O nível de instrução das pacientes não influenciou na percepção deles sobre quão adequada foi a forma como foram inicialmente informadas por profissionais da saúde sobre as DDS em ambos os grupos.

**Gráfico 22 - Percentual relativo a quão apropriada foi a forma como foram inicialmente informados por profissionais da saúde sobre as DDS, na opinião dos pacientes dos grupos de SP e do CE, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente inapropriado e 5 = Totalmente apropriada)**



Os pacientes que julgaram inapropriada a forma como receberam as primeiras explicações sobre DDS por profissionais de saúde pontuaram que a comunicação era direcionada somente à mãe (2 pacientes de SP) e uso de vocabulário técnico (2 pacientes de SP) (Anexo E).

*Eu preferiria que os médicos explicassem melhor pra mim. Eles falavam: Pode ficar lá fora que vou conversar com sua mãe. Participar mais o paciente na consulta.) (Paciente nº 24).*

Os relatos a seguir exemplificam como abordagens iniciais inadequadas por profissionais de saúde repercutem negativamente nos pacientes.

*Só que ela pediu ultrassom por conta dos caroços. Na hora que eu levei pra ela, ela pegou e falou: "Ué, isso aqui não é hernia". Aí eu: "Como assim?" Aí ela: "Você sabe que você tem o que?" Aí eu: Desde de pequena me disseram que eu tinha Rokitanski". Aí ela: "Eu to achando que você tem Síndrome de Morris. Isso aí não é hérnia. São dois testículos". Aí ela pegou e disse assim: "Eu vou ter que te encaminhar pra um colega meu. Ele é urologista. Porque se for o que eu to achando, você não tem que passar comigo. Tem que passar com ele. Aí eu perguntei: "Se isso se confirmar eu não sou menina, sou menino?" Ela disse que é. Eu tive uma crise de ansiedade fortíssima. Fiquei em observação. Porque foi muito direito. Eu comecei a chorar na hora. Que nem eu falei pra ela: "Meu como assim? Eu saí de casa menina e to voltando menino. Isso não existe". Aí ela: "Existe". "Mas como?" (Paciente nº 9).*

*Eu lembro muito. Eu cheguei e o médico despejou a informação. Ele falou assim: Você tem isso e não vai poder ter filhos. Eu fiquei chocada. Fiquei em choque e não consegui absorver. Seria recomendado explicar mais nos retornos. Ele começou a explicar e a partir do momento que ele falou que eu não poderia ter filhos. Escureceu tudo e não entendi mais nada (Paciente nº 22).*

Um paciente de SP afirmou em seu relato que foi orientado a não relacionar-se afetivamente com outras pessoas devido ao micropênis:

*Eu fui a muitos médicos. Muito me recebiam com cara de espanto. Chegaram a me dizer que eu não podia gostar de ninguém: "Você tem que se manter neutro. Porque você tem um problema. Você não pode gostar de ninguém" (Paciente nº 23).*

Quatro pacientes de SP pontuaram que o comprometimento da fertilidade foi o ponto que mais as impactaram no momento em que foram inicialmente informados sobre as DDS (Anexo E):

*O que me marcou foi que me disseram que eu não ia menstruar, nem ter filhos (Paciente nº 12).*

*Ele começou a explicar e a partir do momento que ele falou que eu não poderia ter filhos. Escureceu tudo e não entendi mais nada (Paciente nº 22).*

*Impactou a questão da gravidez (Paciente nº 57).*

*A (endocrinologista) falou pra mim que eu não podia ter filho. Que não tinha útero, mas que eu podia adotar. No começo eu fingi que estava tudo bem. Falei que tava tudo bem. Mas por dentro eu estava gritando. Eu senti o impacto (Paciente nº 76).*

Os sentimentos relatados pelas pacientes após receber as primeiras informações sobre a DDS estão descritos nas tabelas abaixo (Tabelas 24 e 25):

**Tabela 24 - Sentimentos negativos relatados pelos pacientes após receber as primeiras informações sobre a condição de DDS**

| Sentimentos negativos           | Quantidade de ocorrências |    |       | Sentimento negativos | Quantidade de ocorrências |    |       |
|---------------------------------|---------------------------|----|-------|----------------------|---------------------------|----|-------|
|                                 | SP                        | CE | Total |                      | SP                        | CE | Total |
| Diferente / Anormal / Aberração | 16                        | 1  | 17    | Inferior             | 3                         | 1  | 4     |
| Triste                          | 13                        | 3  | 16    | Chocado              | -                         | 1  | 1     |
| Não entendimento                | 9                         | 1  | 10    | Preocupado           | 2                         | -  | 2     |
| Assustado / Amedrontado         | 5                         | 1  | 6     | Revoltado            | 1                         | -  | 1     |
| Envergonhado                    | 5                         | 1  | 6     | Rejeitado            | 1                         | -  | 1     |
| Vontade de morrer / Suicídio    | 2                         | 2  | 4     |                      |                           |    |       |
|                                 |                           |    |       | TOTAL                | 54                        | 9  | 63    |

**Tabela 25 - Sentimentos positivos relatados pelos pacientes após receber as primeiras informações sobre a DDS**

| Sentimentos negativos | Quantidade de ocorrências |    |       | Sentimento negativos | Quantidade de ocorrências |    |       |
|-----------------------|---------------------------|----|-------|----------------------|---------------------------|----|-------|
|                       | SP                        | CE | Total |                      | SP                        | CE | Total |
| Tranquilo             | 16                        | 2  | 18    | Determinado          | 2                         | 1  | 3     |
| Aliviado              | 1                         | 4  | 5     | Conformado           | 1                         | -  | 1     |
|                       |                           |    | TOTAL |                      | 20                        | 7  | 27    |

Entre os sentimentos relatados, o sentir-se diferente foi o mais comum entre os pacientes, com relatos frequentes sobre comparar-se a outros indivíduos com DDS e sentir-se inferior.

*Eu senti que eu era diferente. Eu me senti mal. Em relação aos meus irmãos, que têm os órgãos normais, que são pais... (Paciente nº 4).*

*Foi muito difícil para a gente ser mulher. A gente sempre fica se comparando com as outras. Foi difícil pelo fato de ver as meninas desenvolverem e eu não. Eu sempre tive a certeza de ter alguma coisa, eu não vou dizer errada, mas anormal (Paciente nº 93).*

Seis pacientes do grupo de SP e uma paciente do grupo do CE relataram não foram esclarecidos sobre a DDS, nem pelas mães, nem por profissionais de saúde (Anexo E). O relato a seguir evidencia que a ausência de informação e o consequente desconhecimento sobre DDS geram dificuldades de adaptação do paciente à condição e, por fim, sofrimento (Anexo E).

*Deveriam ter explicado logo que eu nasci e à medida que eu fui crescendo. Eu vivi até os trinta e seis anos escondido. Até hoje culpo meus pais. Passei muito sofrimento por falta de informação (Paciente nº 32).*

*Quando eu fazia o tratamento, os médicos não me explicaram nada. Eu tô descobrindo as coisas agora. Esses anos todos, eu vim sofrendo, assim, porque eu não sabia realmente o que era, o que eu sou. Como foi que eu nasci. Então isso me angustiava muito. Eu cheguei até a pensar... eu não gosto nem muito de falar isso (paciente começa a chorar). Eu cheguei a pensar em até tirar minha vida. Porque eu pensava assim: se eu não sou mulher e eu sou, digamos assim, travesti, fosse pra esses lados, lesbianismo, essas coisas, assim, eu pensava em tirar minha vida (Paciente nº 86).*

A maioria dos pacientes entrevistados recebeu as primeiras informações sobre suas condições de DDS na adolescência (Tabela 26), com média de idade similar entre grupos: 14 anos no grupo de SP ( $\pm 6,9$ ) e 15,7 anos no grupo do CE ( $\pm 4,1$ ) ( $p: 0,35$ ).

**Tabela 26 - Período em que os pacientes receberam as primeiras informações sobre DDS**

| Períodos                          | Pacientes (%) |    |
|-----------------------------------|---------------|----|
|                                   | SP            | CE |
| Infância (zero a 10 anos)         | 18,3          | 10 |
| Adolescência (10 a 19 anos)       | 69,5          | 75 |
| Vida adulta (a partir de 20 anos) | 11            | 15 |
| Paciente não lembra               | 1,2           | -  |

p: 0,07

Ao serem indagados sobre qual período gostariam de ter sido informados, 62,5% dos pacientes do grupo do CE e 70% dos pacientes do grupo de SP consideram a infância como o melhor período. Em seguida, 31,5% e 35% dos pacientes, respectivamente dos grupos de SP e do CE, apontaram a adolescência como o melhor momento. Por fim, 11% dos pacientes do grupo de SP e 15% dos pacientes do CE citaram a idade adulta (p: 0,75).

Os pacientes que consideraram que deveriam ter recebido as primeiras explicações sobre a DDS ainda na infância alegaram que promoveria uma melhor adaptação à condição (sete relatos do grupo de SP e quatro relatos do grupo do CE). Além de preparar psicologicamente o paciente para as mudanças no corpo durante a puberdade que podem ser diferentes das de adolescentes do mesmo gênero (sete relatos do grupo de SP) e conscientizar o paciente do possível comprometimento da fertilidade, amenizando frustrações posteriores (três relatos de SP). Citaram também que o conhecimento precoce sobre a DDS contribui na construção da identidade de gênero (dois relatos do grupo de SP) e da autoestima ao longo do crescimento (dois relatos do grupo de SP) e, por fim, estimula o autocuidado e comprometimento do paciente com o seguimento e tratamento (dois relatos do grupo de SP) (Anexo E).

*Eu descobri muita coisa hoje. Eu quero pesquisar mais. Foi um pouco de superproteção da minha mãe. Ela sempre achou que eu ia me magoar muito. Mas desde pequena eu já cresci sabendo uma coisinha ou outra. Querendo ou não, você vai preparando o psicológico. Eles tentaram me explicar, mas minha mãe cortou (Paciente nº 43).*

As pacientes abaixo relataram como foi positivo terem sido informadas pelas mães desde a infância:

*Ela (a mãe) sempre falou: Você tem um problema, você tem que tomar assim e assim, ir no médico de tanto em tanto tempo. Então num foi um baque. Desde pequeninha, eu sempre me acostumei com isso. Ela nunca chegou a dizer que ia no médico tomar vacina, por exemplo. Ela dizia: Você vai no médico fazer consulta, hoje você vai no médico colher sangue... Minha mãe sempre deixou bem claro. Então foi uma coisa que não veio*

*de surpresa. Eu já vinha com a ideia de que eu tinha alguma coisa. Claro que não sabia o nome e tudo. Mas aí com o tempo, doze, treze anos, eu já comecei a entender um pouco mais. Falou também das cirurgias. As cirurgias quando eu era menorzinha ela acompanhou tudo. Quando eu fiquei de maior, aí já foi comigo. A gente escolheu a data junto. A médica sentou comigo, conversou sobre a cirurgia. A cirurgia assim, assim, assim... é feita de tal jeito. Tem aproximadamente tantas horas de duração. Foi uma coisa mais tranquila. Eu nunca tive isso de não entender. Tudo normal, tranquilo (Paciente nº 80).*

*Ficou uma forma leve e a minha mãe é bem leve em relação a isso (Paciente nº 40).*

*Meus pais disseram as mesmas coisas que o médico falou, mas do jeito deles né? Certas coisas aconteceram comigo. Não era pra ficar de cabeça baixa. Não foi culpa minha. A gente não nasce 100% perfeito. Entendi que não era uma pessoa normal, mas tinha que tentar ser como as outras (Paciente nº 15).*

Os que optaram pela adolescência justificaram pela capacidade maior de entendimento (onze relatos do grupo de SP e quatro relatos do grupo do CE) e amadurecimento para lidar com diagnóstico (dois relatos do grupo de SP). Citaram, também, que o ideal seria a revelação diagnóstica prévia a puberdade para o paciente entender as mudanças no corpo que podem ser diferentes das de adolescentes do mesmo gênero (três relatos do grupo de SP e um relato do grupo do CE). Aqueles que escolheram a idade adulta justificaram pelo melhor entendimento (três relatos de SP) (Anexo E).

O relato da paciente a seguir sugere que o sigilo adotado por algumas mães a fim de proteger os filhos do desconforto associado ao diagnóstico de DDS dificulta a adaptação dos pacientes às condições de DDS.

*Eu descobri muita coisa hoje. Eu quero pesquisar mais. Foi um pouco de superproteção da minha mãe. Ela sempre achou que eu ia me magoar muito. Mas desde pequena eu já cresci sabendo uma coisinha ou outra. Querendo ou não, você vai preparando o psicológico. Eles tentaram me explicar, mas minha mãe cortou (Paciente nº 43).*

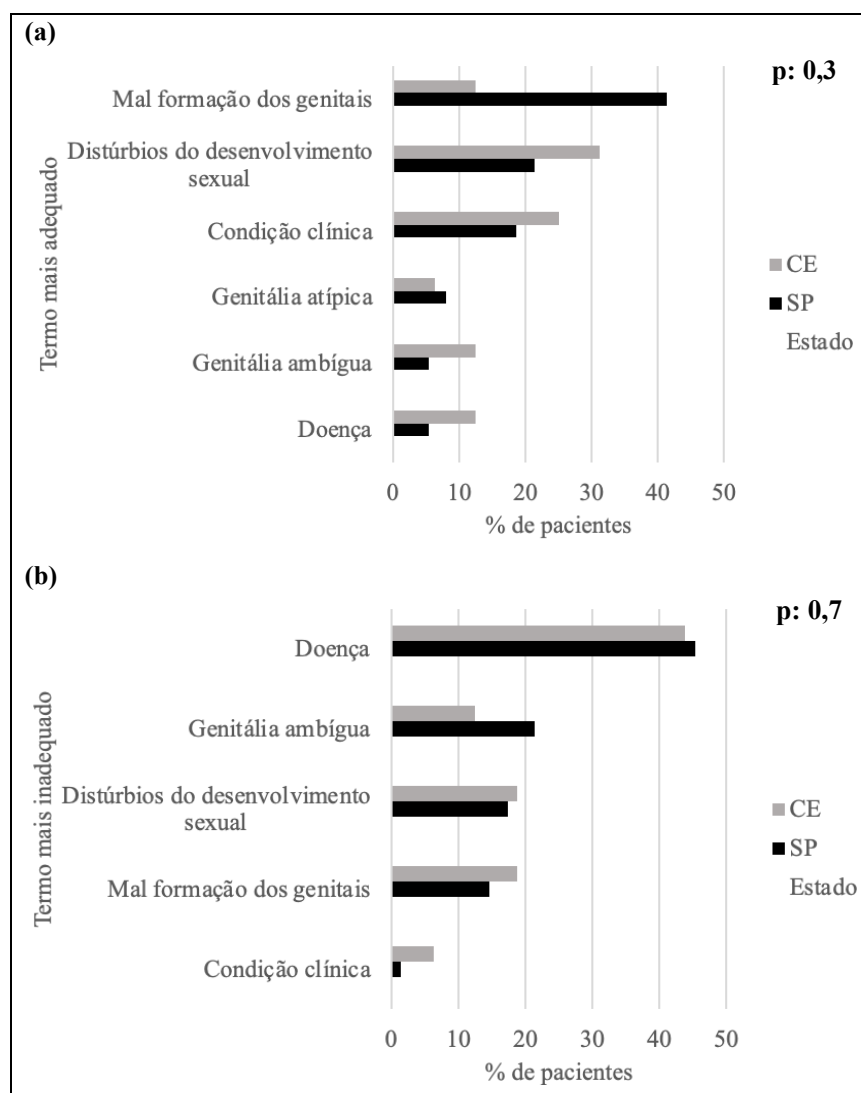
O relato abaixo exemplifica o desconforto relacionado à ausência de ciclos menstruais em meninas.

*Por um bom tempo eu mentia pras minhas amigas dizendo que menstruava (Paciente nº 6), portadora de CAIS.*

#### 4.3.5 Comunicação acerca da condição de DDS com familiares, sociedade e com os pais

Quando indagados sobre os termos genéricos mais adequados e inadequados para referir-se às condições de DDS, "malformação" foi considerado o termo mais adequado pelos pacientes do grupo de SP e DDS pelos pacientes do grupo do CE. "Doença" foi considerado o mais inadequado, pela maioria dos pacientes de ambos os grupos. Genitália atípica não foi citado como inadequado por nenhum dos pacientes (Gráfico 23).

**Gráfico 23 - Figura - Termos mais adequado (a) e inadequado (b) para referir-se à condição de DDS, segundo os pacientes, por estado de seguimento**



Na opinião dos pacientes, “malformação” é o termo mais apropriado pela simplicidade e clareza, além da associação que o ouvinte faz com outras malformações mais comuns, como cardíaca, lábio leporino ou pé torto congênito.

*Mais explicativa. Má Formação da genitália como qualquer outra, (Paciente nº 32).*

*Porque (pode) acontece em qualquer órgão” (Paciente nº 15).*

*Mais simples de explicar aos outros (Paciente nº 26).*

*Para mim é o que faz mais sentido. Os outros são termos muito fortes (Paciente nº 49).*

*Termo mais leve de se ouvir (Paciente nº 58).*

Para eles, “doença” foi considerado o mais inapropriado por não se considerarem doentes. Doença foi associada a inaptidão, incapacidade e possibilidade de contaminação, o que o isolaria ainda mais.

*Eu não sou doente. Doente é quando você não vê, ouve, AIDS, câncer... Que vai te matar em pouco tempo (Paciente nº 69).*

*Tenho muita força. Não me sinto doente (Paciente nº 49).*

*Não chega a ser uma doença. Doença é uma coisa que se pega (Paciente nº 51).*

A ausência de diálogo sobre a condição com a família foi referida por mais da metade dos pacientes em ambos os grupos: 63,2% dos pacientes no grupo do CE e 65% dos pacientes no grupo de SP. Dez pacientes de SP relataram que o tema era considerado como um tabu ou segredo em casa. A falta de entendimento dos pais sobre a DDS foi relatada por cinco pacientes do grupo de SP e três do grupo do CE.

Os discursos de duas pacientes de SP sugerem que a ausência do diálogo sobre a DDS com a mãe pode estimular o sentimento de vergonha que se constitui como uma barreira ao entendimento.

*Minha família não me explicou e eu não busquei entender por vergonha (Paciente nº 27).*

*Minha mãe nunca me contou e eu não perguntava por vergonha (Paciente nº 43).*

Ademais, dois relatos a seguir sugerem que a ausência de diálogo entre o paciente e os pais sobre a DDS pode comprometer diretamente o entendimento que o paciente detém sobre sua condição.

*Atrapalhou um pouco o entendimento sobre hiperplasia (Paciente nº 54).*

*Minha mãe sempre foi muito reservada com relação a isso. Seria até por isso que eu não tenho muito conhecimento, assim, muitas lembranças do que aconteceu no passado? (Paciente nº 100).*



Em relação à comunicação dos pacientes com os parentes, amigos e comunidade sobre a condição de DDS, 83,5% dos pacientes que seguiam em SP e 75% dos que seguiam no CE sentiam-se desconfortáveis em conversar sobre a condição de DDS (p: 0,3). Entre as razões relatadas pelas pacientes para o desconforto em dialogar sobre a DDS com outras pessoas, o receio de sofrer preconceito foi o mais frequente (40 ocorrências no grupo de CE e 13 ocorrências no grupo de SP), seguido da falta de conhecimento suficiente pelo paciente para explicar sobre a DDS as outras pessoas (oito ocorrências no grupo de SP e uma ocorrência no grupo de CE) e o desconhecimento da sociedade sobre essas condições (6 ocorrências no grupo de SP e 2 ocorrências no grupo de CE).

Alguns pacientes mencionaram em seus relatos associação entre a falta de conhecimento sobre as DDS pelo sociedade e os estigma relacionado a essas condições:

*Porque nem todos iam ter a informação e já iam ver o outro lado, como eu via antes. Quando a gente vai vendo e estudando, aí que você vai entender. Mas as pessoas da sociedade vão julgar como da primeira vez que eu soube. A falta de conhecimento. Eu acho que o preconceito vem com a falta de conhecimento (Paciente nº 87).*

*A maioria das pessoas não são bem-informadas. Como as pessoas vão entender isso, o ambiente pode ser prejudicial. Evito conversar (Paciente nº 34).*

*Não me incomodaria (conversar sobre a DDS) se eles tivessem as informações corretas. Não adianta saber e continuar achando que é menina menino, não entender. É igual a questão, a pessoa entende o porquê de um câncer, o porquê de um AVC. Então entender o porquê também talvez seria melhor do que sair contando para a pessoa colocar coisa na cabeça (Paciente nº 80).*

*Eu não comento porque eu sei que as pessoas não conhecem. Aí não entendem. As pessoas têm aversão ao que não entendem (Paciente nº 90).*

*Ainda é muito tabu na sociedade. Pra quem não sabe, pelo menos pra mim antes de entender, era uma coisa muito complicada. Acho que geraria um preconceito de negatividade. Entre as pessoas, né (Paciente nº 98).*

Sete pacientes de SP comentaram que não revelam o exame de cariótipo contendo o Y com receio da sua identidade de gênero feminina ser posta em dúvida, como o exemplo a seguir:

*Não conto sobre o cariótipo porque pode gerar dúvida sobre o sexo. Se foi difícil para ela digerir, imagine para os outros (Paciente nº 3).*

A ocorrência de situações desagradáveis e de comentários pejorativos relativos a DDS foi similar entre os dois grupos de pacientes, 58% dos pacientes que seguiam no CE e 56,4% dos pacientes que seguiam no grupo de SP (p: 0,9). Ocorrem mais frequentemente no

contexto social (19 ocorrências no grupo de SP e cinco no grupo do CE), seguido do ambiente escolar (17 ocorrências no grupo de SP e quatro no grupo do CE), do ambiente familiar (15 ocorrências no grupo de SP e cinco no grupo do CE), do ambiente de trabalho (seis ocorrências no grupo de SP e quatro no grupo do CE), do contexto dos relacionamentos afetivos (quatro ocorrências no grupo de SP) e, por fim, em serviços de saúde (três ocorrências no grupo de SP).

Os comentários eram relacionados a presença de caracteres físicos mais compatíveis com o sexo oposto, ao comprometimento da fertilidade e a aparência da genitália, inclusive no contexto de relacionamentos afeitos e atividade sexual.

*Se espantam com minha altura e fazem perguntas idiotas, se sou mulher mesmo?* (Paciente nº 5).

*Dizem que sou esquisita porque a vagina é curta e chamam de transexual porque reponho hormônios* (Paciente nº 14)

*Por conta da aparência masculina. Sapatão, mulher-macho, hermafrodita, ser não identificado* (Paciente nº 16).

*Me atiravam pedras e garrafas. Me chamavam de viado e macho-fêmea* (Paciente nº 48).

Um paciente (nº 33) foi prejudicado em uma seleção para um trabalho por não conter testes nem próteses testiculares pelo médico do trabalho tê-lo considerado inapto.

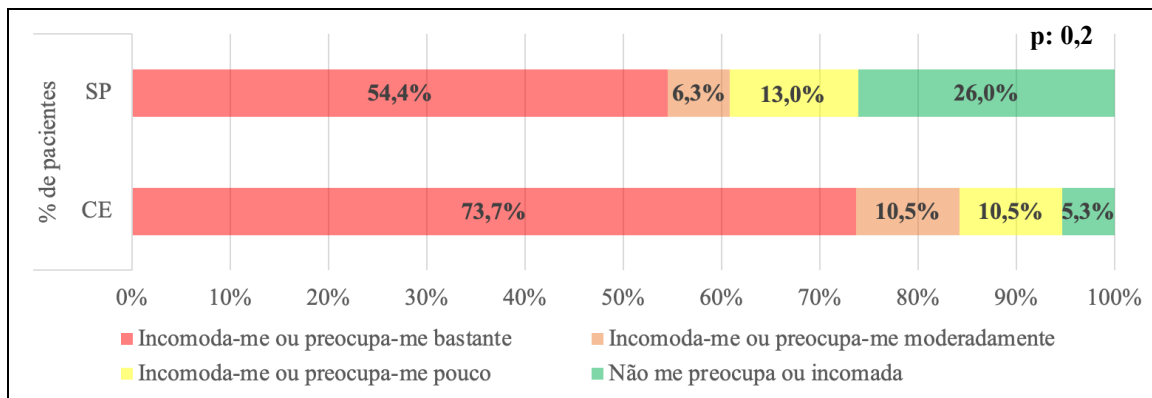
A impossibilidade de poder se comunicar sobre a DDS com outras pessoas e o estigma sofrido por esses pacientes influenciam negativamente na saúde mental dos pacientes, conforme os relatos abaixo:

*Era muito difícil falar com qualquer pessoa. Eu me tornei uma pessoa muito fechada. Tinha vergonha de conversar até com minha mãe. Eu acho que isso influenciou muito na minha vida mental e física. O fato de a gente guardar muito alguma coisa. Não poder contar pra ninguém. Eu não conseguia sequer falar com alguém sem chorar* (Paciente nº 91).

*Tive depressão aos dezoito anos por conta do bullying na escola* (Paciente nº 35).

Quando os pacientes foram indagados sobre incômodo ou preocupação acerca do preconceito associado a DDS, os pacientes do grupo do CE mostraram-se mais preocupados e incômodos acerca do estigma associado às condições de DDS comprados ao do grupo de SP (Gráfico 24).

**Gráfico 24 - Percentual de pacientes por nível de preocupação ou incômodo acerca do preconceito associado às condições de DDS, por estado de seguimento**



Na análise por gênero, respectivamente, 100% e 84% dos homens dos grupos de SP e do CE mostraram-se preocupados acerca do preconceito associado à condição (p: 0,3). Entre as mulheres, 93% e 69%, respectivamente, dos grupos do CE e de SP mostraram-se preocupadas acerca do preconceito (p: 0,07).

Na análise por fenótipo da genitália externa, os pacientes com genitália atípica apresentaram níveis mais intensos de preocupação (moderado e bastante) em relação ao estigma associado a DDS, quando comparados às pacientes com genitália típica em ambos os grupos de pacientes de SP (64,3% *versus* 52,4%, (p: 0,17) e do CE (86,6% *versus* 75%, (p: 0,61).

#### 4.3.6 Genitália e abordagem cirúrgica

Entre os pacientes entrevistados com atipia genital, 95,2% (58 de 61) dos pacientes que seguiam em SP já haviam sido submetidos a genitoplastia, 1,6% (1 de 61) deles aguardava para realizar a genitoplastia e em 3,3% deles a cirurgia não foi indicada (2 de 61). Entre os pacientes com atipia genital do grupo que seguia no CE, 68,8% (11 de 16) já haviam sido submetidos a genitoplastia, 25% (4 de 16) deles aguardavam para realizar a genitoplastia e em 6,3% (1 de 16) a cirurgia não foi indicada (p < 0,01).

A mediana da idade nas quais os pacientes foram submetidos a genitoplastia foi de cinco anos (0,1 - 41,3) nos pacientes do grupo de SP e oito anos (1,3 - 21) nos pacientes do grupo do CE (p: 0,6). Não houve diferença entre as medianas de idades dos pacientes que se submeteram a genitoplastias masculinizantes (GM) ou feminizantes (GF) em ambos os estados.

As informações sobre as genitoplastias realizadas por estado de seguimento estão dispostas na Tabela 27.

**Tabela 27 - Informações sobre as genitoplastias masculinizantes e feminilizantes realizadas, por estado de seguimento**

|   | Estado de seguimento |              |             |             | P     |
|---|----------------------|--------------|-------------|-------------|-------|
|   | SP                   |              | CE          |             |       |
| Tipo de genitoplastia   | GM                   | GF           | GM          | GF          |       |
| Número pacientes submetidos às genitoplastias (n/%)                         | 24<br>(41,4)         | 34<br>(58,6) | 4<br>(36,4) | 7<br>(63,6) | 0,7*  |
| <b>Idade na qual os pacientes foram submetidos às genitoplastias (anos)</b> |                      |              |             |             |       |
| Mediana   | 6,5                  | 5            | 4,2         | 13          |       |
| (Mínima-Máximo)   | (1 - 41,3)           | (0 - 34,25)  | (1,5 - 7)   | (1,3 - 21)  | 0,4** |

\* $\chi^2$ 

\*\*ANCOVA não paramétrica

Em relação à quantidade de abordagens cirúrgicas a que cada paciente foi submetido, a mediana foi de duas abordagens cirúrgicas por paciente submetido a genitoplastia nos grupos de SP e do CE (SP: um a oito, CE: um a três) (0,4). Entre os pacientes de SP que foram submetidos a genitoplastias, a mediana da quantidade de abordagens cirúrgicas a que cada paciente foi submetido foi de três abordagens por paciente nos submetidos a GM e de uma abordagem por paciente nos submetidos a GF ( $P < 0,01$ ).

Complicações cirúrgicas ocorreram em 32,7% (19 de 58) dos pacientes do grupo de SP, sendo significativamente mais frequentes nos pacientes submetidas a GM (61,5%, 16 de 26) comparado a ocorrência em pacientes submetidas a GF (9,1%, três de 33) ( $p < 0,01$ ). Entre os pacientes do grupo de SP, as complicações ocorridas nas GM foram fístulas uretrocutâneas após a neouretroplastia (13 ocorrências), estenose uretral (duas ocorrências) e infecção de sítio operatório (duas ocorrências). Quatro mulheres evoluíram com estenose vaginal. No grupo que seguia no CE, houve um relato de complicação no grupo de pacientes que seguiam no CE (fístula uretro cutânea após a uretroplastia).

Ao analisarmos exclusivamente o grupo de pacientes com genitália atípica que seguiam em SP, 58,6% (35 de 58) foram submetidos a genitoplastia no centro de referência onde o estudo foi realizado (HCFMUSP) e 41,4% deles (24 de 58) em outros serviços. A mediana da quantidade de abordagens cirúrgicas a que cada paciente foi de três (1 - 5) abordagens cirúrgicas por paciente naqueles submetidos a genitoplastia em outros serviços de saúde previamente à admissão no HCFMUSP e de uma (1 - 5) abordagem cirúrgica por paciente naqueles abordado no HCFMUSP ( $p < 0,01$ ). Além disso, os pacientes submetidos a cirurgias em outros serviços apresentaram maior prevalência de complicações (50%, 12 de

24) comparados aos pacientes abordados no HCFMUSP (20%, sete de 34) ( $p < 0,01$ ). As informações sobre as genitoplastias realizadas nos pacientes do grupo de SP, por local onde as cirurgias foram realizadas estão na Tabela 28.

**Tabela 28 - As informações sobre as genitoplastias realizadas nos pacientes do grupo de SP, por local onde as cirurgias foram realizadas (no centro de referência em DDS ou outros serviços de saúde)**

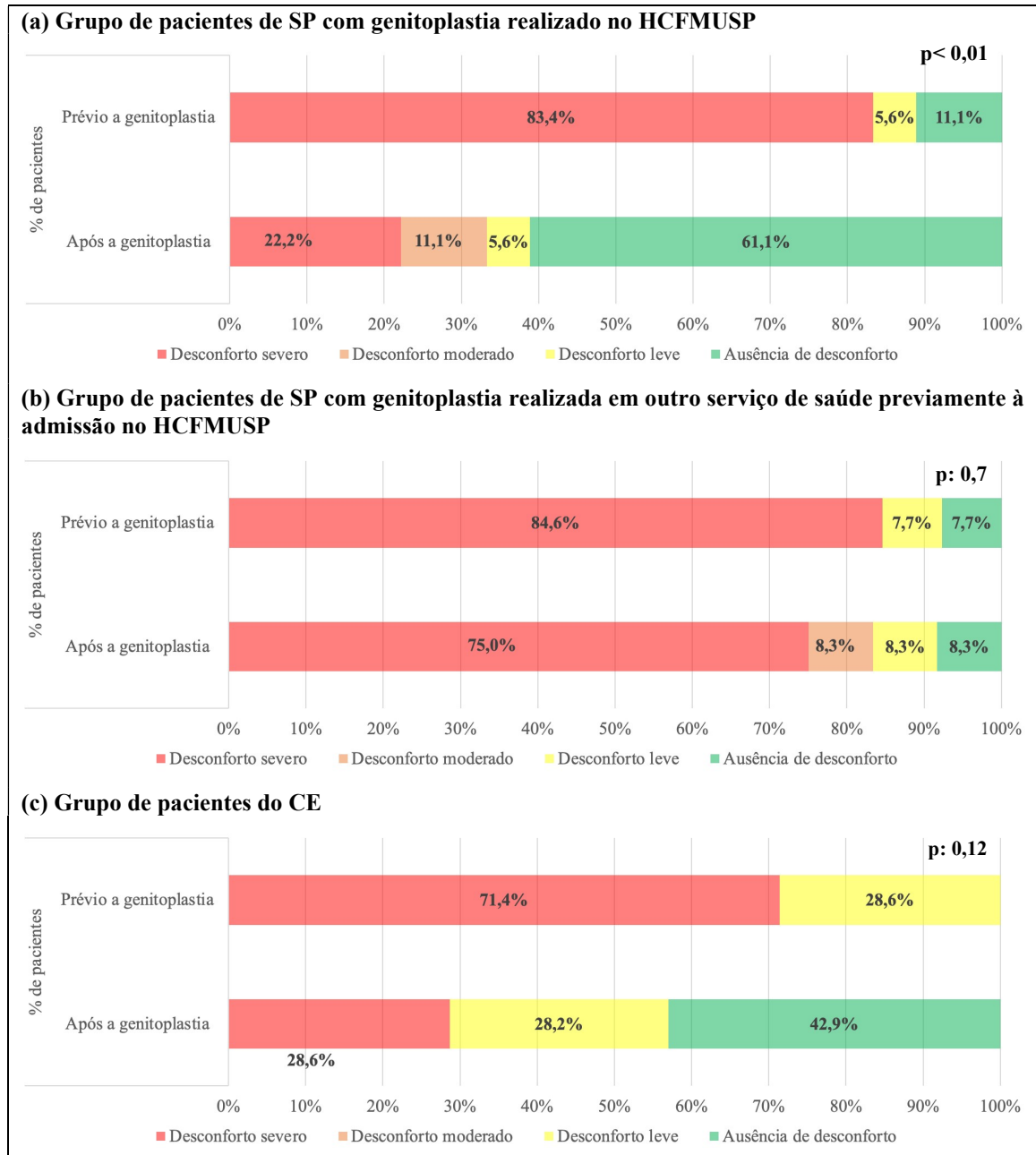
|  | Serviço de saúde onde a genitoplastia foi realizada |              |                          |            | P      |
|--|---|--------------|--------------------------|------------|--------|
|  | HCFMUSP   |              | Outros serviços de saúde |            |        |
| Tipo de genitoplastia  | GM  | GF           | GM                       | GF         |        |
| <b>Número pacientes submetidos às genitoplastias (n/%)</b>                       | 13 (38,2)   | 21 (61,8)    | 11 (45,8)                | 13 (54,2)  | 0,3*   |
| <b>Idade na qual os pacientes foram submetidos às genitoplastias (anos)</b>      |   |              |                          |            |        |
| Mediana  | 7   | 11,5         | 5                        | 2,5        |        |
| (Mínimo-Máximo)  | (1 - 41,3)  | (1,4 - 34,2) | (1,5 - 16)               | (0,1 - 12) |        |
| <b>Número de abordagens cirúrgicas relacionadas à genitoplastia por paciente</b> |   |              |                          |            |        |
| Mediana  | 3   | 1            | 4                        | 2          |        |
| (Mínimo-Máximo)  | (1 - 8)   | (1 - 3)      | (2 - 5)                  | (1 - 4)    |        |
| <b>Número de paciente com complicações cirúrgicas</b>                            | 7   | -            | 9                        | 3          | < 0,01 |

\* $\chi^2$

\*\*ANCOVA não paramétrica

Ao avaliarmos o nível de desconforto relacionado a genitália atípica referido pelas pacientes antes e após as genitoplastias, houve diminuição significativa do desconforto após a genitoplastia nos pacientes do grupo de SP que realizaram a genitoplastia no HCFMUSP. Foram considerados somente os pacientes que lembraram do aspecto da genitália previamente à cirurgia (Gráfico 25).

**Gráfico 25 - Figura - Percentual de pacientes por nível de desconforto associado à atipia genital submetidos a genitoplastia, antes e após as abordagem cirúrgica, no grupo de pacientes de SP com genitoplastia realizado no HCFMUSP (a), no grupo de pacientes de SP com genitoplastia realizada em outro serviço de saúde previamente à admissão no HCFMUSP (b) e no grupo de pacientes do CE**



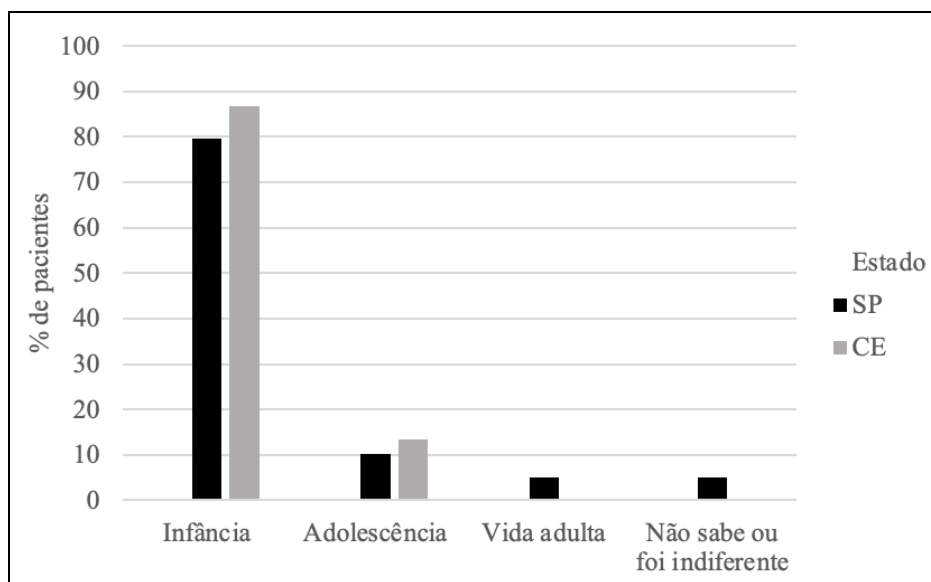
O desconforto prévio à genitoplastia associado a atipia genital pelos pacientes foi relacionado à aparência da genitália, dor e ao fato de ter de “urinar sentado” (pacientes masculinos), ocorrendo no contexto social, como em locais públicos, e em relacionamentos afetivos.

*“Não me sinto confortável. Não gosto de me trocar com outras pessoas ao redor”*  
(Paciente nº 60).

*“Banheiros públicos. Prefiro não ir. Vai que a porta abre. Tem que puxar o penis pra fazer xixi em pé e dói”* (Paciente nº 49).

Considerando os pacientes com genitália atípica e indicação de genitoplastia, a infância foi considerada o período ideal para submissão aos procedimentos por 78% dos pacientes do grupo de SP e 86,7% dos pacientes do grupo do CE (Gráfico 26).

**Gráfico 26 - Período ideal para a realização da genitoplastia de acordo com a opinião dos pacientes com atipia genital, por estado de seguimento. Foram considerados nesta análise somente os pacientes que lembravam da do aspecto da genitália atípica antes da genitoplastia (n SP: 59 e CE: 15)**



Os pacientes que afirmaram que a genitoplastia deveria ser procedida ainda na infância alegaram que o desconforto associado a atipia genital poderia comprometer o crescimento, o desenvolvimento e a construção da autoimagem corporal (18 relatos no grupo de SP e dois relatos no grupo do CE), além de limitar a criança no contexto do convívio social por receio do estigma associado à condição (cinco relatos no grupo de SP e dois no grupo do CE). Citaram também que o processo cirúrgico seria menos traumatizante na infância, pois a criança não lembrará dos desconfortos associados a cirurgias e a internação (quatro relatos de SP), além das melhores perspectivas acerca de recuperação pós-operatória (um relato no grupo de SP). Seguem trechos de relatos de pacientes relacionados:

*Como eu nasci com esse problema, eu sou a favor de operar na criança porque o trauma depois é maior. Eu senti muito esse trauma. Foi muito difícil pra mim. Eu passei com psicólogo, fui avaliado por psicólogo antes de fazer a cirurgia. Eu já queria de início*

*assim que nascesse, se puder. Como eu não tive essa oportunidade, na minha opinião, essas crianças deveriam ser operadas assim que nascesse, opinião minha (Paciente nº 29), paciente submetido a clitoridoplastia e ampliação do seio vaginal aos 15 anos.*

*Assim que nasce ou é descoberto. Polpa de futuros constrangimentos e futuros problemas psicológicos. Eu acho que crescer com atipia causaria um problema maior. Não tem comparação (Paciente nº 40).*

*Eu acho que não ter feito a cirurgia ia ser traumatizante também. Eu acho assim, se definiu que era do sexo feminino, se tem como fazer a cirurgia plástica pra deixar certinho, por que não? Eu fiz com um ano. Esperaram eu ter um ano pra fazer. Então pra mim eu entendia que foi menos um processo pra eu trabalhar dentro de mim. Porque eu nem lembro de nada (Paciente nº 45).*

*Se deixar para mais tarde pode piorar a parte psicológica (Paciente nº 60).*

*Acho que não seria legal operar tarde não. Pelo fato de eu não me lembrar, não me machucou tanto. Quando você já tem consciência de tudo, se torna mais pesado (Paciente nº 62).*

*Teria me poupado de um monte de coisa. Eu não teria memória de como era. Não geraria essas dúvidas malucas. Essas paranoias da cabeça. E também porque não ficaria tão perto quando você inicia sua vida sexual. Que daí não te gera tanta insegurança, sabe? (Paciente nº 68).*

Os pacientes que consideraram que as genitoplastias deveriam ser procedidas na adolescência ou vida adulta consideraram que as abordagens deveriam ser consideradas após o estabelecimento da identidade de gênero do indivíduo com DDS (três pacientes do grupo de SP). Dois pacientes do grupo de SP e um pacientes do grupo do CE enfatizaram, no entanto, que as abordagens deveriam ser procedidas previamente à fase de início dos intercursos sexuais. Seguem alguns relatos:

*Na adolescência, porque ela vai ter percepção melhor do que ela vai querer ser (Paciente nº 13).*

*Teria evitado muito constrangimento por conta das relações sexuais (Paciente nº 53).*

Três pacientes de SP sugeriram que as genitoplastias deveriam ocorrer na vida adulta: dois pacientes masculinos, paciente nº 18 com DDS 46,XY e disgenesia gonadal parcial e paciente nº 66 com DDS 46,XY e deficiência da 5 $\alpha$ -redutase 2; e uma paciente feminina, paciente nº 47 com DDS 46,XY e disgenesia gonadal parcial. Os dois pacientes masculinos apresentaram disforia de gênero com transição do feminino para o masculino, o paciente nº 18 aos doze anos e o paciente nº 66 aos 42 anos. No entanto, o paciente foi submetido a GF em outro serviço, tendo sido admitido no HCFMSUP com 27 anos. Já o paciente nº 66 seguia no



HC desde a infância e foi submetido a GF aos cinco anos. A paciente feminina seguia em outro serviço, onde foi submetida a GF aos dois meses de idade e foi admitida no HCFMUSP aos 38 anos. Está confortável com sexo social feminino, mas sugeriu aguardar até a idade adulta para que o paciente desenvolva a identidade de gênero e participe da decisão. Os três pacientes afirmaram não haver diálogo sobre a DDS em casa com os pais. O paciente nº 18 descobriu o diagnóstico ao encontrar um laudo médico com o diagnóstico com dezessete anos e os outros dois pacientes receberam as primeiras informações sobre o diagnóstico apenas na vida adulta. Seguem os relatos:

*Sempre depois. Tem que deixar crescer com genitália anômala pra ver pra que lado ele se inclina. Para operar depende do desenvolvimento da criança. Levaria em consideração para que lado ele está se desenvolvendo (Paciente nº 18).*

*Se não tiver complicações do aparelho urinário, talvez aguarde. A gente vê tantos casos de mulheres que nascem com seios, com vagina, mas no eu delas, elas têm aquela genética masculina. Quem sabe eu também não gostaria de ter me tornado um homem. Na questão que eu tive de tomar remédio pra aumentar os seios. Avaliando meu histórico, será que se eu pudesse escolher hoje eu não seria um homem? Não sei, é complicado doutora. Talvez adolescência ou idade adulta. Acho que é idade adulta. Porque teria que ter acompanhamento psicológico (Paciente nº 47).*

*Porque eu queria a opção da escolha (Paciente nº 66).*

Quando indagados sobre o impacto da cirurgia na forma como lidam suas condições, a maior parte dos pacientes relataram um efeito benéfico, como os exemplos a seguir:

*A cirurgia foi um marco. Ter tirado aquilo me libertou. Que eu achava que era diferente. O patinho feio da turma. Ter intimidade com meu parceiro. Isso abriu muito a minha mente (Paciente nº 13, portadora de PAIS).*

*Me senti bem, me senti livre! (Paciente nº 73 portadora de HAC).*

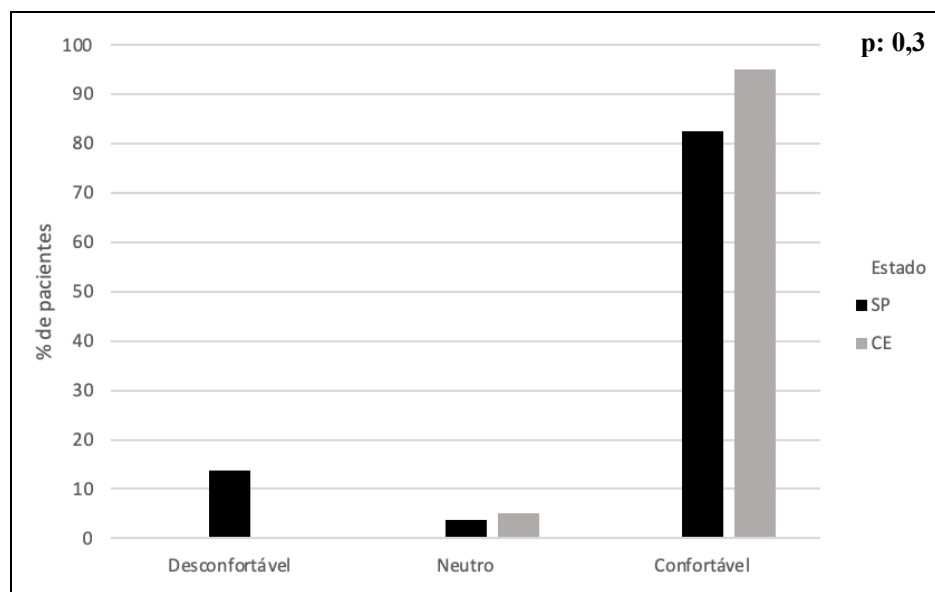
Entre as pacientes com genitália externa típica, no grupo de SP, 90,5% (19 de 21) já haviam se submetido a gonadectomia e 9,5% (2 de 21) optaram por não se submeter a gonadectomia. No grupo de pacientes do CE, três pacientes já haviam se submetido a gonadectomia e uma estava aguardando o procedimento. A média das idades nas quais as pacientes foram submetidas a gonadectomia foi  $19,5 \pm 9$  anos no grupo de SP e  $25,4 \pm 9,2$  anos no grupo do CE ( $p: 0,8$ ). Entre as pacientes que já haviam sido submetidas a gonadectomia e aquelas que decidiram pela gonadectomia e estavam aguardando a realização do procedimento, no grupo de SP, 36,8% (sete de 19) das pacientes consideraram que o procedimento deveria ser realizado na infância, 15,8% (três de 19) na adolescência, 26,3% (cinco de 19) na idade adulta, 15,8% (três de 19) das pacientes responderam não saber ou

foram indiferentes ao tema e uma pacientes gostaria de não ter se submetido a gonadectomia. No grupo do CE, duas pacientes consideraram que a gonadectomia seja efetuada na infância e uma na vida adulta ( $p: 0,78$ ). As pacientes que consideraram a gonadectomia na infância justificaram pelo receio de neoplasias.

#### 4.3.7 Gênero, orientação sexual, relacionamentos afetivos e fertilidade

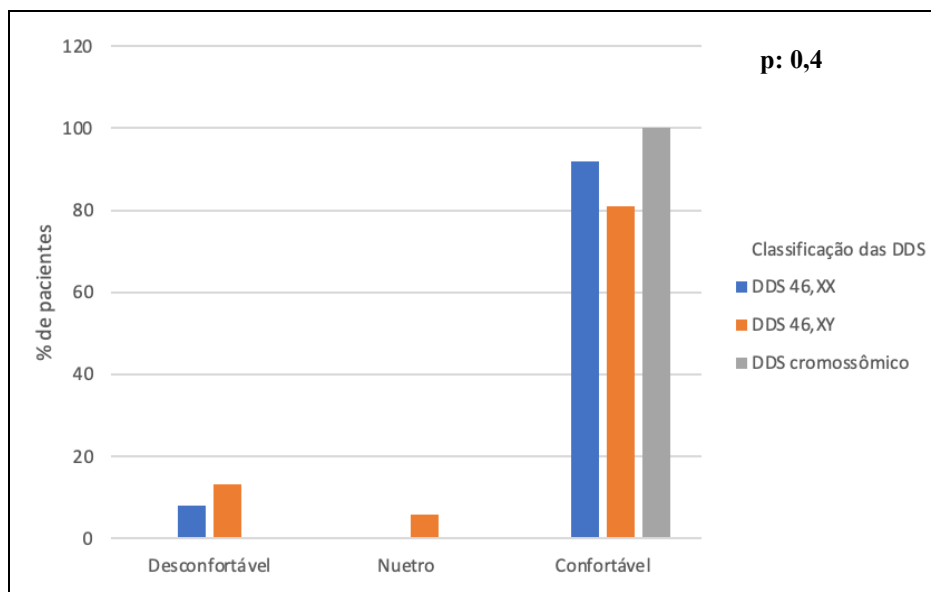
Ao serem indagados sobre quão confortáveis estavam com o sexo de criação no qual foram designados na infância, a maioria dos pacientes mostraram-se confortáveis em ambos os grupos de pacientes (Gráfico 27).

**Gráfico 27 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do sexo social no qual foram designados na infância em uma escala de 1 a 3 (1 = Desconfortável, 2 = Neutro e 3 = Confortável), por estado de seguimento**



Ao avaliarmos o nível de satisfação por classificação de DDS (DDS 46,XX, DDS, 46,XY e DDS cromossômico), não foi evidenciada diferença na prevalência de desconforto relacionada ao sexo de criação por categoria de classificação das DDS (Gráfico 28).

**Gráfico 28 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do sexo social no qual foram designados na infância em uma escala de 1 a 3 (1 = Desconfortável, 2 = Neutro e 3 = Confortável), por classificação de DDS**



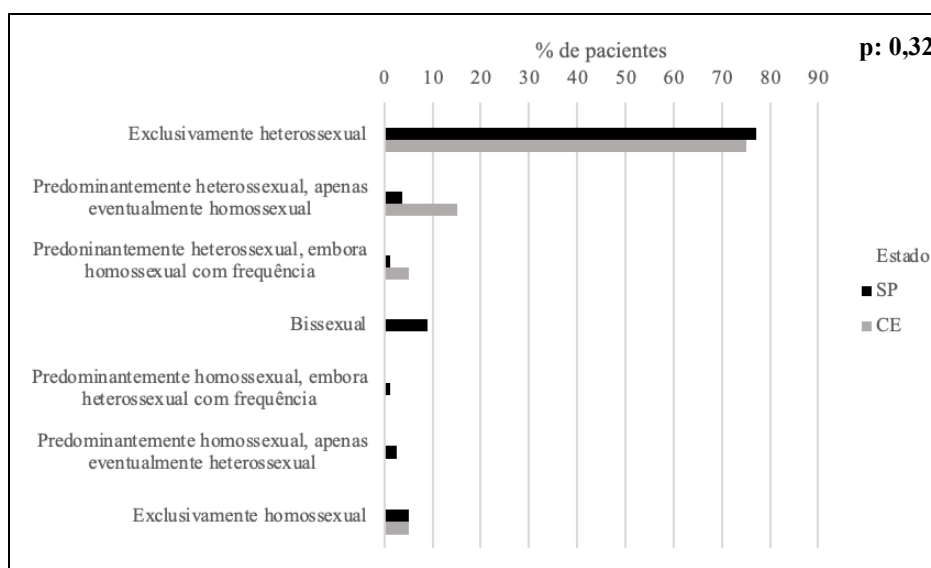
Entre os pacientes entrevistados, 6,8% (7 de 102) desejaram mudança de gênero do feminino para o masculino. Eram todos pacientes com DDS 46,XY. A média de idade desses pacientes quando foram entrevistados foi  $39,5 \pm 9,1$  anos e a idade média na mudança de gênero foi  $26 \pm 12,2$  anos. A informações acerca desses pacientes estão descritas na Tabela 29.

**Tabela 29 - Dados clínicos dos pacientes que apresentaram mudança de gênero**

| Paciente | Diagnóstico específico          | Idade e local da primeira genitoplastia   | Idade de identificação com o gênero masculino (anos) | Idade na mudança de gênero (anos) | Idade na admissão no centro de referência |
|----------|---------------------------------|---|--|-----------------------------------|---|
| 9        | PAIS                            | Sem cirurgias anteriores /<br>Aguardando GM após redesignação de sexo no centro de referência | 13   | 30                                | 30  |
| 17       | DGP                             | 3 / GF em outro hospital  | 16   | 35                                | 37  |
| 18       | DGP                             | 1.5 / GF em outro hospital  | 7  | 12                                | 27,2                                      |
| 23       | DGP por mutação no <i>NR5A1</i> | 16 / GM após redesignação de gênero em outro centro   | 15   | 16                                | 30  |
| 32       | DGP por mutação no <i>NR5A1</i> | 12 / GF em outro hospital   | 9  | 35                                | 46,6                                      |
| 66       | Deficiência de <i>SRD5A2</i>    | 5 / GF no centro de referência  | 40   | 42                                | 5   |
| 77       | Deficiência de <i>HSD17B3</i>   | 40 / GM após redesignação de gênero em outro centro   | 13   | 13                                | 37,8                                      |

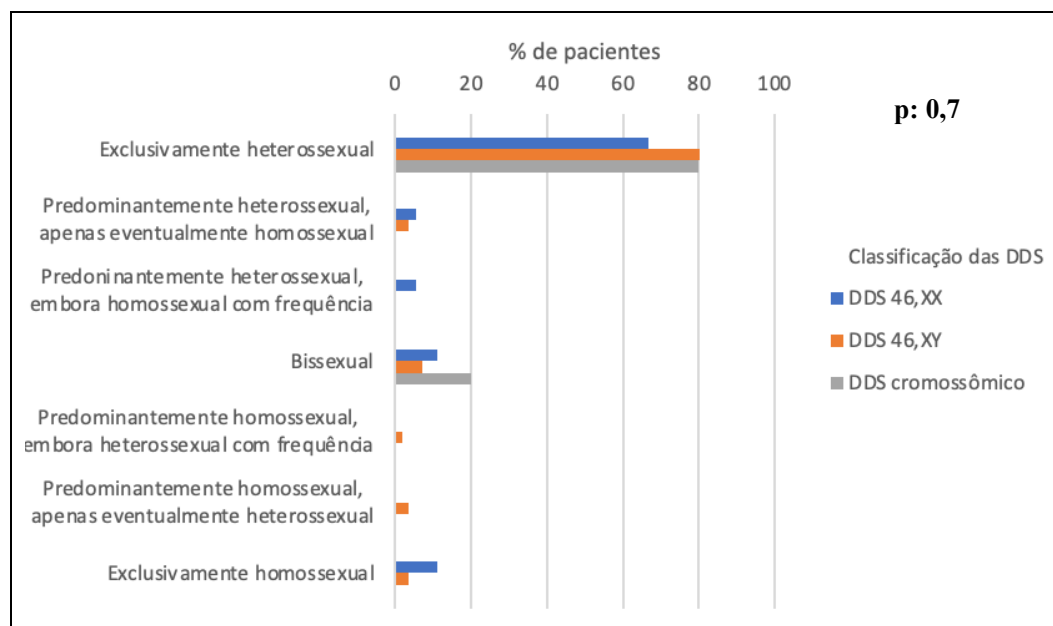
Não houve diferença de prevalência nas categorias da escala de orientação sexual de Kinsey entre os grupos de pacientes de SP e do CE (Gráfico 29).

**Gráfico 29 - Percentual de pacientes por categorias da escala de orientação sexual de Kinsey, por estado de seguimento**



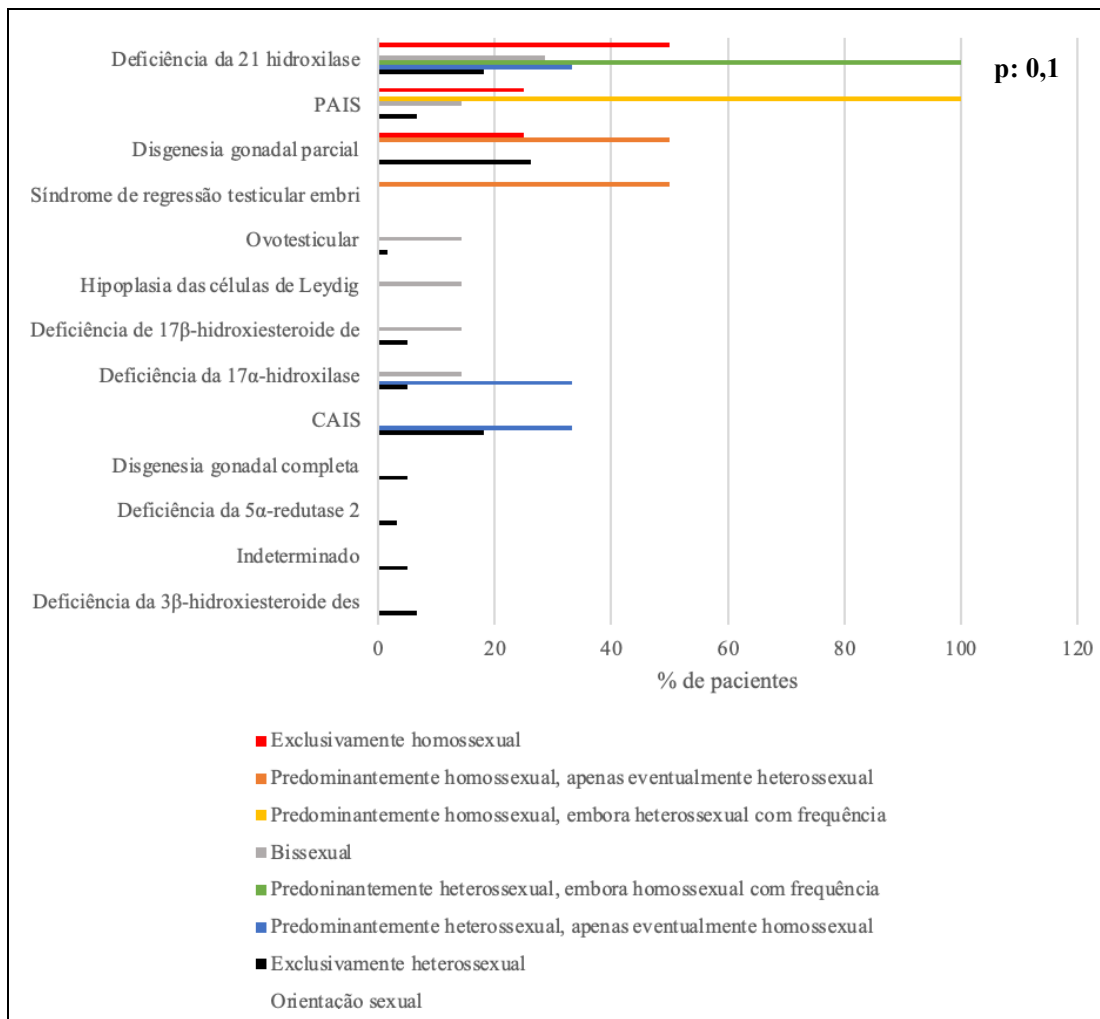
Considerando somente os pacientes com DDS que seguiam em SP, não foi evidenciada diferença de prevalência nas categorias da escala de orientação sexual de Kinsey entre pacientes DDS 46,XX, DDS 46,XY ou DDS cromossômico (Gráfico 30).

**Gráfico 30 - Percentual de pacientes por categorias da escala de orientação sexual de Kinsey, por classificação de DDS**



Entre os pacientes do grupo de SP, foi evidenciada maior prevalência de homossexualismo nos pacientes com deficiência de 21 hidroxilase, PAIS, disgenesia gonadal parcial e síndrome de regressão testicular embrionária; de bissexualismo entre os pacientes com DDS ovotesticular, hipoplasia de células de Leydig e deficiência 17 $\beta$ -HDS tipo III, 17 $\alpha$ -hidroxilase e CAIS,, e de heterossexualismo nos pacientes com disgenesia gonadal completa, deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2, DDS indeterminado e deficiência da 3 $\beta$ -HSD tipo II (Gráfico 31).

**Gráfico 31 - Percentual de pacientes por categorias da escala de orientação sexual de Kinsey, por diagnóstico etiológico de DDS**



Em relação a relacionamentos afetivos, 61,7% dos pacientes do grupo de SP e 75% (15 de 20) dos pacientes do grupo do CE consideram que a condição de DDS impacta negativamente nos relacionamentos afetivos, por conta da aparência da genitália e comprometimento da atividade sexual, do comprometimento da fertilidade, da diminuição da libido, do preconceito e da não aceitação do companheiro ou companheiro(a).

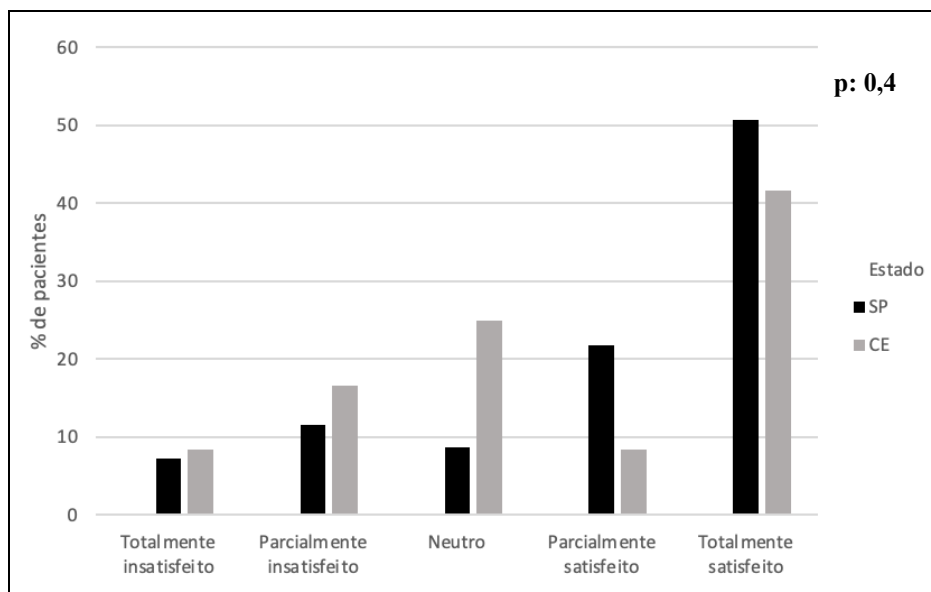
No entanto, 66% (54 de 82) dos pacientes de SP e 40% (oito de 20) possuíam um companheiro(a) (p: 0,03), não tendo sido evidenciada diferença significativa na prevalência de relacionamentos afetivos estáveis entre homens e mulheres, em ambos os grupos de pacientes.

Sobre atividade sexual, 89,7% dos pacientes do grupo de SP e 60% dos pacientes do grupo do CE tinham tido relações sexuais (p < 0,01). A presença da atipia genital retardou o início da atividade sexual para alguns pacientes, como o exemplo a seguir:

*Não tive (atividade sexual). Eu tenho certeza que tem a ver com a genitália. Se não tivesse, com certeza eu já teria tido a primeira vez (Paciente nº 91).*

Considerando os pacientes nos quais a sexarca já havia ocorrido, 72,4% dos pacientes do grupos de SP e 50% dos pacientes do grupo do CE estavam parcialmente ou totalmente satisfeitos em relação à satisfação com as atividades sexuais (Gráfico 32).

**Gráfico 32 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca da atividade sexual, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeito e 5 = Totalmente satisfeito), por estado de seguimento**



Considerando os pacientes do grupo de SP que já haviam tido relações sexuais, não foi evidenciada diferença nos níveis de satisfação com as atividades sexuais entre homens e mulheres: 78,3% (18 de 23) dos homens e 70% (32 de 46) das mulheres estavam parcialmente ou totalmente satisfeitos com a atividade sexual ( $p: 0,9$ ). Bem como, não houve diferença entre pacientes com genitália típica e atípica: 74,1% (40 de 54) dos pacientes com genitália atípica e 66,7% (10 de 15) das pacientes com genitália típica estavam parcialmente ou totalmente satisfeitos com a atividade sexual ( $p: 0,9$ ). Nem entre pacientes com DDS 46,XX, com DDS 46,XY e DDS cromossômico: 77,8% dos pacientes 46,XX (14 de 18), 71,8% (33 de 46) dos pacientes 46,XY e 60% (três de cinco) dos pacientes com DDS cromossômico estavam parcialmente ou totalmente satisfeitos com a atividade sexual ( $p: 0,5$ ).

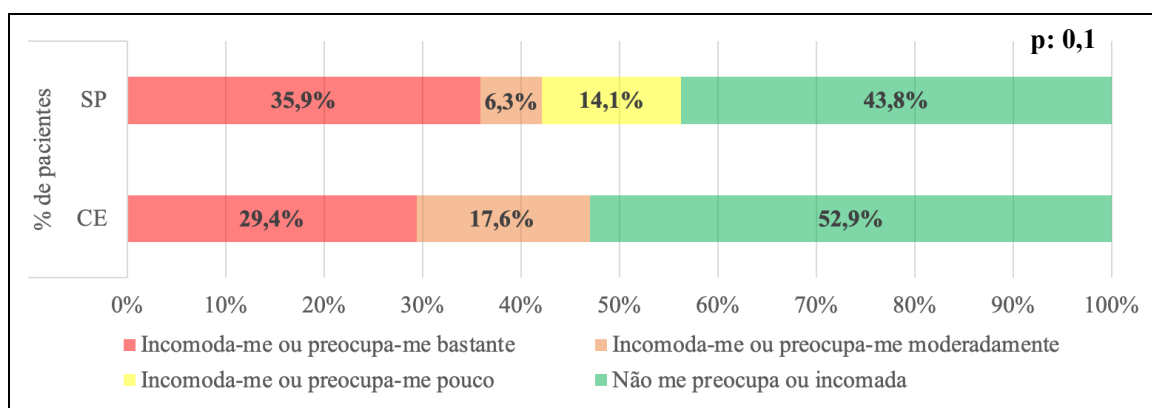
As mulheres insatisfeitas com as relações sexuais citaram, principalmente, incomodo e dor na relação sexual e a diminuição da libido. Entre os homens, a queixa mais comum foi o comprimento peniano e a insegurança associada.

Em relação ao potencial de fertilidade, 79,3% (65 de 82) dos pacientes do grupo de SP e 75% (15 de 20) dos pacientes do grupo do CE referiram ter sido orientados sobre as perspectivas de fertilidade ( $p: 0,8$ ). Ademais, 15,8% (13 de 82) dos pacientes do grupo de SP

e 10% (2 de 20) dos pacientes do grupo do CE relataram ter filhos. Duas pacientes com HAC por deficiência de 21 hidroxilase forma virilizante simples (pacientes nº 64 e 73), um paciente com DDS 46,XX ovotesticular (paciente nº 25) e um paciente com DDS 46,XY indeterminado (paciente nº 30) relataram ter filhos biológicos, todos do grupo de pacientes de SP. Os demais recorreram à adoção.

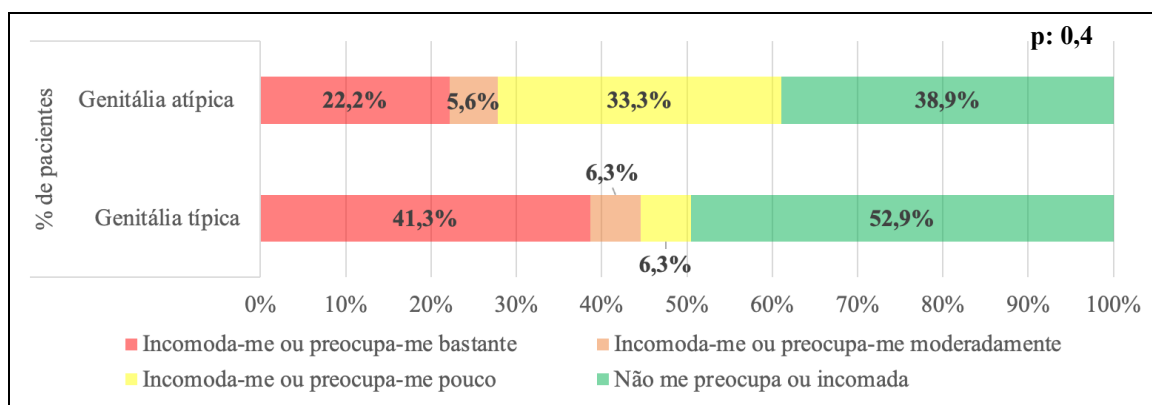
Não houve diferença na prevalência dos níveis de preocupação relativos às perspectivas de fertilidade entre os grupos de pacientes de SP e do CE (Gráfico 33).

**Gráfico 33 - Percentual de pacientes com nível de preocupação relacionado ao potencial de fertilidade, por estado de seguimento**



Não houve diferença entre os níveis de preocupação relativo às perspectivas de fertilidade entre homens e mulheres ( $p: 0,4$ ) em ambos os grupos de pacientes. No entanto, os pacientes com genitália atípica apresentaram maiores níveis de preocupação relativo às perspectivas de fertilidade comparados aos pacientes genitália típica no grupo de SP (Gráfico 34).

**Gráfico 34 - Percentual de pacientes do grupo de SP com nível de preocupação relacionado ao potencial de fertilidade, por fenótipo da genitália externa**

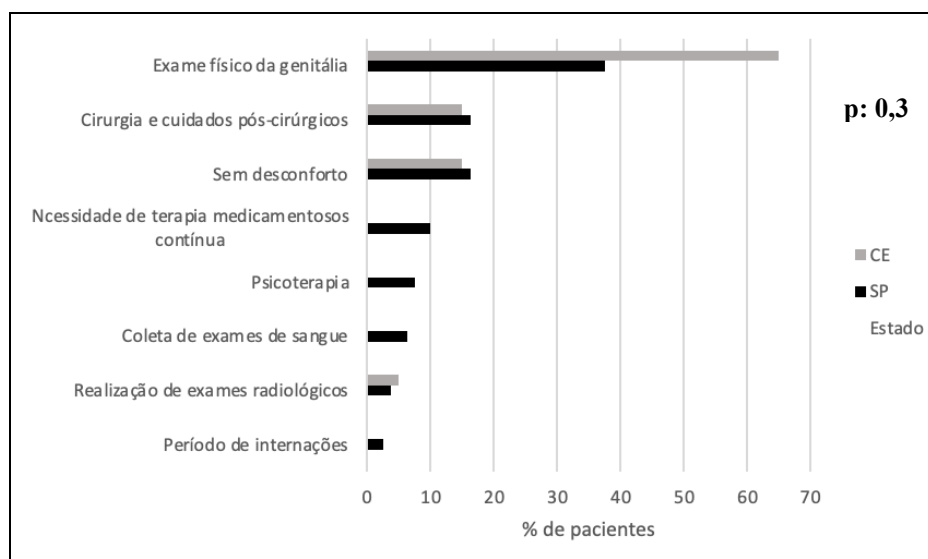




#### 4.3.8 Tratamento e seguimento

Ao indagarmos aos pacientes se eles se sentiram desconfortáveis em algum momento durante o tratamento e o seguimento nos centros de referência, o momento do exame físico da genitália e das cirurgias foram os mais desconfortáveis para os pacientes de ambos os grupos (Gráfico 35).

**Gráfico 35 - Momento mais desconfortável para o pacientes durante o seguimento e o tratamento**

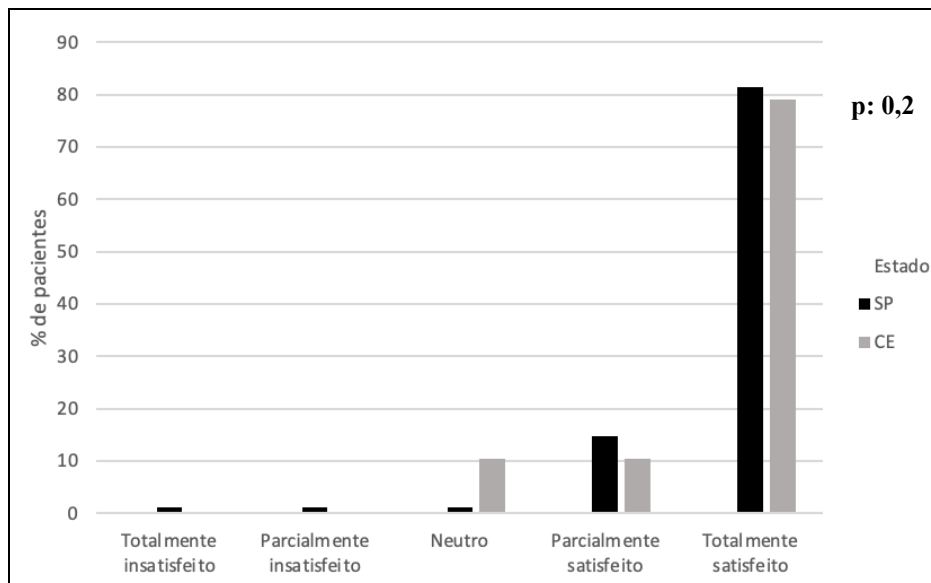


O Constrangimento foi associado pelos pacientes ao exame físico e a prática de registrar a genitália com imagens. As sugestões referentes a este tópico foram diminuir o número de pessoas na sala no momento do exame.

Em relação a psicoterapia, alguns pacientes referiram não gostar de conversar sobre o tema e outros não se sentiram confortáveis com a forma de abordagem na psicoterapia.

Não houve diferença significativa nos níveis de satisfação com o tratamento entre os pacientes do grupo de SP e do CE, estando a maior parte deles totalmente satisfeitos com o tratamento (Gráfico 36).

**Gráfico 36 - Percentual de pacientes por nível de satisfação acerca do tratamento, em uma escala de 1 a 5 (1 = Totalmente insatisfeito e 5 = Totalmente satisfeito), por estado de seguimento**



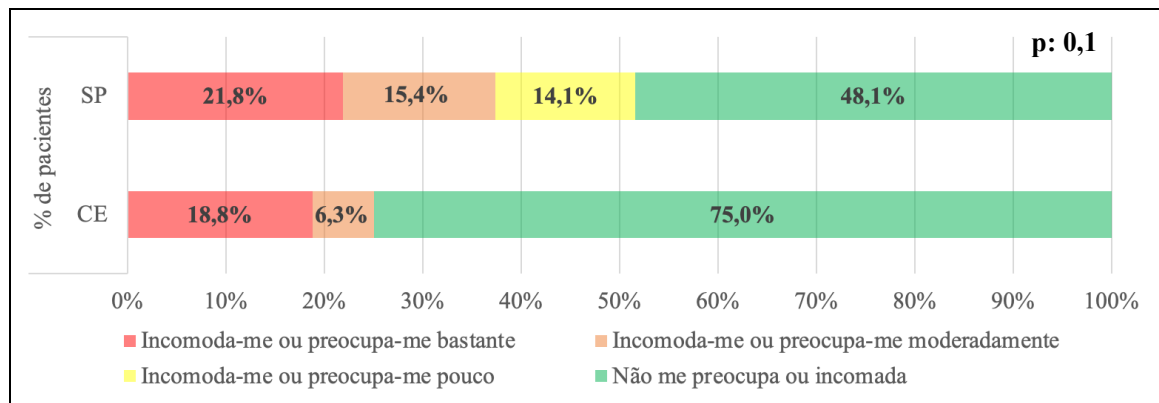
Entre os pacientes insatisfeitos, estão a paciente nº 24, portadora de deficiência da 21 hidroxilase, insatisfeita com o resultado pós-operatório da GF realizado em outro serviço de saúde, e o paciente nº 66, portador de deficiência da 5 $\alpha$ -redutase 2, que se mostrou insatisfeito com a designação do sexo social feminino e com a realização da GF aos cinco anos. Alega que a equipe de cuidados não atentou para a identidade de gênero masculina.

Relativo aos centros de referência, pacientes de ambos os grupos citaram como pontos positivos o acolhimento pela equipe de cuidados. O tempo na sala de espera para as consultas e a falta de cortesia de alguns funcionários das instituições. Os pacientes do grupo do CE relataram também a lentidão no agendamento dos exames e procedimentos cirúrgicos.

A maioria dos pacientes não demonstrou preocupação relativa ao tratamento e seguimento contínuo em ambos os grupos de pacientes (Gráfico 37). Não houve diferença significativa na prevalência dos níveis de preocupação entre homens e mulheres. Os pacientes que manifestaram preocupação sobre o tratamento e seguimento contínuos alegaram o desconforto e os possíveis efeitos colaterais associados à ingestão crônica de medicamentos, além do desgaste e custos relativos ao deslocamentos para os centros de referência.

*Eu tenho que vir todo ano. Tomar o medicamento direito. Por que não sei se vou ter como comprar sempre (Paciente nº 96).*

**Gráfico 37 - Percentual de pacientes por nível de preocupação relacionado à necessidade do tratamento e seguimento contínuos, por estado de seguimento**

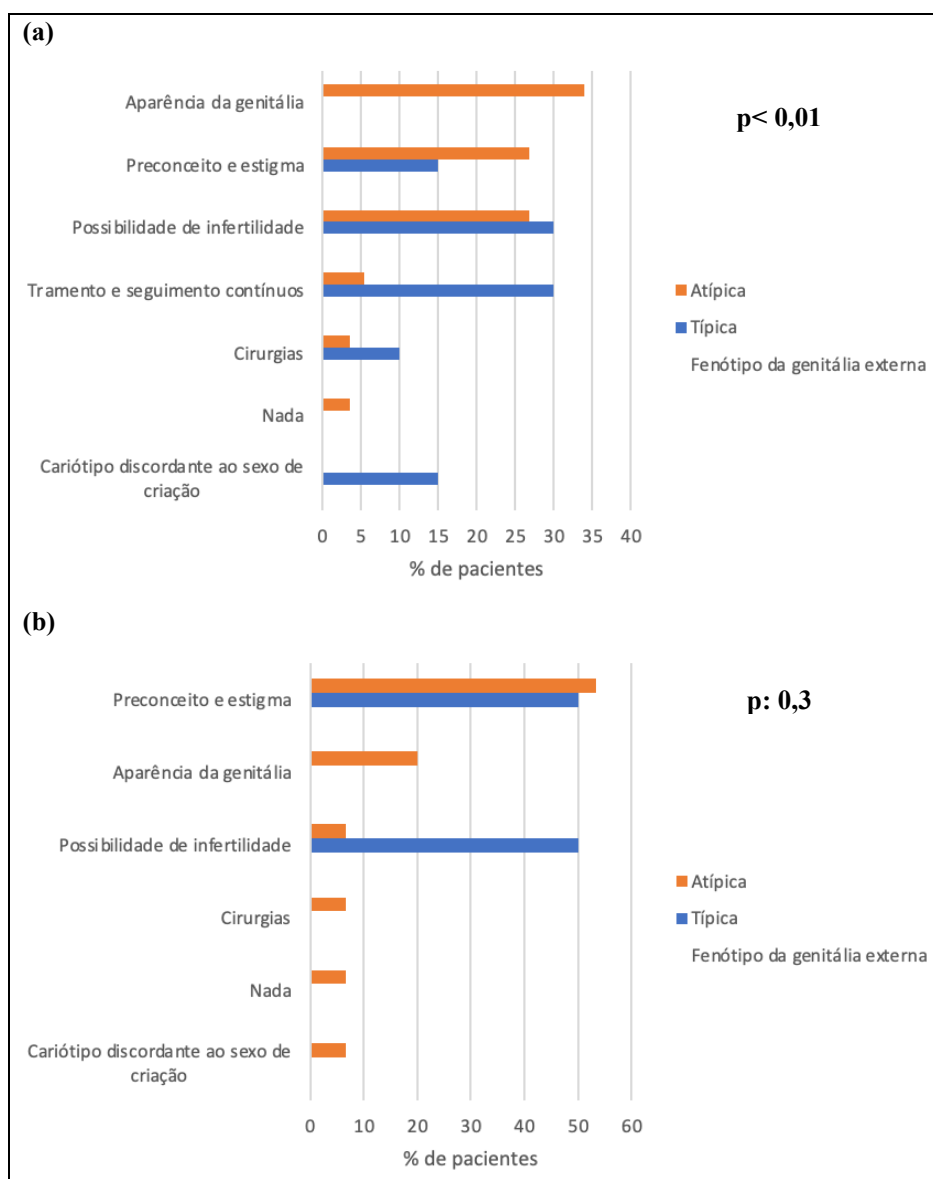


Entre os pacientes do grupo de SP, 72,7% realizaram psicoterapia em algum momento do seguimento. Não foi evidenciada diferença significativa na preocupação sobre o preconceito associado às DDS entre os pacientes que haviam ou não realizado psicoterapia ao longo do tratamento.

### 4.3.9 Angústias, dificuldades e preocupações futuras

Ao serem indagados sobre o que dentre todas as peculiaridades acerca das DDS mais lhes angustiava, os pacientes com atipia genital de ambos os grupos citaram mais frequentemente o aspecto da genitália, o preconceito associado à condição e a possibilidade de infertilidade. Já para as pacientes com genitália típica, destacaram-se a infertilidade, a necessidade de tratamento e seguimento contínuos e o preconceito (Gráfico 38).

**Gráfico 38 - Qual fator mais angustiante para os pacientes com genitália típica e atípica no contexto da DDS no grupo de SP (a) e do CE (b)**



Entre as pacientes com genitália típica, 58% dos pacientes do grupo de SP e 100% dos pacientes do grupo do CE relataram algum desconforto relacionado à presença do cromossomo Y no cariótipo ( $p: 0,2$ ).

Ao serem indagadas sobre qual foi a maior dificuldade relacionada a DDS enfrentadas por eles, os pacientes mencionaram mais frequentemente o momento inicial da abordagem da atipia genital e a indefinição diagnóstica, o processo para aceitação da condição, a acessibilidade ao centro de referência e o preconceito associado à condição, como exemplificam os trechos a seguir:

*Quando os médicos não tinham certeza do que eu tinha. Quando definiu, fiquei aliviada*  
(Paciente nº 50).

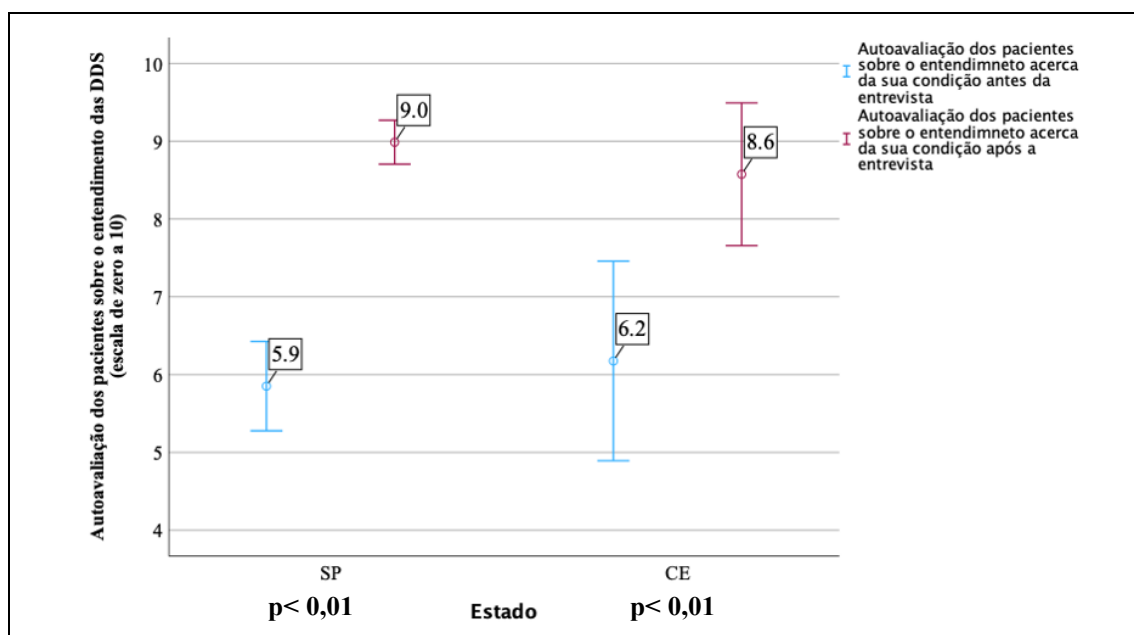
*A pior fase é a aceitação* (Paciente nº 81).

Quando questionados se ainda havia preocupações, os pacientes citaram o comprometimento da saúde geral pela própria condição ou pelo uso crônicos dos medicamentos, a infertilidade e o aconselhamento genético.

#### 4.3.10 Conclusão

Houve melhora significativa da autoavaliação nos dois grupos antes das entrevistas e após terem sido esclarecidas as dúvidas (Gráfico 39).

**Gráfico 39 - Evolução da autoavaliação dos pacientes sobre o entendimento das condições de DDS no início e no fim da entrevista, em uma escala de zero a dez, por estado de seguimento**



Ao serem solicitados a fazer sugestões para melhoria dos serviços de atendimento, os pacientes sugeriram a promoção de ações educativas com pais, psicoterapia individual, grupo de pacientes e a disponibilidade de leitos individuais durante as internações. Para ampliar a divulgação sobre as DDS, sugeriram a confecção de materiais educativos (livros, "folders" e vídeos), a criação de um site e de um grupo de e-mail para pacientes.

#### 4.4 MATERIAIS EDUCATIVOS

Baseado nas dificuldades para o entendimento das condições de DDS e as principais dificuldades e preocupações relatadas pelas mães e pacientes foram desenvolvidos materiais didáticos ("folders") e livro de orientação aos pais e genitores de pacientes com DDS, em linguagem acessível e com imagens para ampliar o conhecimento dos pacientes e familiares sobre as condições de DDS, além de divulgar o tema na comunidade (Anexo G).

A divulgação dos materiais didáticos produzidos para atendimento a crianças com genitália atípica está sendo realizada durante as consultas nos ambulatórios das três instituições. Os materiais foram disponibilizados digitalmente nos endereços eletrônicos [www.atipiagenital.com](http://www.atipiagenital.com) e [www.atipiagenitalnohc.org](http://www.atipiagenitalnohc.org) para livre acesso de outros profissionais de saúde, pacientes, familiares e comunidade gratuitamente.

Diretrizes para comunicação e atendimento destas condições pelos profissionais de saúde estão em desenvolvimento.

## **5 DISCUSSÃO**

O que motivou este trabalho foi ampliar o conhecimento sobre as DDS na visão dos pacientes na idade adulta e de suas mães para identificarmos os pontos de maior tensão e desconforto durante a trajetória do diagnóstico e tratamento desta condição clínica rara que conta com poucos especialistas nacionais.

Com base nestas informações pretendemos aprimorar o tratamento desse grupo de pacientes, reduzindo assim o sofrimento e desconforto dos pacientes e de suas famílias.

## 5.1 CONHECIMENTO ACERCA DAS CONDIÇÕES DA DDS

Em torno de 20% das mães e 17,6% iniciaram seus relatos expressando não ter conhecimentos sobre a DDS, o que evidencia o desconhecimento e a insegurança das mães e dos próprios pacientes em explicar, mesmo que com vocabulário simples, as condições de DDS. Não são frequentes na literatura estudos que avaliem conhecimentos específicos de pais e pacientes sobre as condições de DDS (Wiegmann *et al.*, 2022).

“Deus” e “fé” foram citadas por mães e pacientes como alicerce para aceitação e enfrentamento das condições de DDS. Estudos sugerem que crenças religiosas otimizam o processo de aceitação e de enfrentamento de doenças, além de atenuar sintomas associados aos transtornos mentais como ansiedade (Gonçalves *et al.*, 2015; Santos *et al.*, 2023).

Em relação aos termos utilizados pelas mães durante o relato livre para referirem-se às DDS dos filhos, "genitália ambígua" e "malformação" foram os mais frequentes. Nos relatos livres dos pacientes sobre suas condições de DDS, "malformação" foi o mais frequente.

Algumas mães e pacientes associaram equivocadamente os conceitos de atipia genital, disforia de gênero e orientação sexual, indagando se a DDS seria uma condição de saúde ou uma "safadeza", termo utilizado por uma delas. Para boa parte das pessoas, sexo e gênero são termos sinônimos, sendo definidos logo após o nascimento a partir de fatores biológicos, como a aparência da genitália externa, os cromossomos sexuais e os níveis séricos de hormônios.

Esse senso comum dificulta a compreensão dos outros domínios relacionados ao desenvolvimento psicossocial dos indivíduos, que são a identidade de gênero, o papel de gênero e a orientação sexual.

Durante a entrevista, algumas mães e pacientes utilizaram o termo sexo como sinônimo de genitália e dos órgãos do sistema reprodutor. Essa inadequação vocabular deriva da prática de se definir o sexo biológicos dos animais pelas características das genitálias interna e externa. No entanto, o uso equivocado desses termos perpetua a inverdade de que a aparência da genitália seja o único fator a ser considerado na definição do sexo social de um



indivíduo, além de fomentar o estigma associado a pacientes com atipia genital com o uso inadequado do termo “dois sexos”.

Ainda em relação aos fatores determinantes do sexo social, o conhecimento escolar superficial acerca dos cromossomos sexuais, de que mulheres são sempre XX e os homens são XY, promove estranheza nas mães quando há variações ou discordância entre o cariótipo e a aparência da genitália externa dos filhos, e nos pacientes, quando há discordância entre o cariótipo e suas identidades de gênero. Além de induzi-los à ideia simplista de que o cariótipo seja o fator determinante a se considerar na definição sexo social de uma criança com atipia genital.

Os níveis de satisfação em relação ao entendimento sobre a DDS relatados por mães e pacientes entrevistados foram mais elevados nos grupos de mães e pacientes que seguiam em SP comparados aos níveis relatados por mães e pacientes que seguiam no CE. Esses resultados podem estar associados ao time multidisciplinar mais amplo, serviço mais antigo e mais bem estruturado com melhor disponibilidade de recursos no centro de referência de SP.

Em relação aos fatores dificultadores para um entendimento satisfatório sobre a condição de DDS relatados por mães e pacientes entrevistados, a ausência de explicações pelos profissionais das equipes de cuidado destacou-se como o fator mais frequente para as mães e o terceiro em frequência para os pacientes.

A ausência de explicações sobre a condição de DDS pelos profissionais da equipe de cuidado relacionada por mães e pacientes entrevistados a consulta rápidas e focadas na checagem de exames e intercorrências, principalmente no grupo do CE, pode dever-se a sobrecarga dos profissionais habilitados para atender pacientes com DDS, em número insuficiente para a quantidade de pacientes em seguimento. Contudo, deve-se pontuar que a própria complexidade da condição e as várias peculiaridades relacionadas ao tema tornam a comunicação em DDS desafiadora, até mesmo, para os profissionais de saúde, fazendo com que alguns profissionais enfrentam dificuldades em comunicar-se com pacientes e familiares em linguagem acessível.

O estresse associado ao diagnóstico foi a segunda barreira citada pelas mães para um entendimento satisfatório, comprometendo a escuta e capacidade das mães entenderem as informações que lhes são passadas. Em consonância aos relatos das mães Pasterski *et al.* (2014) em seu estudo avaliando a presença TEPT entre pais de crianças com DDS, evidenciaram que 31% das mães avaliados atingiram escores para o diagnóstico do TEPT. Já entre os pacientes entrevistados, o estresse associado ao diagnóstico assumiu a última posição entre as barreiras citadas pelos pacientes para um entendimento satisfatório da DDS.

A recusa em aprofundar o entendimento sobre a DDS destacou-se como a barreira para um entendimento satisfatório das DDSs mais comumente citada pelos pacientes e a quinta, em frequência, citada pelas mães. Os relatos das mães e pacientes, que optaram por não entender melhor a DDS, sugeriram que essa postura de negação possivelmente está associada à abreviação do sofrimento e à dificuldade na aceitação e enfrentamento da condição.

O relato de algumas mães e pacientes transmitem que eles experienciam a trajetória evolutiva do processo de aceitação de notícias difíceis. Após o choque inicial do diagnóstico, seguem-se as fases de negação, raiva, barganha, reconhecimento da realidade e, por fim, a fase de aceitação (Kübler-Ross, 2017). Com a aceitação do diagnóstico, eles passam a compreender melhor as informações que lhes são transmitidas e a participar mais ativamente nas tomadas de decisões relativas ao planejamento do tratamento e seguimento.

Em relação aos conhecimentos específicos relacionados às DDSs, ambos os grupos de mães e pacientes demonstraram dificuldades em responder satisfatoriamente às indagações relacionadas aos nomes, às características e às causas das condições de DDS. A tendência de percentuais de respostas satisfatórias mais elevados no grupo de mães e de pacientes de SP, principalmente no conhecimento referente às etiologias das DDS, pode ser estar relacionada à maior disponibilidade de recursos complementares para o diagnóstico etiológicos das condições de DDS, como dosagem de hormônios séricos, exames moleculares e radiológicos. Positivamente, ambos os grupos de mães e de pacientes, de SP e do CE, demonstraram conhecimento satisfatório acerca dos tratamentos necessários e da posologia dos medicamentos prescritos. Esses dados demonstram que tanto as mães como os pacientes adultos retêm com mais facilidade o conhecimento associado aos cuidados práticos, como a ingestão diária de medicamentos.

A prevalência da presença de dúvidas na entrevista sobre aspectos diversos relacionados às DDSs foi em torno de 80% das mães de ambos os grupos estudados. Os pacientes que seguiam no CE apresentaram maior percentual de dúvidas, comparados aos de SP, respectivamente, 90% e 59,8% ( $p: 0,03$ ). Considerando que mesmo as mães e os pacientes que seguiam a longo prazo nos centros de referência de SP e do CE manifestaram dúvidas sobre aspectos diversos relacionados às DDSs, recomenda-se a checagem ativa de dúvidas por parte dos profissionais da equipe de cuidado em todas as visitas.

O esclarecimento sobre a etiologia da DDS foi a dúvida mais frequente tanto nos grupos de mães, como nos grupos de pacientes, em consonância com o menor percentual de respostas satisfatórias sobre a etiologia da DDS, tanto por mães como por pacientes de ambos os centros de seguimento, mesmo aqueles nos quais o diagnóstico etiológico da DDS já havia sido esclarecido.

Além do esclarecimento do diagnóstico etiológico da DDS contribuir para um melhor entendimento da condição, faz-se necessário pontuar que, para as mães, a necessidade de esclarecer a causa da DDS e a origem materna ou paterna da alteração genética associada a DDS é motivada também pelos sentimentos de responsabilização e culpa. Hemesath (2010) evidenciou em seu trabalho no qual analisou a narrativa de três mães e três pais de filhos com DDS que o sentimento de culpa foi frequente entre as mães entrevistadas.

As perspectivas sobre fertilidade foram a segunda temática mais frequente das dúvidas tanto das mães, como dos pacientes, refletindo a relevância dada à maternidade e paternidade na nossa população.

Relacionado ao tratamento medicamentoso, além das dúvidas sobre a duração do tratamento, foram frequentes as relacionadas aos possíveis efeitos colaterais associados às medicações, principalmente entre pacientes e mães de pacientes com HAC com ingestão crônica de corticoides. Desta forma, os profissionais da equipe de cuidados devem esclarecer que os medicamentos prescritos objetivam a reposição dos hormônios essenciais à vida os quais não são produzidos, sendo prescritos nas menores doses possíveis para evitar os efeitos adversos das medicações. Esclarecimentos das dúvidas relacionadas aos medicamentos melhoram a adesão ao tratamento.

As expectativas sobre a aparência da genitália após as abordagens cirúrgicas destacaram-se frente às relacionadas às técnicas e aos riscos cirúrgicos nos grupos de mães, sugerindo a preocupação delas a respeito da adequação da atipia genital ao sexo social designado.

Em relação a influência da DDS na orientação sexual, uma mãe de uma menina com HAC do grupo de SP relacionou a exposição a níveis elevados de hormônios masculinos a homossexualidade. Gondim *et al.* (2018) evidenciaram que a prevalência de orientação homossexual é maior entre pacientes com HAC, comparadas a população em geral. De fato, há indícios de que a exposição intrauterina a níveis elevados de andrógenos promove uma virilização cerebral, influenciando padrões comportamentais (Swaab, 2007; Nordenström, 2011; Swift-Gallant *et al.*, 2017).

## 5.2 PRÉ-NATAL E NASCIMENTO

A maioria dos filhos das mães entrevistadas com atipia genital ao nascimento tiveram a suspeita da condição ainda na maternidade (87,1% do grupo de SP e 69,5% no grupo do CE). Contudo o percentual de crianças com genitália atípica que saíram da maternidade sem a suspeita diagnóstica da DDS ainda é elevado, principalmente, no grupo de mães que seguiam no CE (30,5% no grupo do CE e 12,8% no grupo de SP). Considerando apenas as meninas com HAC filhas das mães entrevistadas, a HAC foi suspeitada somente após ocorrência de crise de desidratação em 44% e 20% dos casos de HAC forma clássica perdedora de sal, respectivamente nos grupos do CE e de SP. Esses dados são consonantes aos apresentados por Miranda *et al.* (2020) que demonstraram em seu que em apenas 73% das pacientes femininas (54 de 74) com HAC por deficiência de 21 hidroxilase a genitália atípica foi reconhecida na maternidade, com ocorrência de crises de desidratação neonatal em 77% dessas pacientes. Em apenas 17 dessas meninas foi feita associação entre a presença da atipia genital e o diagnóstico de HAC ainda na maternidade, logo após o nascimento (Miranda *et al.* (2020).

Esses dados devem ser considerados alarmantes diante das repercussões familiares decorrentes de um diagnóstico tardio com necessidade de redesignação do sexo social e do risco de vida associada a crises de desidratação em pacientes com HAC. Além disso, evidenciam a necessidade urgente de educação em DDS para profissionais de saúde que atuam nas maternidades.

O intervalo de tempo até o registro civil dos filhos das mães do grupo do CE foi 2,5 vezes maior que no grupo de SP. As dificuldades de acesso a centros de excelência, a escassez de profissionais com experiência em DDS e de recursos complementares necessários para a ágil elucidação diagnóstica podem estar relacionados a maior lentidão no grupo do CE.

Sobre a obrigatoriedade da certidão de nascimento com sexo social definido mencionada por algumas mães, o processo de registro civil inicia-se pela Declaração de Nascido Vivo (DNV) emitida pelo profissional de saúde que assistiu o parto. Nos campos destinados ao sexo do recém-nascido, constam as opções, masculino, feminino e ignorado. A certidão de nascimento é o primeiro documento de identidade de um cidadão perante o Estado. Ela é, portanto, necessária para inclusão do recém-nascido no SUS. Contudo, a partir do provimento da corregedora Nacional de Justiça nº 122 de 13 de agosto de 2021, crianças com atipia genital podem ser registradas com sexo “ignorado”, com modificação posterior em cartório desse campo para o sexo social designado após a elucidação diagnóstica (<https://atos.cnj.jus.br/atos/detalhar/4066>). Ademais, no Rio Grande do Sul, a partir do

provimento nº 16 de três de junho de 2019, é permitido o registro civil provisório de crianças nascidas com sexo ignorado, contendo da declaração “recém-nascido de (nome da mãe)” no campo destinado ao nome, com retificação posterior para o nome definitivo no ofício de registro, a partir de um laudo médico atestando o sexo designado para a criança, independentemente de autorização judicial (<https://colegioregistrals.org.br/img/2020/05/16-2019.pdf>) (Fukui e Mendonça, 2020; Fukui *et al.*, 2023).

### 5.3 PRIMEIRAS INFORMAÇÕES SOBRE DDS (REVELAÇÃO DIAGNÓSTICA)

“Genitália ambígua” e “Malformação” foram os termos mais comumente usados pelas mães, durante os relatos livres sobre DDS dos filhos, e pelos profissionais de saúde nas primeiras informações passadas às mães. Esse dado nos sugere a tendência que as mães tendem a repetir os termos que lhes são passados no início. Desta forma os profissionais de saúde, principalmente, obstetras, pediatras e neonatologistas, devem atentar para a escolha apropriada dos termos e expressões durante a comunicação com as mães.

Acerca das orientações iniciais sobre DDS passadas no primeiro momento, destaca-se que menos da metade das mães foram orientadas a adiar do registro civil de nascimento dos filhos até a investigação da DDS e a definição de sexo social da criança em ambos os grupos de mães (42,3% no grupo de SP e 25,7% no grupo no CE), Além disso, foi oferecido atendimento psicológico imediatamente ao suspeita diagnóstica para apenas 2,6% 3,3% das mães, respectivamente dos grupos de SP e do CE. Pontuam-se também a alta frequência de orientações inadequadas, principalmente relacionadas ao processo de definição do sexo social, e postura inapropriada dos membros da equipe de cuidados na maternidade, como a exposição excessiva da atipia genital, como objeto de curiosidade.

A abordagem e a comunicação acerca das DDS são desafiadoras para profissionais de saúde, pela própria complexidade do tema e envolver aspectos delicados sobre designação do sexo social, tratamentos hormonais e cirúrgicos e perspectivas sobre atividade sexual e fertilidade futuras (Lee *et al.*, 2016).

A imperícia na abordagem das DDS foi a justificativa mais comum dadas pelas mães entrevistadas para o descontentamento a respeito da comunicação inicial, o que condiz com o estudo de Kranenburg *et al.* (2017) que avaliaram o desempenho de médicos residentes em endocrinopediatria na abordagem a dois casos de DDS em centros terciários. Este estudo evidenciou que apenas 17% das respostas dos médicos avaliados foram satisfatórias e que muitos aspectos importantes não haviam sido mencionados pelos médicos.

Em relação aos grupos de pacientes entrevistados, as mães assumiram papel de destaque na revelação do diagnóstico da DDS aos pacientes, juntamente com os médicos endocrinologistas e ginecologistas. Quando informados por profissionais de saúde, o termo mais comumente relatado pelos pacientes foi "malformação", em consonância com os dados apresentados anteriormente para os grupos de mães.

O maior percentual de descontentamento dos grupos de mães e pacientes de SP, comparados aos de mães e pacientes do CE, sobre quão apropriada foi a forma como foram inicialmente informadas pode estar relacionado às expectativas mais elevadas desses grupos sobre uma abordagem inicial ideal.

Os sentimentos negativos referidos pelas mães e pacientes logo após a revelação diagnóstica foram bem mais frequentes quando comparados aos sentimentos neutros ou positivos, demonstrando a repercussão emocional negativa desse momento inicial. No entanto, ao compararmos a razão entre a quantidade de relatos de sentimentos positivos e negativos nas mães e nos pacientes entrevistados (11,7% nos grupos de mães e 2,3% nos grupos de pacientes), a experiência de revelação diagnóstica parece ser mais negativa para as mães. No entanto, a intensidade desse impacto parece ser mais grave entre os pacientes, visto que quatro deles (dois do grupo de SP e dois do grupo do CE) relataram o desejo de morrer.

Embora cerca de 70% dos pacientes entrevistados tenham recebido as primeiras explicações sobre a condição de DDS na adolescência, entre 14 e 16 anos, de 60 a 70% deles consideraram a infância o período mais apropriado para as primeiras informações, pela melhor adaptação ao diagnóstico e pelo maior intervalo de tempo para a preparação psicológica para as mudanças no corpo durante a puberdade e para o ajuste das expectativas sobre fertilidade.

De acordo com as sugestões das mães sobre como os profissionais devem passar as primeiras informações sobre a DDS dos filhos, a suspeita diagnóstica deve ser informada ainda na maternidade, de forma empática, tranquila e clara, evitando linguagem técnica para que seja compreensível a pessoas leigas. Deve-se explicar com clareza que devido a malformação da genitália externa, não é possível definir o sexo do bebê de imediato, mas que após a realização de exames complementares, o sexo do bebê será esclarecido. Após assegurar-se que a mãe compreendeu essa primeira informação, acrescentar que outras famílias enfrentam condição semelhante e que há um plano de abordagem a ser seguido para que o bebê cresça uma criança saudável e adaptada. A depender da compreensão inicial, as informações devem ser acrescentadas progressivamente. A psicoterapia deve ser oferecida de imediato e deve ser assegurado o seguimento de imediato a um centro de referência. Neste

momento inicial, antes do esclarecimento diagnóstico, suposições sobre fertilidade e atividade sexual futuras devem ser evitadas, exceto quando perguntado pelos pais. As sentenças a seguir são sugeridas para comunicação pelos profissionais de saúde para comunicação inicial:

*O seu bebê é saudável, mas ele nasceu com uma malformação nos órgãos genitais. Serão necessários exames de sangue e imagem para investigar a condição e definir se é uma menina ou um menino.*

*Existem muitas outras crianças que nasceram com condição semelhante ao seu bebê. Uma em cada 5000 crianças nascidas pode apresentar má formação da genitália.*

*Os órgãos genitais podem sofrer malformações, como os demais órgãos, coração, rins, pé torto, lábios leporinos...*

*Seu bebê será encaminhado para seguimento com uma equipe de saúde experiente no seguimento dessas condições, onde serão realizados os exames e os tratamentos necessários.*

*Bebês femininos e masculinos têm a mesma estrutura até a oitava semana de gestação quando se inicia o processo de formação e diferenciação dos órgãos genitais internos e externos. Devido a alguma alteração genética e/ou hormonal, ocorreu a má formação.*

*Nenhum dos pais têm responsabilidade ou culpa ou influência pela ocorrência da má formação.*

*Seu bebê possui um sexo único que será esclarecido com a investigação da condição.*

*A equipe de saúde trabalhará para chegar nas melhores decisões, sempre informando e participando a vocês da evolução dos exames realizados (pais).*

*Com a disponibilidade de seguimento por um time multidisciplinar habilitado, seu bebê crescerá sadio e bem ajustado à sociedade.*

Deve ser ofertado aos pais, se desejado, orientações sobre como compartilhar as informações iniciais com familiares e amigos. Podem ser utilizadas frases semelhantes às citadas anteriormente. Eles devem ser desencorajados a criar uma rede de apoio com pessoas de confiança.

A maioria dos pacientes entrevistados sugeriram que as primeiras explicações sobre a DDS sejam fornecidas ainda na infância, progressivamente, com linguagem e recursos lúdicos (desenhos) adequados às fases de desenvolvimento. Enfatizaram que a comunicação durante as consultas deve ser dirigida a mãe e a criança. As informações devem ser claras e completas, abrangendo as repercussões e o planejamento terapêutico a curto, médio e longo prazo.

#### 5.4 COMUNICAÇÃO ACERCA DA CONDIÇÃO DE DDS COM FAMILIARES E SOCIEDADE

"Malformação" foi considerado o termo mais adequado pelas mães dos grupos de SP e do CE, e pelos pacientes do grupo de SP. Esse termo foi, também, o mais frequentemente usado pelas mães em seus relatos livres sobre as condições das DDSs dos filhos e pelos profissionais de saúde ao informar as mães e os pacientes. Por ser um termo não técnico cujo significado é amplamente conhecido pela população leiga por remeter a outras malformações congênitas frequentes, esse termo descreve as alterações que ocorrem nos pacientes com DDS intraútero de forma clara e objetiva. Já "doença" foi considerado por mães e pacientes como o termo menos adequado pela associação com a ideia de incapacidade.

Pelos relatos dos pacientes, a ausência de abertura para diálogo com os pais no domicílio, relatado por cerca de 65% dos pacientes de ambos os grupos pode comprometer diretamente o entendimento dos pacientes sobre suas condições. O tabu e o sigilo comum entre as famílias de indivíduos com DDS pode inibir o paciente a esclarecer suas dúvidas por vergonha ou simplesmente por terem sido condicionados pelos pais a não dialogar sobre a condição.

Mediã *et al.* (2022), em seu estudo com 15 pacientes adultos noruegueses de 30 a 70 anos sobre os desafios vivenciados no cotidiano pelos pacientes com DDS, evidenciou que a vida cotidiana dos pacientes é afetada pelo esforço que eles fazem para manter sua diferença em sigilo.

A maioria das mães e dos pacientes entrevistados sentiam-se desconfortáveis em conversar com outras pessoas sobre a DDS, principalmente, por receio do preconceito associado às DDS. Ademais, algumas mães e pacientes com DDS evitam dialogar sobre a condição de DDS tanto por sentirem-se inseguros acerca dos seus conhecimentos, como por intuir que o ouvinte não compreenderá as informações ditas por eles devido ao desconhecimento das pessoas da comunidades sobre as DDS, interpretando-os preconceituosamente. Sendo assim, o estigma associado às DDS está associado ao não entendimento dessas condições pelos pais, pacientes e comunidade. Dessa forma, a disseminação do conhecimento é o caminho para a diminuição do preconceito associado às DDSs.

Comentários pejorativos e situações constrangedoras relacionadas às DDS foram mais comuns entre as mães do grupo do CE (73,3% no grupo de mães do CE e 54,2% no grupo de mães de SP), com ocorrência similar entre pacientes de ambos os estados (58% no grupo de pacientes do CE e 56,4% no grupo de pacientes de SP). O fato de mães e pacientes de ambos os grupos relataram sofrerem preconceito no ambiente familiar dificulta a construção de uma



rede de apoio por esses indivíduos para o enfrentamento de sua condição. Já as ocorrências em serviços de saúde evidenciam o despreparo comum dos profissionais de saúde no trato de indivíduos com DDS.

Os grupos de mães e pacientes do CE apresentaram maiores níveis de preocupação acerca do estigma associado às DDS, o que pode estar relacionado ao ambiente sociocultural onde as famílias e os pacientes residem.

Apesar dos pacientes com genitália atípica apresentarem níveis mais intensos de preocupação (moderado e alto) comparados aos pacientes com genitália típica em ambos os grupos, não houve diferença estatística significativa ( $p > 0,05$ ).

## 5.5 GENITÁLIA E ABORDAGEM CIRÚRGICA

Os filhos com atipia genital das mães do grupo de SP foram submetidos aos procedimentos de genitoplastia mais precocemente do que os filhos das mães do grupo de CE, respectivamente, dois e quatro anos. Essa diferença provavelmente está associada às dificuldades de acessibilidade ao centro de referência em DDS vivenciadas pelas mães do grupo do CE. Além disso, após admissão dos filhos nos centros de referência o intervalo de tempo transcorrido até a realização do primeiro procedimento de genitoplastia foi 2,3 vezes mais longo no grupo do CE o que pode ser explicado pela maior escassez de recursos complementares para elucidação diagnóstico e de cirurgiões com expertise nos procedimentos.

A maior parte das mães entrevistadas referiu desconforto associado à atipia genital dos filhos em ambos os grupos de mães, associado, principalmente, ao receio do preconceito associado às condições. O percentual de mães que referiram desconforto severo associado a atipia genital dos filhos diminuiu significativamente em ambos os grupos. Em torno de 80% delas referiram que as genitoplastias devem ser realizadas na infância pelas possíveis repercussões da atipia genital na construção da imagem corporal e da identidade de gênero pela criança ao longo do crescimento e pelo receio do preconceito associado às DDS.

Nos grupos de pacientes, não houve diferença significativa entre as medianas de idades nas quais os pacientes com genitália atípica foram submetidos aos primeiros procedimentos de genitoplastia entre os dois estados de seguimento. Entre os pacientes de SP, a mediana da quantidade de abordagens cirúrgicas relacionadas às genitoplastias a que cada paciente foi submetido e a prevalência de complicações cirúrgicas foram significativamente mais elevadas nas GM, o que pode ser explicado pela própria complexidade das técnicas cirúrgicas nas GM comparadas às GF.

Ao analisar os pacientes que seguiam em SP, a mediana da quantidade de abordagens cirúrgicas relacionadas às vaginoplastias a que cada paciente foi submetido e a ocorrência de complicações cirúrgicas foram significativamente mais elevados nos pacientes que submetidos a genitoplastia em outros serviços de saúde previamente à admissão no HCFMUSP comparadas aos pacientes abordados pela equipe de cirurgiões do HCFMUSP.

Houve diminuição do desconforto associado a atipia genital referido pelos pacientes antes e após as genitoplastia nos pacientes de ambos os grupos, assim como nos grupos de mães. Ao analisarmos separadamente os pacientes de SP que foram submetidos às genitoplastias em outros serviços, previamente à admissão no HCFMUSP, e aqueles abordados cirurgicamente pela equipe de cirurgiões do HCFMUSP, a redução do desconforto foi mais intensa e significativa no grupo abordado no HCFMUSP. Essa diferença deve estar relacionada ao maior número de abordagens cirúrgicas por paciente e a maior prevalência de complicações nos pacientes operados em outros serviços de saúde. Esses dados evidenciam a relevância da abordagem cirúrgica dos pacientes com DDS em centros de referência, com equipes de cirurgiões com expertise e experiência acumulada na execução desses procedimentos.

Em consonância com os grupos de mães entrevistadas, em torno de 80% dos pacientes adultos entrevistados consideraram a infância o período ideal para submissão aos procedimentos de genitoplastias pois, segundo esses pacientes, a atipia genital poderia comprometer o desenvolvimento e a construção da autoimagem corporal ao longo do crescimento, além de limitar a criança no contexto do convívio social pelo receio do estigma associado à condição.

As decisões relacionadas às abordagens cirúrgicas devem ser ponderadas pelo time multidisciplinar em conjunto com a família e, a depender da idade, com o paciente (Lee *et al.*, 2006).

As cirurgias relacionadas às DDS têm como objetivos adequar a genitália ao sexo de criação da criança, evitando a estigmatização relacionada a anatomia atípica e interferências da atipia genital na construção da autpimagem corporal e da identidade de gênero do indivíduo com DDS. Além de: evitar complicações decorrentes das malformações nos tratos geniturinários (obstruções, infecções e hematocolpo); restaurar a anatomia genital funcional para atividade sexual futura e, quando possível, preservar a fertilidade; reduzir o risco de tumores gonadais nas disgenesias gonadais parciais em pacientes com a presença do cromossomo Y; evitar o desenvolvimento de caracteres sexuais secundários incongruentes ao sexo de criação e, não menos importante, acolher a angústia dos pais relacionadas às consequências da atipia genital no desenvolvimento e crescimento das crianças (Mouriquand *et al.*, 2016).

A tendência atual é a abordagem cirúrgica ao redor de dois anos de idade, quando a criança começa a reconhecer sua genitália, uma vez que atipia genital pode afetar o desenvolvimento psicológico, a construção da imagem corporal e da identidade de gênero dos pacientes com DDS, preocupação relatada tanto pelas mães como pelos pacientes entrevistados.

No entanto, nos últimos tempos, alguns grupos sociais argumentam que se deve aguardar o crescimento do paciente até a idade em que seu consentimento acerca das cirurgias seja viável. Os argumentos para as abordagens mais tardias são que os pacientes podem tornar-se insatisfeitos com os resultados cosméticos/funcionais pós cirúrgicos ou, até mesmo, insatisfeitos com o sexo de criação e que as cirurgias precoces visam tão somente amenizar a angústia dos pais em relação a estética da genitália de seus filhos, além de apresentarem frequência elevada de complicações cirúrgicas e reoperações na vida adulta.

Estudos a longo prazo comparativos entre indivíduos operados na infância e indivíduos não operados ou abordados na idade adulta são raros na literatura. Em nossa experiência com a cirurgia masculinizante, não houve diferença entre os resultados estéticos e funcionais entre os pacientes operados na infância ou na idade adulta (Sircili *et al.*, 2010).

Sobre o receio da ocorrência de disforia de gênero, um número crescente de estudos em pacientes com DDS seguidos a longo prazo avaliando a identidade de gênero na vida adulta de acordo com as categorias diagnósticas específicas das DDS tem embasado as decisões sobre atribuição do sexo social e diminuído a ocorrência de disforia de gênero (Palmer *et al.*, 2012; Wisniewski *et al.*, 2019; Domenice *et al.*, 2022).

Em relação às complicações cirúrgicas, a evolução ao longo dos últimos anos das técnicas cirúrgicas e dos instrumentais utilizados têm proporcionado melhores resultados morfológicos, estéticos e funcionais, e diminuído o número de abordagens e complicações cirúrgicas por paciente (Bag, 2021). Com a ressalva de que as técnicas para as GM são mais complexas, requerendo o dobro de abordagens cirúrgicas, e têm maior índice de complicações, mesmo em casos mais favoráveis, e a expertise do cirurgião influi no sucesso dos resultados cirúrgicos (Sircili *et al.*, 2010; Wisniewski *et al.*, 2019).

Conforme os resultados desse estudo, a maioria das mães e pacientes entrevistados apresentou diminuição do desconforto associada à atipia genital antes e após as genitoplastias, um dos objetivos das cirurgias associadas às DDS citados anteriormente, e consideraram que a infância é o período no qual as genitoplastias devem ser procedidas.

Sugere-se, contudo, que as decisões relativas aos procedimentos cirúrgicos sejam ponderadas caso-a-caso, considerando o diagnóstico etiológico, o sexo social atribuído, a anatomia da genitália, a opinião dos pais e pacientes, a depender da idade, e o contexto sociocultural onde o paciente reside (Lee *et al.*, 2016).

## 5.6 GÊNERO, SEXUALIDADE, RELACIONAMENTO AFETIVOSSEXUAL E FERTILIDADE

O percentual das mães entrevistadas, que se mostraram preocupadas em relação à influência das DDSs na construção da identidade de gênero, na orientação sexual e na fertilidade dos seus filhos foi significativamente mais elevado no grupo do CE, possivelmente influenciado pelo contexto sociocultural.

Entre os pacientes do grupo de SP, foi evidenciada maior prevalência de homossexualismo nos pacientes com deficiência de 21-hidroxilase, PAIS, disgenesia gonadal parcial e síndrome de regressão testicular embrionária; de bissexualismo entre os pacientes com DDS ovotesticular, hipoplasia de células de Leydig, deficiência da 17 $\beta$ -HDS tipo III, deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase e CAIS; e de heterossexualismo nos pacientes com disgenesia gonadal completa, deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2, DDS indeterminado e deficiência da 3 $\beta$ -HSD tipo II.

A prevalência de incongruência de gênero nos pacientes entrevistados foi de 6,8% (sete de 102) pacientes, todos 46,XY, com mudança de gênero do feminino para o masculino. Dentre esses, apenas o paciente nº 66, cujo diagnóstico de deficiência da 5 $\alpha$ -redutase 2 foi elucidado posteriormente, foi conduzido no HCFMUSP desde a infância. O paciente foi submetido a GF aos cinco anos, em 1968. Naquela época, os recursos diagnósticos e o conhecimento científico sobre as DDS ainda eram bastante limitados. Além disso, a GF era mais comumente realizada nos pacientes com genitália subvirilizada devido a menor complexidade das técnicas feminizantes. Ressalta-se ainda que o paciente já apresentava identificação com o sexo masculino mas referiu não haver abertura para dialogar com os pais sobre a DDS, devido a um contexto familiar bastante rígido e conservador. Sendo assim, o paciente sentiu-se autoconfiante para manifestar a identidade de gênero masculina apenas na idade adulta após 10 anos de psicoterapia.

A ocorrência de incongruência de gênero em alguns pacientes com DDS tem fomentado discussões acerca do processo de designação de gênero, especialmente para pacientes DDS 46,XX. Há indícios que a exposição a níveis elevados de andrógenos pré e pós-natal, tanto na primeira infância como em estágios posteriores, têm efeito a longo prazo sobre o comportamento relacionado ao gênero humano, incluindo orientação sexual e identidade de gênero. Presume-se que esse efeito seja mediado por alguma ação exercida pelos andrógenos no cérebro em desenvolvimento, como também pela alteração de percepção pelos pacientes da autoimagem promovida pela virilização, como observado em pacientes com HAC mal controlada, pacientes com deficiência de 5 $\alpha$ -redutase 2 não tratados e pacientes com deficiência de 17 $\beta$ -HSD3 (Lee *et al.*, 2016).

Algumas mães de meninas com HAC associaram a exposição a altos níveis de andrógenos à identidade de gênero masculina e ao homossexualismo. Segundo Meyer-Bahlburg (2011), meninas com HAC forma clássica podem apresentar padrões comportamentais mais comuns ao gênero masculino, desde brincadeiras a atividades ocupacionais. Mulheres com forma clássica de HAC, comparadas às demais etiologias de DDS, apresentam prevalência maior de homossexualidade e menor interesse pela maternidade. No entanto, apesar do exposto, menos de 5% das mulheres com HAC desejam a mudança de gênero para o masculino, o que indica que meninas com HAC devem ser designadas no sexo social feminino. A incongruência de gênero nessas pacientes está associada a supressão inadequada dos andrógenos adrenais com a terapia com glicocorticóide e ao atraso na designação do sexo social feminino (White e Bachege, 2012).

A designação feminina é sugerida para pessoas com DDS 46,XX e HAC ou exposição a andrógenos de origem materna, mesmo em Prader IV ou V, já que os estudos mostram que 95% dos casos desenvolvem identidade de gênero feminina e há potencial de fertilidade no futuro, uma vez que ovários e estruturas mullerianas estão preservados (Dessens, 2005, Lee *et al.*, 2016). Em condições associadas a DDS 46,XY, a designação feminina é recomendada para CAIS, deficiência completa do receptor de LH (hipoplasia de células de Leydig) e deficiência de aromatase, pois mesmo com desafios relacionados à função sexual e a fertilidade, a identidade de gênero feminina é bem aceita ao longo da vida (Krishnan *et al.*, 2019; Wisniewski *et al.*, 2019).

A designação masculina é recomendada para aqueles com deficiência de 5 $\alpha$ -redutase tipo 2 e deficiência de 17 $\beta$ -HSD3. Na puberdade, esses pacientes passam a produzir testosterona através de isoenzimas periféricas em quantidades suficientes para promover a virilização. Entre 50% e 60% dos que foram inicialmente designados no gênero feminino identificaram-se com o gênero masculino após a puberdade (Meyer-Bahlburg *et al.*, 2016). Em pacientes com DDS 46,XY e micropênis, a designação masculina é preferível para a maioria, independentemente do tamanho do pênis.

Os casos mais desafiadores são crianças nas quais a atipia genital é tão severa que o time multidisciplinar pode considerar a designação masculina ou feminina. As evidências científicas relativas a comportamento de gênero e qualidade de vida em longo prazo auxiliam na tomada de decisão conjunta pela equipe de saúde e pais.

As dúvidas e preocupações sobre fertilidade destacaram-se entre mães e pacientes. Algumas pacientes pontuaram ainda que a infertilidade foi o ponto mais marcante na revelação diagnóstica inicial. Corona *et al.* (2022), avaliaram em seu estudo com entrevistas

semidirigidas com oito pacientes adultos com DDS, entre 14 e 28 anos, as atitudes desses pacientes em relação à fertilidade e à construção da família, a comunicação e as perspectivas sobre a tomada de decisões relacionadas à fertilidade. O estudo revelou que esses pacientes desejavam ser informados sobre as perspectivas de fertilidade relacionadas às suas condições, consideravam tomar decisões para preservação da fertilidade, quando viável, e reconheciam opções alternativas relacionadas à construção da família.

## 5.7 TRATAMENTO E SEGUIMENTO

O exame físico da genitália foi considerado como o procedimento mais desconfortável pelas mães e pelos pacientes. Desta forma, recomenda-se que mães e pacientes, mesmo crianças, sejam consultados e orientados sobre o exame da genitália previamente ao exame. A genitália deve ser examinada quando necessário, evitando exposição desnecessária, número excessivo de observadores e registros de imagens sem consentimento prévio.

A preocupação das mães relacionadas ao seguimento contínuo está associada ao desconforto relacionado ao deslocamento ao centro de referência e aos possíveis efeitos adversos dos medicamentos.

Relativo a psicoterapia, apesar de não ter sido evidenciada diferença significativa na preocupação sobre o preconceito associado às DDS entre os pacientes que haviam ou não realizado psicoterapia ao longo do tratamento, alguns pacientes relataram que a impossibilidade de poder se comunicar sobre a DDS com outras pessoas e o estigma sofrido por esses pacientes influenciam negativamente na saúde mental dos pacientes.

Segundo o consenso de Chicago (Lee *et al.*, 2006) o seguimento psicossocial com uma equipe de saúde mental com experiência em DDS desde o diagnóstico inicial promove uma melhor adaptação à condição, facilitando a interação entre equipe de cuidado, pacientes e familiares nas tomadas de decisões relacionadas a designação/redesignação de gênero, ao melhor momento para as abordagens cirúrgicas e a reposição de hormônios sexuais. Além disso, à medida que as crianças crescem e se desenvolvem, a psicoterapia auxilia no autoconhecimento e no enfrentamento às mudanças naturais do desenvolvimento e crescimento. Desta forma, o seguimento psicoterápico deve ser ofertado em todas as etapas de seguimento, desde o diagnóstico, tanto aos pais, como aos pacientes.

## 5.8 ANGÚSTIAS, DIFICULDADES E PREOCUPAÇÕES FUTURAS

Mães e pacientes consideraram o preconceito associado às DDS o fator mais angustiante dentre todas as peculiaridades acerca das DDS e o período inicial após a suspeita diagnóstica destacou-se entre as respostas das mães e dos pacientes, pela angústia relacionada a indefinição diagnóstica (e do sexo social, nos grupos de mães), como também pelas dificuldades em compreender e aceitar o diagnóstico da DDS. Em relação a preocupações futuras, o receio associado aos procedimentos cirúrgicos destacou-se entre as mães de crianças que ainda aguardavam as abordagens cirúrgicas e, entre os pacientes, o comprometimento da saúde geral pela própria condição ou pelo uso crônicos dos medicamentos, a infertilidade e o aconselhamento genético.

Entre as pacientes com genitália típica, 58% dos pacientes do grupo de SP e 100% dos pacientes do grupo do CE relataram algum desconforto relacionado à presença do cromossomo Y no cariótipo. Esse desconforto origina-se do ideia de que os cromossomos sexuais definem o sexo de uma pessoa e que a presença do cromossomo Y determina o gênero masculino. Contudo, excetuando-se o gene SRY presente no cromossomo Y, a maioria dos outros genes necessários para o desenvolvimento sexual, com destaque para o *SOX-9*, estão localizados nos autossomos (Hughes *et al.*, 2006).

## **6 CONCLUSÕES**



1) Observamos uma alta frequência de incompreensão da condição de DDS pelos pais e pacientes portadores de DDS e pelos pacientes atendidos tanto no hospital terciário especializado no tratamento das DDSs de São Paulo, como no serviço universitário do Ceará, com piores resultados neste último. A melhora significativa na autoavaliação por mães e pacientes após esclarecimentos das dúvidas, preocupações e angústias durante a entrevista semidirigida sugere que este trabalho foi eficaz em melhorar o entendimento sobre as DDS pelas mães e pelos pacientes.

2) Os materiais didáticos elaborados ("folders", guia para comunicação em DDS para pais, familiares e profissionais de saúde) e livro digital para orientação de pais e pacientes estão disponíveis gratuitamente em formato digital nos sites [www.atypicalgenital.com](http://www.atypicalgenital.com) e [www.atipiagenitalnohc.org](http://www.atipiagenitalnohc.org) espaço digital destinado à ampliação da comunicação em DDS, à promoção de educação continuada e de interação entre pacientes, familiares e profissionais de saúde envolvida no cuidado às pessoas com DDS.

3) A ausência de explicações sobre a DDS, o uso de linguagem técnica por profissionais de saúde, a própria complexidade da condição e a falta de interesse em aprofundar os conhecimentos associada a não aceitação e má adaptação à condição de DDS foram citadas por mães e pacientes como barreiras a um entendimento satisfatório sobre as condições de DDS. A ausência de abertura para o diálogo sobre DDS no seio familiar foi também citada pelos pacientes como elemento dificultador ao entendimento satisfatório. A ampliação da comunicação diminuiria o desconhecimento sobre essa condição por pacientes, familiares e comunidade, o que atenuaria o preconceito associado à condição.

4) As mães e pacientes apresentaram desconforto ou preocupação mais intensos relacionados ao preconceito, ao aspecto da genitália e à perspectiva de fertilidade. O período inicial após a suspeita diagnóstica destacou-se como o momento mais difícil durante a trajetória das mães e pacientes com DDS, pela angústia relacionada a indefinição diagnóstica (e do sexo social, nos grupos de mães), como também pelas dificuldades em compreender e aceitar o diagnóstico da DDS.

5) A prevalência de disforia de gênero foi de 6,8% dos pacientes entrevistados e o grupo de mulheres com HAC apresentou maior prevalência de homossexualismo.

6) A maioria das mães e pacientes entrevistados apresentou diminuição do desconforto associada à atipia genital após a genitoplastia e consideraram a infância o período no qual as genitoplastias devem ser realizadas.

7) Sendo assim, o acompanhamento e tratamento precoce em centro de referência com equipe multidisciplinar alcançam resultados positivos na abordagem cirúrgica da genitália

atípica na infância com baixa prevalência de disforia de gênero na idade adulta entre os pacientes entrevistados.

8) Por fim, este projeto mostrou-se relevante pois considerou, em primeiro plano, o relato de mães e pacientes acerca das dificuldades enfrentadas no período inicial e ao longo do seguimento para elaboração dos materiais educativos para ampliar o conhecimento, a comunicação, e a divulgação acerca das DDS.

## **REFERÊNCIAS\***

---

\* De acordo com Estilo Vancouver.

- Bag, MJ. *Genitoplastia feminizante em pacientes com genitália atípica por diferenças do desenvolvimento sexual: avaliação a longo prazo dos resultados morfológicos, sensibilidade urogenital e função* [tese]. São Paulo: Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2021.
- Boyse KL, Gardner M, Marvicsin DJ, Sandberg DE. "It was an overwhelming thing": parents' needs after infant diagnosis with congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr Nurs*. 2014 Sep-Oct;29(5):436-41.
- Corona LE, Hirsch J, Rosoklija I, Yerkes EB, Johnson EK. Attitudes toward fertility-related care and education of adolescents and young adults with differences of sex development: Informing future care models. *J Pediatr Urol*. 2022 Aug;18(4):491.e1-491.e9.
- Dessens AB, Slijper FM, Drop SL. Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia. *Arch Sex Behav*. 2005 Aug;34(4):389-97.
- Domenice S, Batista RL, Arnhold IJ,P, Sircili MH, Costa EMF, Mendonca BB. 46,XY Differences of Sexual Development. 2022 Aug 21. In: Feingold KR, Anawalt B, Blackman MR, Boyce A, Chrousos G, Corpas E, et al., editors. *Endotext* [Internet]. South Dartmouth (MA): MDText.com, Inc.; 2000–.
- Ernst ME, Sandberg DE, Keegan C, Quint EH, Lossie AC, Yashar BM. The Lived Experience of MRKH: Sharing Health Information with Peers. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2016 Apr;29(2):154-8.
- Fukui A, Mendonça BB. Diferenças no desenvolvimento sexual: um estudo de divulgação da ciência em um hospital. *Pesq Educ Ciênc (Belo Horizonte)*: 2020;22:e20206.
- Fukui A, Mesquita L, Berenice L, De Mendonça B. “Meu filho tem atipia genital. O QUE É ISSO?” Informações para familiares e pacientes [Internet]. 2023 [citado em 2023 dec 6]. Disponível em: <https://www.endocrinologiausp.com.br/wp-content/uploads/2023/11/Informa%C3%A7%C3%B5es-para-familiares-e-pacientes-sobre-atipia-genital.pdf>.
- Gonçalves JP, Lucchetti G, Menezes PR, Vallada H. Religious and spiritual interventions in mental health care: a systematic review and meta-analysis of randomized controlled clinical trials. *Psychol Med*. 2015 Oct;45(14):2937-49.
- Gondim R, Teles F, Barroso U Jr. Sexual orientation of 46, XX patients with congenital adrenal hyperplasia: a descriptive review. *J Pediatr Urol*. 2018 Dec;14(6):486-93.
- Hemesath TP. Anomalias da diferenciação sexual: representações parentais sobre a constituição da identidade de gênero. *Psicol Reflex Crít*. 2013;26(3):583-90.
- Hemesath TP. *Anomalias da diferenciação sexual: as narrativas dos pais sobre a constituição da identidade de gênero* [tese]. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2010.
- Hughes IA, Houk C, Ahmed SF, Lee PA; Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society/European Society for Paediatric Endocrinology Consensus Group. Consensus statement on management of intersex disorders. *J Pediatr Urol*. 2006 Jun;2(3):148-62.

- Inácio M. *Aspectos psicossociais e sexuais de pacientes com distúrbios do desenvolvimento sexual a longo prazo* [tese]. São Paulo: Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2011.
- Kinsey, et al. 1948. Sexual Behavior in the Human Male, Table 147, p. 651.
- Kinsey, et al. 1953. Sexual Behavior in the Human Female, Table 142, p. 499.
- Kranenburg LJC, Reerds STH, Cools M, Alderson J, Muscarella M, Magrite E, et al. Global Application of the Assessment of Communication Skills of Paediatric Endocrinology Fellows in the Management of Differences in Sex Development Using the ESPE E-Learning. *Org Portal. Horm Res Paediatr.* 2017;88(2):127-39.
- Krishnan S, Meyer J, Khattab A. Ambiguous genitalia in the newborn. In: Feingold KR, Anawalt B, Blackman MR, et al., eds. *Endotext*. South Dartmouth (MA): MDTText.com, Inc., 2019.
- Kübler-Ross E. *Sobre a morte o morrer: o que os doentes têm para ensinar a médicos, enfermeiras, religiosos e aos seus próprios parentes*. 10 ed. São Paulo: Martins Fontes; 2017.
- Lee PA, Houk CP, Ahmed SF, Hughes IA; International Consensus Conference on Intersex organized by the Lawson Wilkins Pediatric Endocrine Society and the European Society for Paediatric Endocrinology. Consensus statement on management of intersex disorders. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics.* 2006 Aug;118(2):e488-500.
- Lee PA, Nordenström A, Houk CP, Ahmed SF, Auchus R, Baratz A, et al. Global Disorders of Sex Development Update since 2006: Perceptions, Approach and Care. *Horm Res Paediatr.* 2016;85(3):158-80.
- Lin-Su K, Lekarev O, Poppas DP, Vogiatzi MG. Congenital adrenal hyperplasia patient perception of 'disorders of sex development' nomenclature. *Int J Pediatr Endocrinol.* 2015;2015(1):9.
- Mediå LM, Fauske L, Sigurdardottir S, Feragen KJB, Heggeli C, Wæhre A. 'It was Supposed to be a Secret': a study of disclosure and stigma as experienced by adults with differences of sex development. *Health Psychol Behav Med.* 2022 Jul 22;10(1):579-595.
- Meyer-Bahlburg HF, Baratz Dalke K, Berenbaum SA, Cohen-Kettenis PT, Hines M, Schober JM. Gender Assignment, Reassignment and Outcome in Disorders of Sex Development: Update of the 2005 Consensus Conference. *Horm Res Paediatr.* 2016;85(2):112-8.
- Meyer-Bahlburg HFL. Brain development and cognitive, psychosocial, and psychiatric functioning in classical 21-hydroxylase deficiency. *Endocr Dev.* 2011;20:88-95.
- Miranda MC, Haddad LBP, Madureira G, Mendonca BB, Bachega TASS. Adverse Outcomes and Economic Burden of Congenital Adrenal Hyperplasia Late Diagnosis in the Newborn Screening Absence. *J Endocr Soc.* 2020 Nov 21;4(2):bvz013.
- Mouriquand PD, Gorduza DB, Gay CL, Meyer-Bahlburg HF, Baker L, Baskin LS, et al. Surgery in disorders of sex development (DSD) with a gender issue: If (why), when, and how? *J Pediatr Urol.* 2016 Jun;12(3):139-49.

- Nordenström A, Thyen U. Improving the communication of healthcare professionals with affected children and adolescents. *Endocr Dev*. 2014;27:113-27.
- Nordenström A. Adult women with 21-hydroxylase deficient congenital adrenal hyperplasia, surgical and psychological aspects. *Curr Opin Pediatr*. 2011 Aug;23(4):436-42.
- Palmer BW, Wisniewski AB, Schaeffer TL, Mallappa A, Tryggestad JB, Krishnan S, et al. A model of delivering multi-disciplinary care to people with 46 XY DSD. *J Pediatr Urol*. 2012 Feb;8(1):7-16.
- Pasterski V, Mastroyannopoulou K, Wright D, Zucker KJ, Hughes IA. Predictors of posttraumatic stress in parents of children diagnosed with a disorder of sex development. *Arch Sex Behav*. 2014 Feb;43(2):369-75.
- Santos ALF, Souza APR, Santana FS, Soza MG, Amaral E, Pietro L. A influência da espiritualidade no cuidado do paciente. *Braz J Health Rev*. 2023;6(2):7071-89.
- Sircili MH, e Silva FA, Costa EM, Brito VN, Arnhold IJ, Dénes FT, et al. Long-term surgical outcome of masculinizing genitoplasty in large cohort of patients with disorders of sex development. *J Urol*. 2010 Sep;184(3):1122-7.
- Swaab DF. Sexual differentiation of the brain and behavior. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab*. 2007 Sep;21(3):431-44.
- Swift-Gallant A, Monks DA. Androgenic mechanisms of sexual differentiation of the nervous system and behavior. *Front Neuroendocrinol*. 2017 Jul;46:32-45.
- White PC, Bachega TA. Congenital adrenal hyperplasia due to 21 hydroxylase deficiency: from birth to adulthood. *Semin Reprod Med*. 2012 Oct;30(5):400-9.
- Wiegmann S, Ernst M, Ihme L, Wechsung K, Kalender U, Stöckigt B, et al. Development and evaluation of a patient education programme for children, adolescents, and young adults with differences of sex development (DSD) and their parents: study protocol of Empower-DSD. *BMC Endocr Disord*. 2022 Jun 27;22(1):166.
- Wisniewski AB, Batista RL, Costa EMF, Finlayson C, Sircili MHP, Dénes FT, et al. Management of 46,XY Differences/Disorders of Sex Development (DSD) Throughout Life. *Endocr Rev*. 2019 Dec 1;40(6):1547-72.

## **ANEXOS**

## Anexo A - Roteiro para Entrevista com Mães de Pacientes com DDS

### Roteiro para Entrevista com Mães de Pacientes com DDS

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Mãe: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Telefone: ( ) \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

Origem: ( ) 1. Urbana ( ) 2. Rural

Escolaridade: ( ) 1. Analfabeto ( ) 2. Fundamental incompleto  
 ( ) 3. Fundamental completo ( ) 4. Ensino médio incompleto  
 ( ) 5. Ensino médio completo ( ) 6. Superior incompleto  
 ( ) 7. Superior completo /especialização ( ) 8. Pós-graduação

Profissão: \_\_\_\_\_ Religião: \_\_\_\_\_

**Paciente:** \_\_\_\_\_ Idade atual: \_\_\_\_\_

Local e data de nascimento do paciente (Nome do hospital, cidade e estado):  
 \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_ Registro: \_\_\_\_\_

Diagnóstico síndrômico: \_\_\_\_\_

Diagnóstico etiológico: \_\_\_\_\_

Idade ao diagnóstico de atipia genital: \_\_\_\_\_

Idade na definição de diagnóstico etiológico: \_\_\_\_\_

( ) Diagnóstico ainda em investigação.

Idade ao início do seguimento em centro de referência: \_\_\_\_\_

Tempo de seguimento: \_\_\_\_\_

#### 1. Conhecimento acerca da condição

Relate com suas palavras o que você sabe/entende sobre a condição da sua criança:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Quando esgotar relato livre, indagar se a mãe sabe:

O nome de em uso de medicamentos, quais os horários dos medicamentos?

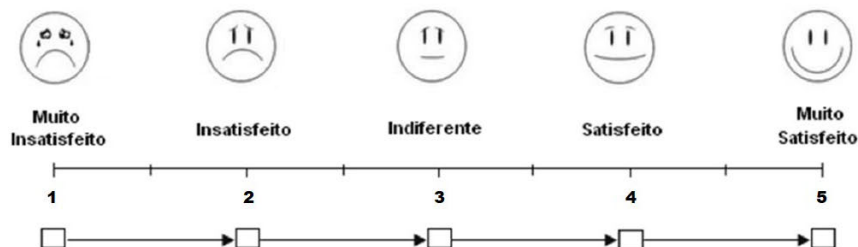
( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não faz uso de medicamentos

De 1 a 10 o quanto você sabe sobre condição do seu filho (a)?

Você está satisfeito com o que sabe sobre a condição do seu filho(a)?

- ( ) 1. Totalmente insatisfeita ( ) 4. Parcialmente satisfeita  
 ( ) 2. Parcialmente insatisfeita ( ) 5. Totalmente satisfeita  
 ( ) 3. Neutro





Se resposta negativa: O que dificulta o entendimento da condição?

1. Não me explicaram
2. Explicaram, mas com palavras que não consigo entender
3. Explicaram, mas eu não estava em condições de entender pelo nervosismo.
4. Por mais que expliquem não consigo entender porque é muito complicado.
5. Eu optei por não querer entender.
6. Ainda tenho que entender muita coisa.
7. Não tenho dificuldades em entender
8. Outro:

Se resposta positiva, complemente: \_\_\_\_\_

Você tem dúvidas sobre a alteração da sua criança? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não.

Se sim, quais?

\_\_\_\_\_

## 2. Pré-natal / Nascimento

Houve dúvidas em relação à definição do sexo de sua criança nos ultrassons pré-natais?

- ( ) 1. Sim ( ) 3. Não sei  
( ) 2. Não ( ) 4. Ultrassom não realizado

Qual o sexo atribuído a sua criança pelo USG?

- ( ) 1. Masculino  
( ) 2. Feminino  
( ) 3. Médico ficou em dúvida sobre o sexo e optou por não definir.  
( ) 4. Houve ultrassonografias discordantes em relação ao sexo.  
( ) 5. Médico informou que não foi possível visualizar as estruturas para definição do sexo.  
( ) 6. Ultrassonografia não realizada no pré-natal.

Houve suspeita de genitália atípica na ultrassonografia?

- ( ) 1. Sim ( ) 2. Não.

Se sim, qual idade gestacional a ultrassonografia suspeitou da genitália atípica? \_\_\_\_\_

Houve dúvidas em relação à definição do sexo de sua criança ao nascimento?

- ( ) 1. Sim ( ) 2. Não.

Qual foi o sexo social atribuído ao nascimento?

1. Masculino  
 2. Feminino  
 3. Não foi possível definir o sexo logo ao nascimento.

O registro civil da criança foi imediato ao nascimento ou tardio?

1. Imediato  2. Tardio.

Se tardio, com que idade? \_\_\_\_\_

Houve necessidade de alteração de após elucidação diagnóstica?

1. Sim  2. Não.

Como você lidou com esse fato? \_\_\_\_\_

### **3. Primeiras informações recebidas acerca da condição**

Quem primeiro lhe informou sobre a alteração dos genitais da sua criança?

1. Obstetra  
 2. Pediatra/neonatologista  
 3. Endocrinologista  
 4. Ginecologista  
 5. Radiologista  
 6. Enfermeira  
 7. Cirurgião pediátrico  
 8. A alteração não foi observada pela equipe de saúde. A mãe percebeu a alteração e buscou auxílio médico.  
 9. A alteração não foi observada pela equipe de saúde. Um familiar percebeu a alteração e buscou auxílio médico.  
 10. Pai, informado inicialmente pela equipe de saúde, comunicou a mãe sobre a alteração dos genitais da criança.  
 11. Outro familiar, informado inicialmente pela equipe de saúde, comunicou a mãe sobre a alteração dos genitais da criança.  
 12. Outro: \_\_\_\_\_

Em que momento?

1. Pré-natal  3. Teste do pezinho  
 2. Ao nascimento na maternidade  4. Pós-natal. Quando? \_\_\_\_\_

Como foi informada? Quais os termos (palavras) utilizados?

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Se informada pela equipe médica, quais orientações que você recebeu?

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Como você se sentiu?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Tristeza                  | <input type="checkbox"/> Sensação de ser diferente |
| <input type="checkbox"/> Raiva                     | <input type="checkbox"/> Não foi nada demais       |
| <input type="checkbox"/> Preocupação               | <input type="checkbox"/> Vergonha                  |
| <input type="checkbox"/> Não aceitação da doença   | <input type="checkbox"/> Não me lembro             |
| <input type="checkbox"/> Não compreensão da doença | <input type="checkbox"/> Outro(s): _____           |

Quão apropriada foi a primeira abordagem da condição da sua criança?

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> 1. Totalmente inapropriada   | <input type="checkbox"/> 4. Parcialmente apropriado |
| <input type="checkbox"/> 2. Parcialmente inapropriada | <input type="checkbox"/> 5. Totalmente apropriada   |
| <input type="checkbox"/> 3. Neutro                    |   |

Como você acha que deveria ter sido?

\_\_\_\_\_

Quantas consultas médicas foram necessárias até chegar a um centro especializado? \_\_\_\_\_

#### **4. Comunicação acerca da condição com familiares, sociedade e com a criança**

Quem sabe sobre a alteração da sua criança? \_\_\_\_\_

O quanto você se incomoda com que os seus familiares pensam e falam?

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 1. Não me incomoda      | <input type="checkbox"/> 3. Incomoda-me moderadamente |
| <input type="checkbox"/> 2. Incomoda-me um pouco | <input type="checkbox"/> 4. Incomoda-me bastante      |

O quanto você se incomoda com que outras pessoas (comunidade) pensam e falam?

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 1. Não me incomoda      | <input type="checkbox"/> 3. Incomoda-me moderadamente |
| <input type="checkbox"/> 2. Incomoda-me um pouco | <input type="checkbox"/> 4. Incomoda-me bastante      |

Você se sente confortável para conversar com as pessoas sobre a condição da sua criança?

1. Sim    2. Não

Por quê?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Quando alguém pergunta a você porque sua criança faz seguimento, o que você responde?

\_\_\_\_\_

Houve algum comentário a respeito da condição do seu filho que a incomodou?

1. Sim    2. Não

Em qual ambiente?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> 1. Familiar.              | <input type="checkbox"/> 4. Serviço de saúde |
| <input type="checkbox"/> 2. Escola                 | _____  |
| <input type="checkbox"/> 3. Locais públicos/social |  |

Se sim, quais comentários?

---

E pra sua criança, você já contou sobre a condição dela?

( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Se ainda não contou, pretende contar?

( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não sei

Se sim, quando você contou ou pretende contar? (deixar a mãe responder)

( ) 1. Infância ( ) 2. Adolescência ( ) 3. Vida adulta  
( ) 4. Quando ela perguntar ( ) 5. Não sei ( ) 6. Não pretende contar

De que forma contou ou pretende contar a sua criança?

---

Em sua opinião qual o melhor termo para descrever o que sua criança tem? Por quê?

- |                             |  |
|-----------------------------|--|
| 1. Doença                   | 4. Genitália ambígua                   |
| 2. Condição clínica         | 5. Genitália atípica                   |
| 3. Malformação dos genitais | 6. Distúrbio de desenvolvimento sexual |

E a pior? Por quê?

- |                             |  |
|-----------------------------|--|
| 1. Doença                   | 4. Genitália ambígua                   |
| 2. Condição clínica         | 5. Genitália atípica                   |
| 3. Malformação dos genitais | 6. Distúrbio de desenvolvimento sexual |

### **5. Genitália e abordagens cirúrgicas**

O aspecto dos genitais da sua criança lhe incomodava no início do quadro?

( ) 1. Nunca me incomodou. ( ) 3. Incomodava-me moderadamente  
( ) 2. Incomodava-me um pouco ( ) 4. Incomodava-me bastante

Por quê?

---

E atualmente?

( ) 1. Não me incomoda ( ) 3. Incomoda-me de moderadamente  
( ) 2. Incomoda-me um pouco ( ) 4. Incomoda-me bastante

Por quê?

---

Em cenário esse incômodo ocorre(eu)?

( ) 1. Em casa. ( ) 3. Na escola.  
( ) 2. Entre familiares. ( ) 4. Locais públicos/social.

Idade e cirurgias realizadas:

- Genitoplastia – Idade? \_\_\_\_\_  
 Gonadectomia – Idade? \_\_\_\_\_  
 Criança aguardando cirurgia.  
 Não houve necessidade de procedimentos cirúrgicos

Você tem(teve) pressa em adequar os genitais da sua criança? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não.  
Por quê? \_\_\_\_\_

Qual o momento ideal para realizar a cirurgia e por quê?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### 6. Gênero, sexualidade e impacto nos relacionamentos afetivos

Você acha que a condição da sua criança poderá alterar a forma como ela se enxerga, como menino ou menina?

- ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não sei.

Justificativa:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Você se preocupa com isso?

1. Não me preocupo.  3. Preocupo-me moderadamente  
 2. Preocupo-me um pouco  4. Preocupo-me bastante

Você acredita que a alteração da sua criança influenciará os relacionamentos afetivo sexuais dela no futuro?

- ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não sei.

Justificativa:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Você se preocupa com isso?

1. Não me preocupo.  3. Preocupo-me moderadamente  
 2. Preocupo-me um pouco  4. Preocupo-me bastante

Você acredita que a alteração da sua criança influenciará opção sexual dela no futuro?

- ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não sei.

Justificativa:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

O quanto você se preocupa com isso?

1. Não me preocupo.  3. Preocupo-me moderadamente  
 2. Preocupo-me um pouco  4. Preocupo-me bastante

**7. Fertilidade**

Seu filho(a) poderá ter filhos? ( ) 1.Sim ( ) 2.Não ( ) 3.Não sei.

Alguém já discutiu esta questão com você? ( ) 1.Sim ( ) 2.Não ( ) 3.Não lembro.

Você se preocupa se esta condição influenciará a **fertilidade** da sua criança quando ela for adulta?

- ( ) 1. Não me preocupo. ( ) 3. Preocupo-me de forma moderada  
( ) 2. Preocupo-me um pouco ( ) 4. Preocupo-me bastante

Justifique: \_\_\_\_\_

**8. Tratamento e seguimento**

Há algum momento relacionado ao seguimento da condição em que sua criança sente-se desconfortável?

- ( ) 1.Exame clínico ( ) 5.Tratamento hormonal contínuo  
( ) 2.Exames radiológicos ( ) 6. Avaliação psicológica;  
( ) 3.Exames de sangue; ( ) 7. Procedimento cirúrgico  
( ) 4.Internação ( ) 8.Outros: \_\_\_\_\_

Por quê?

\_\_\_\_\_

Como poderíamos minimizar este desconforto?

\_\_\_\_\_

O que você acha do tratamento e seguimento da sua criança?

\_\_\_\_\_

O quanto você se incomoda/preocupa com a necessidade de tratamento contínuo?

- ( ) 1. Não me incomoda ( ) 3. Incomoda-me moderadamente  
( ) 2. Incomoda-me um pouco ( ) 4. Incomoda-me bastante

Justifique: \_\_\_\_\_

Qual seu nível de satisfação a respeito do tratamento e seguimento da sua criança?

- ( ) 1. Totalmente insatisfeito ( ) 4. Parcialmente satisfeito  
( ) 2. Parcialmente insatisfeito ( ) 5. Totalmente satisfeito  
( ) 3. Neutro

Justifique: \_\_\_\_\_

Cite dois aspectos positivos e dois aspectos negativos.

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_



## Anexo B - Roteiro para Entrevista de Pacientes Adultos com DDS

### Roteiro para Entrevista de Pacientes Adultos com DDS

Data: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Paciente: \_\_\_\_\_ Idade: \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_ Registro: \_\_\_\_\_

Telefone: ( ) \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_

Endereço: \_\_\_\_\_

Local e data de nascimento (Nome do hospital, cidade e estado): \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Origem: ( ) 1. Urbana ( ) 2. Rural

Escolaridade: ( ) 1. Analfabeto ( ) 2. Fundamental incompleto  
 ( ) 3. Fundamental completo ( ) 4. Ensino médio incompleto  
 ( ) 5. Ensino médio completo ( ) 6. Superior incompleto  
 ( ) 7. Superior completo /especialização ( ) 8. Pós-graduação

Profissão: \_\_\_\_\_ Religião: \_\_\_\_\_

Diagnóstico síndrômico: \_\_\_\_\_

Diagnóstico etiológico: \_\_\_\_\_

Idade ao diagnóstico de atipia genital: \_\_\_\_\_

Idade na definição de diagnóstico etiológico: \_\_\_\_\_

( ) Diagnóstico ainda em investigação.

Idade ao início do seguimento em centro de referência: \_\_\_\_\_

Tempo de seguimento: \_\_\_\_\_

#### 1. Conhecimento acerca da condição

Relate com suas palavras o que você sabe sobre sua condição?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Quando esgotar relato livre, indagar se paciente sabe:

O nome da alteração? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Em investigação

As características da condição? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Em investigação

Como e por que foi afetado pela condição? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Em investigação

Qual o tratamento necessário? ( )

1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não faz uso de medicamentos

A função dos medicamentos?

( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não faz uso de medicamentos

Os horários dos medicamentos?

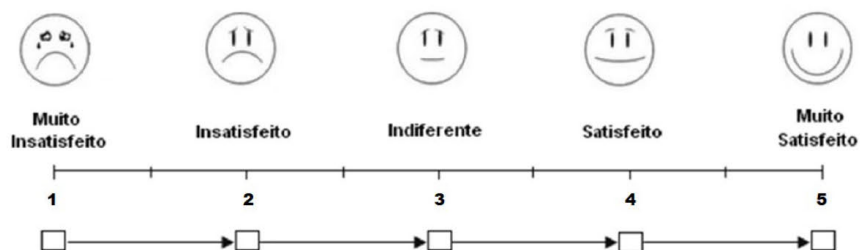
( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não faz uso de medicamentos



De 1 a 10 o quanto você sabe sobre sua condição? \_\_\_\_\_

Você está satisfeito com o que sabe sobre sua condição?

- ( ) 1. Totalmente insatisfeito  
 ( ) 2. Parcialmente insatisfeito  
 ( ) 3. Neutro  
 ( ) 4. Parcialmente satisfeito  
 ( ) 5. Totalmente satisfeito



Se resposta negativa: O que dificulta o entendimento da alteração?

- ( ) 1. A equipe médica não me explicou.  
 ( ) 2. A equipe explicou, mas com termos que não consigo entender.  
 ( ) 3. A equipe médica explicou, mas não consegui absorver pelo choque.  
 ( ) 4. A doença é muito complicada e não consigo entender.  
 ( ) 5. Minha família não conversou comigo a respeito.  
 ( ) 6. Eu optei por não querer entender.  
 ( ) 7. Outro: \_\_\_\_\_

Se resposta positiva, complemente: \_\_\_\_\_

Você tem dúvidas sobre sua condição? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não.

Se sim, quais?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## **2. Primeiras informações sobre a condição**

Quantos anos você tinha ficou sabendo da sua condição pela primeira vez? \_\_\_\_\_

Quem lhe informou? ( ) 1. Mãe ( ) 2. Pai ou outro membro da família  
 ( ) 3. Médico ( ) 4. Outro: \_\_\_\_\_

Como você foi informado? Quais as palavras utilizadas?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Se informado(a) pela equipe de saúde, quais as orientações você recebeu?

---



---

Como você se sentiu?

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Tristeza                  | <input type="checkbox"/> Sensação de ser diferente |
| <input type="checkbox"/> Raiva                     | <input type="checkbox"/> Não foi nada demais       |
| <input type="checkbox"/> Preocupação               | <input type="checkbox"/> Vergonha                  |
| <input type="checkbox"/> Não aceitação da doença   | <input type="checkbox"/> Não me lembro             |
| <input type="checkbox"/> Não compreensão da doença | <input type="checkbox"/> Outro(s): _____           |

Quão apropriada foi a forma como primeiro lhe informaram?

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> 1. Totalmente inapropriada   | <input type="checkbox"/> 4. Parcialmente apropriada |
| <input type="checkbox"/> 2. Parcialmente inapropriada | <input type="checkbox"/> 5. Totalmente apropriada   |
| <input type="checkbox"/> 3. Neutro                    |   |

Quando você gostaria de ter sido informado sobre sua condição? Por quê?

1. Na infância    2. Na adolescência    3. Na idade adulta
- 
- 

Como você acha que deveria ter sido informado?

---



---

### **3. Comunicação acerca da condição com família e comunidade**

Qual a atitude de seus pais em relação a sua alteração? (É possível marcar mais de uma opção)

1. Conversam com você sobre a sua alteração.  
 2. Não conversam com você sobre a sua condição;  
 3. Mostram tranquilidade.  
 4. Mostram preocupação.  
 5. Se sentem culpados.  
 6. Outros

Quem sabe sobre a sua alteração? \_\_\_\_\_

O quanto você se incomoda com que os seus familiares pensam e falam?

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 1. Não me incomoda      | <input type="checkbox"/> 3. Incomoda-me moderadamente |
| <input type="checkbox"/> 2. Incomoda-me um pouco | <input type="checkbox"/> 4. Incomoda-me bastante      |

O quanto você se incomoda com que outras pessoas (comunidade) pensam e falam?

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 1. Não me incomoda      | <input type="checkbox"/> 3. Incomoda-me moderadamente |
| <input type="checkbox"/> 2. Incomoda-me um pouco | <input type="checkbox"/> 4. Incomoda-me bastante      |

Você se sente à vontade para conversar com as pessoas sobre sua condição?

( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Por quê?

---



---

Quando alguém pergunta a você porque faz seguimento, o que você responde?

---

Houve algum comentário sobre sua condição que o incomodou?

( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Em qual ambiente?

( ) 1. Familiar.

( ) 4. Relacionamentos.

( ) 2. Escola

( ) 5. Locais públicos/social.

( ) 3. Trabalho.

( ) 6. Outro: \_\_\_\_\_

Se sim, quais comentários?

---

Em sua opinião qual o melhor termo para descrever o que você tem? Por quê?

1. Doença

4. Genitália ambígua

2. Condição clínica

5. Genitália atípica

3. Malformação dos genitais

6. Distúrbio de desenvolvimento sexual

---

E a pior? Por quê?

1. Doença

4. Genitália ambígua

2. Condição clínica

5. Genitália atípica

3. Malformação dos genitais

6. Distúrbio de desenvolvimento sexual

---

#### **4. Genitália e abordagem cirúrgica**

Como eram seus genitais ao nascimento? (Aguardar a resposta):

( ) 1. Masculinos

( ) 2. Femininos

( ) 3. Ambíguos/atípicos

( ) 4. Não sei/não lembro ( ) 5. Outro: \_\_\_\_\_

O aspecto dos seus genitais lhe causava algum desconforto no início?

(Pacientes com genitália ambígua)

( ) 1. Não me incomodava

( ) 3. Incomodava-me moderadamente

( ) 2. Incomodava-me um pouco

( ) 4. Incomodava-me bastante

Por que? \_\_\_\_\_

---

O aspecto dos seus genitais lhe causava algum desconforto no início?

(Pacientes com genitália ambígua)

( ) 1. Não me incomodava

( ) 2. Incomodava-me um pouco

- ( ) 3. Incomodava-me moderadamente      ( ) 4. Incomodava-me bastante  
Por que?

\_\_\_\_\_

Em quais ambientes/momentos esse incômodo ocorre(ia) ?

- ( ) 1. Relacionamentos.      ( ) 3. Outro: \_\_\_\_\_  
( ) 2. Locais públicos/social.

Você realizou alguma cirurgia?

- ( ) 1. Sim.  
( ) 2. Aguardando cirurgia.  
( ) 3. Não houve necessidade de cirurgia.  
( ) 4. Paciente optou por não operar.

Idade e cirurgias realizadas:

- ( ) Genitoplastia – Idade? \_\_\_\_\_  
( ) Gonadectomia – Idade? \_\_\_\_\_  
( ) Aguardando cirurgia.  
( ) Não houve necessidade de cirurgia.

Você se lembra dos procedimentos cirúrgicos?      ( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Você participou da decisão sobre a cirurgia?      ( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Se não, você gostaria de ter participado da decisão?      ( ) 1. Sim ( ) 2. Não  
Por quê? \_\_\_\_\_

Quando você gostaria de ter sido operado (a)?

- ( ) 1. Infância      ( ) 3. Idade adulta  
( ) 2. Puberdade      ( ) 4. Não gostaria de ter sido operado.  
Por quê?

\_\_\_\_\_

Como você lidava com sua condição antes da cirurgia? Comparando antes a após o procedimento cirúrgico o que mudou?

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### **5. Gênero, sexualidade e impacto nos relacionamentos afetivos sexuais**

Como você se sente em relação ao seu gênero? Homem? Mulher? Confuso?

- ( ) 1. Homem ( ) 2. Mulher ( ) 3. Confuso/não sabe ( ) 4. Não respondeu

Você se sente confortável com sua **identidade de gênero** / a forma como você se vê?

- ( ) 1. Totalmente desconfortável      ( ) 4. Parcialmente confortável  
( ) 2. Parcialmente desconfortável      ( ) 5. Totalmente confortável.  
( ) 3. Confuso

Por quê?

\_\_\_\_\_

Você mudou de sexo social? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não.

Se sim, com qual idade você começou a desejar a mudança de sexo social? \_\_\_\_\_

Se sim, com que idade você concretizou a mudança de sexo social? \_\_\_\_\_

Se sim, qual a atitude de sua família ou pessoas mais próximas em relação a sua decisão?

\_\_\_\_\_

Você possui um(a) parceira(a)? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Se tiver um parceiro(a) atualmente, ele(a) está ciente da sua condição? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Se não, por que não contou para ele?

\_\_\_\_\_

Acha que sua condição influencia em seus **relacionamentos afetivos sexuais**? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Se sim, de que forma?

\_\_\_\_\_

Qual sua **orientação sexual**?

- 1 Exclusivamente heterossexual
- 2 Predominantemente heterossexual, apenas eventualmente homossexual
- 3 Predominantemente heterossexual, embora homossexual com frequência
- 4 Bissexual
- 5 Predominantemente homossexual, embora heterossexual com frequência
- 6 Predominantemente homossexual, apenas eventualmente heterossexual
- 7 Exclusivamente homossexual

Como foi a experiência da primeira relação sexual? Que idade você tinha? Com quem foi?

\_\_\_\_\_

Você se sente satisfeito com sua **vida sexual**?

- |                                  |                                |
|----------------------------------|--------------------------------|
| ( ) 1. Totalmente insatisfeito   | ( ) 4. Parcialmente satisfeito |
| ( ) 2. Parcialmente insatisfeito | ( ) 5. Totalmente satisfeito   |
| ( ) 3. Neutro                    |                                |

Por quê?

---



---

### **6. Fertilidade**

Você tem filhos? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não

Se sim, quantos? Biológicos: \_\_\_\_\_ Adotivos: \_\_\_\_\_ Enteados: \_\_\_\_\_

Se não: mas poderá ter? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não sei

Alguém discutiu essa questão com você? ( ) 1. Sim ( ) 2. Não ( ) 3. Não lembro.

O quanto você se incomoda com a infertilidade?

- |                             |                                  |
|-----------------------------|----------------------------------|
| ( ) 1. Não me incomoda      | ( ) 3. Incomoda-me moderadamente |
| ( ) 2. Incomoda-me um pouco | ( ) 4. Incomoda-me bastante      |

Justifique: \_\_\_\_\_

---

### **7. Tratamento e seguimento**

Qual procedimento lhe causa(ou) maior desconforto durante o tratamento?

- |                            |                                     |
|----------------------------|-------------------------------------|
| ( ) 1. Exame clínico       | ( ) 5. Tratamento hormonal contínuo |
| ( ) 2. Exames radiológicos | ( ) 6. Avaliação psicológica;       |
| ( ) 3. Exames de sangue;   | ( ) 7. Procedimento cirúrgico       |
| ( ) 4. Internação          | ( ) 8. Outros: _____                |

Por quê?

---



---

Como poderíamos minimizar este desconforto?

O que você acha do seu tratamento?

---



---

O quanto você se incomoda com a necessidade de tratamento contínuo?

- |                             |                                  |
|-----------------------------|----------------------------------|
| ( ) 1. Não me incomoda      | ( ) 3. Incomoda-me moderadamente |
| ( ) 2. Incomoda-me um pouco | ( ) 4. Incomoda-me bastante      |

Justifique: \_\_\_\_\_

Qual seu nível de satisfação a respeito do tratamento?

- ( ) 1. Totalmente insatisfeito ( ) 4. Parcialmente satisfeito  
( ) 2. Parcialmente insatisfeito ( ) 5. Totalmente satisfeito  
( ) 3. Neutro

Justifique: \_\_\_\_\_

Cite dois aspectos positivos e dois aspectos negativos.

\_\_\_\_\_

Você gostaria de fazer alguma sugestão sobre o seu atendimento no hospital? O que você acha prioritário para melhorarmos nosso serviço?

\_\_\_\_\_

### **8. Dificuldades e preocupações**

O quanto você se incomoda com o cariótipo discordante?

- ( ) 1. Não me incomoda ( ) 3. Incomoda-me moderadamente  
( ) 2. Incomoda-me um pouco ( ) 4. Incomoda-me bastante

Justifique: \_\_\_\_\_

Qual foi ou tem sido a sua maior dificuldade durante todo o processo?

\_\_\_\_\_

O que mais lhe preocupa daqui pra frente?

\_\_\_\_\_

O que você achou dessa entrevista?

\_\_\_\_\_

Neste momento, de 1 a 10 o quanto você sabe sobre sua condição? \_\_\_\_\_

## Anexo C - Trechos dos discursos das mães ao longo da entrevista

### 1 Relato livre acerca do que as mães entendiam sobre a condição dos seus filhos

#### 1.1 Mães que utilizaram o termo sexo como sinônimo de genitália e dos órgãos do sistema reprodutor

*Não consegui desenvolver hormônio suficiente para desenvolver a formação do sexo (Mãe n° 28).*

*Ela nasceu com a genitália fechadinha. O útero produziu um hormônio que prejudicou a formação dela. A formação do sexo (Mãe n° 43, mãe de uma menina que nasceu com a genitália virilizada em decorrência do desenvolvimento de um luteoma durante a gestação.*

*Não definiu o sexo dela naquele momento que ela tava sendo formada dentro da minha barriga. Então por conta disso o sexo dela estacionou. Não definiu nem pra menino e nem entrou pra dentro, fazendo a genitália dela feminina (Mãe n° 66).*

*Ela nasceu com as duas partes. Que até o pessoal diz que ela nasceu homem e mulher (Mãe n° 132).*

#### 1.2 Mães que citaram “Deus” e “fé” nos discursos

*Eu pensei que Deus ajuda, que tem jeito. E foi o que aconteceu de vir pra cá e fazer tantas cirurgias como a gente já fez (Mãe n° 10)*

*Foi uns quarenta e cinco dias esperando o cariótipo, mas com a reza que seja um menino e ele estivesse errado pra eu não passar por tudo isso (Mãe n° 26).*

*Eu tenho muita fé em Deus. Eu tenho uma caminhada na igreja, então, hoje eu pensei, tem um propósito. E eu falava pra Deus: Independente da síndrome que for, o Senhor vai resolver esse negócio do sexo. Depois quando veio o DNA que era de fato uma menina, foi um alívio. No fundo, eu acho que foi o poder de Deus (Mãe n° 36).*

*Eu vou falar uma coisa pra você, no começo foi muito difícil porque a gente meio que não aceita. Eu ficava sozinha questionando com Deus: Poxa Deus, por que? (Mãe n° 8).*

*Deus sabe todas as coisas. Eu sempre coloquei Deus a frente de tudo. Então está na vontade dele. Eu não sei porque ele fez isso assim. Ele sabe o projeto que ele fez. Eu acredito que a gente nunca sabe nada. Se é um propósito de Deus, como eu vou saber? (Mãe n° 65).*

*Eu achei que o que Deus tinha feito, nada ia interferir (Mãe n° 72).*

*Mas depois eu me conformei porque fui buscar conforto em Deus, né? A gente não se questiona com as coisas que Deus nos dá (Mãe n° 79).*

*Isso é uma coisa de nascimento e foi Deus que fez e eu sou grata a tudo que Deus faz pra mim (Mãe n° 80).*

*Rezei e Nossa Senhora disse que era um menino (Mãe n° 83).*

*Coisa de Deus (Mãe n° 87).*

*Mas já incomodou bastante. Hoje olho com outros olhos. Com olhos de mãe que entende que Deus me mandou ele assim e que tenho que aceitar (Mãe n° 94).*

*Eu tenho fé que ele é homem (Mãe n° 95)*

*Deus quis assim (Mãe n° 97)*

*Chorava muito, sofria muito. Mas graças a Deus eu tinha a certeza que meu filho era masculino (Mãe n° 99)*

*E se os testículos ainda vão funcionar? Eu tenho fé em Deus que ele ainda consiga" (Mãe 98)*

*Só Deus pra explicar o porquê isso aconteceu com ele. No dia eu tava tão nervosa, tão ansiosa, tão decepcionada... Que naquele momento eu só pedia assim: Senhor, não me deixa jogar meu filho na lata de lixo (Mãe n° 117)*

*Veio assim mandado por Deus. A gente conversa com ele que Deus lhe botou assim. Deixa assim (Mãe n° 122)*

*Deus faz acontecer (Mãe n° 123)*



## **2 Conhecimento das mães acerca das condições de DDS**

### **2.1 Mães que relataram não ter recebido explicações da equipe de cuidados**

*Quando a gente vai na consulta, é focado muito se houve uma alteração, se a medicação tá atendendo a necessidade dela. Então a consulta é bem rápida. É visado mais se precisa ou não alterar a medicação. Eu não tenho tempo pra perguntar sobre outras questões. Eu só fico mais preocupada se deu alguma coisa alterada. Então a gente nunca entrou nessa parte de dúvidas minhas. Eu nunca perguntei nada. Tudo que eu sei, é o que a gente vai conversando ao longo dos anos. Eu nunca fui a fundo de detalhes e nunca perguntei também (Mãe n° 66). O médico que fez as primeiras cirurgias não tinha muita paciência para explicar" (Mãe n° 70).*

*Elas só preenchem o prontuário, mas não explicam" (Mãe n° 99).*

*O que aconteceu eu não sei exatamente porque nunca nenhum médico falou: nasceu assim, assim. Sempre que eu venho pras consultas eu só sei mesmo das coisas que são mais necessárias. E não pra conversar assim sobre isso. É só os exames (Mãe n° 106).*

*Nunca ninguém parou pra me explicar" (Mãe n° 123).*

*Nunca me explicaram (Mãe n° 131).*

*Nunca tive uma explicação (Mãe n° 132).*

### **2.2 Mães que referiram dificuldade no entendimento da condução devido ao estresse psicológico relacionado ao diagnóstico de DDS**

*Já explicaram. Algumas coisas eu entendia. Outras não. E eu fico nervosa também (Mãe n° 32).*

*Explicou muito bem, mas por causa do que eu tava vivendo eu não consegui absorver tudo (Mãe n° 57).*

*Eu acho que na hora eu fico aperreada e não gravo muito as coisas (Mãe n° 97)*

*Fiquei muito aperreada" (Mãe n° 102).*

*Tão nervosa que no momento eu não cheguei a absorver realmente o que tava acontecendo (Mãe n° 114)*

*Até tentaram explicar, mas eu tava tão perturbada que não entendi nada (Mãe n° 115).*

*E eu também tava muito nervosa no dia. Naquela hora não tinha consolo pra mim, nada que viessem me falar, eu ia guardar (Mãe n° 117).*

*No dia que foram me explicar o problema dela, eu tava tão assim que eu não entendi nada (Mãe n° 121).*

*No começo, eu acho que eu ficava muito nervosa e eu não entendia muito o que os médicos diziam, mas hoje eu já sou mais tranquila. As doutoras explicam bem direitinho, quando eu tenho uma dúvida, eu pergunto (Mãe n° 126).*

### **2.3 Mães que referiram dificuldade no entendimento devido à complexidade das condições de DDS**

*Eu queria saber mais, só que é muito complicado (Mãe n° 44)*

### **2.4 Mães que referiram dificuldade no entendimento da condição de DDS devido à linguagem técnica utilizada pela equipe de cuidados**

*A gente vem aqui, só que aí é aquela conversa de vocês, o vocabulário que vocês usam, a gente não entende muito. Às vezes, vocês estão conversando e eu me intrometo pra entender (Mãe n° 21)*

*Já tentaram me explicar sim. O que eu não consegui entender porque eram uns nomes muito difíceis. Eu falei que não tinha entendido e ela me explicou direitinho (Mãe n° 37).*

*Eu não consigo entender a linguagem dos médicos (Mãe n° 94).*

*Até hoje eu não entendo. É difícil. Tem palavra que não entendia muito. Os médicos falam assim umas palavras que eu não entendo muito (Mãe nº 98).*

*Dra, eu já, já reli, já li, já reli. E no final eu acho que eu não entendo é nada. Na internet. Com palavras fora do nosso vocabulário e pra nós que é mãe, é uma coisa muito difícil (Mãe nº 114)*

*Pode até terem me explicado, mas foi com palavras difíceis (Mãe nº 117).*

## **2.5 Mães que optaram por não aprofundar o conhecimento sobre a DDS de seus filhos**

*Eu não queria. Talvez eu não tenha aceitado ainda. No começo eu lia muito na Internet. Queria saber de tudo. Tem um grupo no Facebook bem legal. Eu até comecei a ver os comentários, mas parei. Fiquei triste em ver os depoimentos. Agora, não me interessa mais saber (Mãe nº 39).*

*Eu nunca me aprofundei muito porque na hora que eu via a (...), eu já confiei nela. Então o que a (...) falava pra mim era o suficiente. Eu não precisei me aprofundar na situação. Pra mim quem tinha que saber da situação era a (...). Eu tinha que saber o que eu precisava fazer com a (filha). Porque eu acho que vocês médicos que precisam saber das coisas (Mãe nº 49).*

*Eu acho que fui mais eu que não quis mais tocar no assunto. Vou ter que me contentar e pronta. E estava mais preocupada com o crescimento dela. Mudei o foco. Mas ia vir à tona uma hora. Então eu achei muito bom isso agora (Mãe nº 53).*

*Sei lá, às vezes, é um bloqueio meu. Eu não queria entender. Porque os médicos, desde o início, foram muito bons, até agora a Dra (...) também. Eu que não queria saber, não queria entender (Mãe nº 67).*

*Eu leio muito sobre isso, mas tem hora que paro porque vou ficando meio nervosa, sabe? (Mãe nº 65).*

*No começo eu me privei muito do conhecimento pelo fato de eu não querer mesmo, sabe? Eu acho que eu tava tão mergulhada com a questão da dor de ter uma filha com a genitália ambígua, de ter que estar escondendo ela de muitas pessoas. Essa questão mexeu muito comigo (Mãe nº 86).*

*Eu não tenho paciência (Mãe nº 141).*

## **2.6 Mães que referiram dificuldade de memorização das informações passadas pela equipe de cuidados**

*Ah, doutora, quando eu venho me explica super bem, mas eu esqueço. Eu tenho que gravar porque às vezes eu esqueço tudo. Eu não sei muito (Mãe nº 51).*

*Me explicaram muito, mas é minha cabecinha mesmo (Mãe nº 72).*

*Não consigo guardar (Mãe nº 113).*

## **2.7 Dúvidas referidas pelas mães**

### **2.7.1 Esclarecimentos acerca da origem, materna, ou paterna, da alteração genética associada à ocorrência da DDS:**

*Por que nasceu assim? Se é alguma coisa do meu sangue ou do pai dela? (Mãe nº 16).*

*Tem como saber quem tem a alteração, se ele ou eu? (Mãe nº 31).*

*Essa parte genética é proveniente de mim e do meu marido? Como que é? (Mãe nº 69).*

*Se veio do pai ou da mãe. Se foi por conta do meu trabalho com produtos químicos no começo da gestação (metanol e ácido acético)? (Mãe nº 81).*

*Porque aí é um problema dele ou dos dois? (Mãe nº 102).*

*Eu fiquei procurando uma explicação para aquilo ali. Se o problema tinha sido comigo ou com o pai. A gente sempre se sente culpada em alguma coisa (Mãe nº 123).*

### **2.7.2 Dívidas relacionadas ao sentimento materno de culpa**

*Será que é porque eu engravidei muito nova aos 17 anos (Mãe n° 38).*

*No começo, eu achei que ele tinha nascido assim porque eu engravidei com 39 anos (Mãe n° 48).*

*Se foi descuido meu. Eu acredito que não, porque eu fiz tudo certo. Assim, antes eu me culpava muito. Tanto que tive depressão pós parto. Foi bem difícil lidar com essa situação, porque eu me culpava bastante. Mas, na verdade, nem eu sabia porque eu me culpava tanto. Só que depois que eu comecei a vir aqui. Comecei a ver outras crianças, eu vi que minha filha não era um caso isolado, entendeu? Então eu fui aprendendo a lidar com a situação. Não me culpo mais igual eu me culpava antes (Mãe n° 56).*

*Se eu posso ter feito alguma coisa pra isso acontecer. O sangue do meu marido é A positivo. Isso pode ter alguma coisa a ver? (Mãe n° 59).*

*Eu achei no começo que poderia ter sido culpa minha porque eu tomava anticoncepcional. Eu não queria ter engravidado. Não foi planejado. Eu tomei pílula depois da relação e eu continuei tomando anticoncepcional porque eu tomava anticoncepcional e o meu era uso contínuo, tanto que eu descobri a gravidez com quase três meses. Então eu não sei se isso pode ter ajudado a causar o problema dela, sabe? Isso é uma coisa que me preocupa um pouco, de ter sido minha culpa por ela ter nascido assim (Mãe n° 63).*

*Se era alguma coisa de mim? Eu achava que era alguma coisa assim entre eu e meu marido, num sei. A gente sempre fica na dúvida: Meu Deus, será que nós erramos alguma coisa? Será que foi algum remédio? Mas eu nunca fiz uso de remédios. Ou foi porque ela veio eu já com 40 anos. Será que faltou alguma coisa em mim para haver essa geração? Hoje em dia eu já aceito mais. Só que a gente é mãe. A gente sempre se cobra, né? (Mãe n° 65).*

*Essa parte genética é proveniente de mim e do meu marido? Como que é? Eu tive alguma influência sobre isso? A gente acha que foi culpa da gente. A gente acha que fez alguma coisa que não poderia ter feito (Mãe n° 69).*

*Se tem uma causa, algo que eu fiz? (Mãe n° 76).*

*Eu queria saber o por quê? Eu fiquei pensando muito nisso. No fim do ano anterior a gravidez, eu tive uma infecção de urina e tive que tomar um remédio muito forte. Se teve culpa por conta da infecção de urina (Mãe n° 82).*

*Eu fico pensando se foi porque eu tive algum problema durante a gestação, mas não tem nada a ver, né Doutora? (Mãe n° 97).*

*Acontece essas coisas assim porque a gente deixou faltar alguma coisa? Ele tem o mesmo tipo de sangue meu. Então talvez seja culpa minha, do meu sangue (Mãe n° 98).*

*O fato de eu ter começado o pré-natal aos 4 meses pode ter causado isso? (Mãe n° 101).*

*Eu fico me culpando. Será que foi por eu não ter comido direito na gestação, né? Eu me culpava achando que tinha sido eu que num tinha comido bem (Mãe n° 102)*

*Se o fato de eu ter engravidado aos 13 anos influenciou no que aconteceu com meu filho? (Mãe n° 109)*

*Eu fiquei procurando uma explicação para aquilo ali. Se o problema tinha sido comigo ou com o pai. A gente sempre se sente culpada em alguma coisa (Mãe n° 123).*

*Tenho muita ansiedade se a garrafada que eu tomei teve alguma coisa a ver (Mãe n° 127)*

*Será que ela nasceu assim, porque eu peguei (engravidou) ela com a outra novinha? (Mãe n° 131)*

### **2.7.3 Dívidas relacionadas aos efeitos adversos dos medicamentos**

*Sobre o problema da hiperplasia não. Eu tenho dúvida dessas situações, dos efeitos colaterais, dessas coisas que vão surgir no decorrer. Porque isso é bem complicado, né? Depende da dose que ela está tomando, depende do que ela fez (Mãe n° 3, mãe de menina com HAC associou obesidade da criança à dose de reposição do corticoide)*

*Se depois que ela parar de crescer, ela vai ter facilidade pra engordar porque ela toma corticoide? (Mãe n° 4).*

*Porque eu vou no posto, o médico fala que é a doença de Cushing. Isso é devido ao excesso de corticoide. Excesso de remédio de corticoide. Aí eu me preocupei. Ele fala que devido aos corticoides vai gerar varizes e gordura. Aí eu e meu marido estamos correndo pra que ela se alimente bem e faça exercícios, mas cada dia mais ela aumenta o peso. Então isso é preocupante. A gente tá muito preocupado com isso (Mãe n° 23).*

*Esse remédio não vai ser prejudicial? (Mãe n° 26).*

*Eu sempre ouço o pessoal falando que o corticoide quando a pessoas toma faz mal e pode trazer algumas outras consequências no futuro. Isso pode ocasionar pra ela ou não? Porque ela faz é repor, né? (Mãe n° 85).*

*A Dr.a falou que tinha que repor hormônio pra ele. Se é prejudicial repor hormônios? (Mãe n° 116).*

#### **2.7.4 Dívidas relacionadas ao aspecto da genitália após tratamento clínico e cirúrgico**

*Será que o pênis dele vai ficar normal? (Mãe n° 10).*

*E quando ele crescer ele vai ser homem normal? O pênis dele vai ser normal? (Mãe n° 99).*

#### **2.7.5 Dívidas relacionadas à habilidade em urinar em pé**

*Ele vai conseguir fazer xixi em pé? (Mãe n° 62).*

#### **2.7.6 Dívidas relacionadas ao risco de neoplasia gonadal e gonadectomia**

*Mas na cirurgia eu tive outro baque por conta dos ovários. Não tinha, não tinha, aí na hora tinha e foi retirado. O sonho dela não é o meu. Fiquei mal. Até hoje eu ainda tenho um pouco de bloqueio. Fiquei mal. Depois da cirurgia, a doutora me explicou. Ela disse que ela tinha uma má formação das gônadas. Não sabia se eram testículos ou ovários. Isso foi explicado. Só que daí quando foi retirado ela disse que poderia ter caso de câncer. Só que daí eu fico me perguntando: será que realmente era pra ter tirado? Será que não era pra ter esperado se desenvolver um pouco pra ver se? (Mãe n° 53, mãe de uma menina com DDS ovotesticular).*

#### **2.7.8 Dívidas sobre crise de desidratação por perda de sal**

*Tem algum aparelho que mede o sal no organismo que nem o aparelho de diabetes? Poderia ter né? Ao invés de medir o açúcar, medir o sal (Mãe n° 63).*

#### **2.7.9 Dívidas relacionadas à fertilidade**

*Quando ele fez a cirurgia, o médico disse que ele não ia poder ter filhos. Depois surgiu essa mulher, dizendo que o filho era dele. Ele paga até pensão. Mas eu sempre desconfiei que não era dele. (Mãe n° 24)*

#### **2.7.10 Dívidas relacionadas ao aconselhamento genético**

*Eu não quis ter outros filhos porque fiquei com receio de terem o mesmo problema (Mãe n° 34, mãe uma menina com DDS ovotesticular).*

#### **2.7.11 Dívidas relacionadas à influência da condição na construção da identidade de gênero do filho**

*Como vai ser quando ele crescer. Será que isso não vai confundir ele? (Mãe n° 14).*

#### **2.7.12 Dívidas relacionadas à influência da condição na orientação sexual**

*Eu queria saber se o aumento do hormônio masculino poderia fazer ela gostar de mulher. Como ela nasceu com excesso de hormônio masculino, na minha cabeça, isso poderia levar ela a gostar de mulher e não de homem (Mãe n° 118)*

### **2.7.13 Dívidas relacionadas sobre como comunicar o filho sobre a condição**

*Como lidar com ele, agora que ele já está percebendo, convivendo com os coleguinhas (Mãe n° 60)*

## **2.8 Trechos de relatos de mães que referiram buscar informações sobre as DDS na internet, mídias sociais, documentários, televisão e livros**

*Além da Dra explicar, entrei na Internet e comecei a procurar. Quando saiu o diagnóstico eu coloquei o nome no celular e fui pesquisar. Eu sei bastante coisa e até me deu um pouco de paz. Porque eu tenho vontade de saber mais e conhecer outras pessoas (Mãe n° 1).*

*Eu procuro muito. Eu vejo muitos documentários. Porque eu acho que isso é primordial (Mãe n° 6).*

*Li muito na Internet (Mãe n° 20).*

*Fiquei sabendo porque vi na TV e fui ver nos livros (Mãe n° 24).*

*No ultrassom morfológico no sétimo mês, o radiologista disse que identificou o sinal da tulipa e que tinha que aguardar o nascimento para definir o sexo. Parecia que o pênis era menor do que o esperado. Aí a gente foi procurar na internet (Mãe n° 27).*

*No começo eu lia muito na Internet. Queria saber de tudo. Tem um grupo no Facebook bem legal (Mãe n° 39).*

*Também pesquisei no Google e vi que são pessoas mais reservadas (Mãe n° 47).*

*Logo que o médico do ultrassom cogitou a situação com 4 a 5 meses, eu corri pra internet" (Mãe n° 78).*

*Pesquisei na Internet porque a criança nasce assim, como que faz o procedimento (Mãe n° 79).*

*Eu estava pesquisando na Internet e ainda tem muita coisa para ser estudada (Mãe n° 81).*

*Aí depois, eu fiquei olhando na Internet (Mãe n° 121).*

## **3 Pré-natal e nascimento**

### **3.1 Relatos relacionados a suspeita de atipia no pré-natal**

*No ultrassom morfológico no sétimo mês, o radiologista disse que identificou o sinal da tulipa e que tinha que aguardar o nascimento para definir o sexo. Parecia que o pênis era menor do que o esperado. Aí a gente foi procurar na internet (Mãe n° 27).*

*Quando nós descobrimos, meu marido veio procurar referência de quem a gente poderia ir. Aí nós ligamos, marcamos uma consulta com ela. Eu fui ganhar a (filha) em (cidade de origem). Lá nós conseguimos uma endocrinopediatra. E assim que ela nasceu, essa doutora já estava no hospital e nós já estávamos com a medicação. Ela já tinha falado que era uma menina e tudo. Só que depois ela falou da hiperplasia. Ele foi explicando e falando. Tanto que ele passou muito tempo lá comigo, me olhando: Olha, mãe, eu to vendo aqui. Ela tem um ... chama hiperplasia de supra renal. Não é uma coisa pra você se assustar. Tem tratamento. Você vai em lugares mais especializados. É uma menina e ela tem a genitália um pouco aumentada, que fica tudo normal com cirurgia (Mãe n° 50)*

*Tiveram dúvida quando ela nasceu. Mas eu sabia que era menina já porque antes de ela ter alteração já tinham visto que ela já era mulher. Só que veio alterar depois. Foi feito o pré-natal aqui. As médicas daqui já tinham mandado uma carta pra eles. Por isso que eu fiz o pré-natal aqui. Já por conta disso. Mesmo assim, quando ela nasceu eles ficaram com dúvida se era menina (Mãe n° 71)*

*Eu sei que eu fiquei desesperada, eu só chorava. Ai com o passar do tempo, eu fui pesquisando e vinha aquele desespero que a pessoa não sabia o que era. Mas aí quando ela nasceu que eu já sabia mais ou menos o que era, eu não me desesperei mais, mas no começo eu fiquei bem desesperada (Mãe n° 110).*

### **3.2 Relatos de mães de pacientes cujo diagnóstico de HAC forma clássica perdedora de sal deu-se após crise desidratação ou alteração no teste de rastreio neonatal**

*Viram, mas não detectaram o problema. Fizeram ultrassom. Veio com diagnóstico de... Como é que se fala quando a pessoa tem dois sexos? Hermafrodita! Aí me deram alta. Quando eu tava com quinze dias, ela teve crise de desidratação. Ela vomitava e eu achava que era pneumonia ou engasgo. Aí eu fui pro pronto-socorro e aí internaram ela. Ela ficou 45 dias internada lá, porque eles não tinham esse diagnóstico. Mesmo ela desidratada com a genitália ambígua. Aí ele percebeu o sódio e o potássio nos exames, foi atrás de um endócrino, aí veio essa possibilidade (Mãe n° 4).*

*Quando fomos chamados, ela estava completamente desidratada. O neném estava correndo risco de vida. Ela examinou a criança e disse que o neném era uma menina. Quando ela começou a insistir eu comecei a chorar. Eles tentaram me acalmar e mandaram o pai levar a criança ao pronto-socorro para se hidratar. Eu chorava e não parava mais (Mãe n° 17)*

*Chegou com um mês desidratada. Ela desidrata porque não me falaram que ela precisava tomar os remédios (Mãe n° 89).*

*Com cinco dias a gente já começou a levar ela no médico por conta dessa diferença que a gente percebeu. A minha preocupação no começo era com essa parte da genitália dela, porque eu ainda não sabia do risco da perda de sal, que corria risco de vida. Aí fui pra (cidade referência na região) que tinha uma pediatra reconhecida na região. Ela imediatamente percebeu. Ela falou que existia alguns hermafroditas. Ela falou essa palavra, eu ainda lembro como se fosse hoje. A pediatra disse que era hermafrodita e que tínhamos de nos preparar porque ela tinha os dois sexos. Mas ela não me deu muitos detalhes. A gente foi tentar uma vaga no Albert Sabin. Aí com quinze dias ela começou a vomitar. Suspeitaram de refluxo, ela começou a tomar os remédios de refluxo, mas ela não melhorou com nada. Veio de urgência ao Sabin por desidratação. Nos primeiros momentos não conseguiram identificar também. Ela teve suspeita de refluxo. Ela nasceu em 11 de novembro de 2009. Só no dia 31 de dezembro, quando ela tava muito desidratada que eu fui descobrir a hiperplasia. Ela foi uma criança que nasceu com 2,8 kg, mamava muito bem. Eu estranhava porque ela estava perdendo. Eu procurei os postos de saúde do meu município, mas os médicos não conseguiam descobrir. Até que um dia, um médico achou que ela estava muito desidratada e a encaminhou com urgência. A gente saiu com urgência à noite e chegamos no Albert Sabin, fez exame e a médica me falou que ela tinha hiperplasia (Mãe n° 93).*

*Eu não fui bem orientada. Tinha que vir para cá para fazer o ultrassom e saber onde estavam os ovínhos. Vim para cá de resguardo. Ela foi registrada como ele. Aí quando eu cheguei em casa ela começou a vomitar. Levei até pro rezador. Aí a vó disse que a menina tinha a mesma doença dos tios. Só registrou porque precisava para ser atendida. Cheguei aqui na emergência com 3 meses. A doutora disse claramente que ela era uma menina" (Mãe 96)*

*O médico da maternidade não disse nada. A mãe disse que percebeu a alteração, mas a enfermeira disse que era um inchaço e ia desaparecer com um mês. Só descobrimos quando ela veio para emergência com vinte dias. Ela já estava um cotoco. Disseram que não podiam dizer se era homem ou mulher (Mãe n° 125).*

*O ultrassom mostrou os ovários, mas mesmo assim fizeram cariótipo. Aguardar o cariótipo para registrar. Ela teve alta e voltou após duas semanas desidratada que teve que ir pra UTI (Mãe n° 134).*

### 3.3 Trechos de relatos de mães sobre alteração de nome e sexo social no registro de nascimento após investigação apropriada da DDS

*E esse cariótipo na época, demorava 45 dias. Só que pra ela ser atendida no convênio tinha que ter o registro. Porque o bebe nasce e se você não tiver o registro em 30 dias, sei lá, perde o convênio. Na época, a gente, sem instrução... Não sei se a gente podia ter ido num juiz. Pego alguma carta. Não sei, mas o convênio não quer saber. Aí na hora de registrar, o pai mesmo escolheu: Ah, acho que é um menino. Vou por menino. O cariótipo saiu, ia dar quase dois meses. Veio XX. Era uma menina. E aí foi triste porque, imagina, quando nasceu a gente falou pra todo mundo que era um menino. Depois a gente não podia falar mais se era menino ou menina. E aí as amigas do trabalho, a família. A senhora sabe como é né. Todo mundo esperando. A gente não sabia o que falar. Foi difícil pra mim. Eu falava assim: Ah, é uma menina. A gente acabou se enganando porque os médicos falaram. E aí, foi menina mesmo. O pai dela correu no juiz. Pegou os laudos médicos. Demorou uns seis meses porque assim... Graças a Deus, um médico colocou lá que era constrangimento. Porque assim, eu ia nos pediatras e chamavam por Mateus. Era complicado! (Mãe nº 3).*

*A cirurgia de hipospádia precisava do exame de cariótipo. Só que daí eles marcaram o cariótipo para novembro. Acho que ele ficou pronto em março. Meu pai passou pra mim que deu um cariótipo feminino. Durante esse tempo ela foi criada como menino. Fiquei 2-3 dias em choque. Não conseguia olhar para a criança. Não queria pegar. A única coisa que eu fiz, eu lembro que eu peguei uma sacola daquelas gigantes, só abri a gaveta e joguei tudo, joguei tudo, eu fiquei sem nada, sem nada. Não tinha lençol, não tinha nada. Fiquei tão em choque. Aí, eu não conseguia ir numa loja e comprar roupa de menina. E daí foram minha mãe e minha irmã que pegaram ela e levaram. Quando chegaram com ela pra mim, já chegaram com ela vestida de menina. Eu fiquei, pelo menos, uma semana fora do ar. Que nem foi tanto tempo devido a gravidade da situação. A vida virou de cabeça pra baixo. Mudar a roupa, mudar a forma de tratamento, mudar nome. Não escolhi nome, não escolhi nada, não participei de nada, nada. Foi minha mãe, minha irmã, o pai dela. Não participei de nada. Mas depois eu acho que mastiguei, digeri e falei: Vamos ver o que precisa ser feito, né? Graças a Deus é uma situação que tem tratamento. E foi quando eu comecei a correr com ela pra cá. Simplesmente, pegava assim, ela tem consulta? Eu vou levar. Tem exame? Eu vou fazer. Eu tava muito prática. Eu fui para a prática, o que precisava ser feito. O cariótipo saiu com seis meses. Foi alterado aos dois anos. Tive que entrar na justiça. O juiz demorou um ano e meio para dar o parecer. Era constrangedor estar vestida como menina e ter registro masculino. O constrangimento de você chegar num hospital todas as vezes... ela tinha problema de ficar doente direto...e daí eu chegava no hospital, como era registro de menino, eles chamavam como menino. Sempre tem alguém para falar que tem algo errado. Consegui mudar o registro com dois anos e meio, quase três anos. Eu tive que entrar na justiça, colocar advogada, provar por A mais B que era uma menina e eu precisava mudar o registro dela. Ela foi ter certidão de nascimento com quase três anos porque eu botei na justiça, eu briguei (Mãe nº 9).*

*Na minha cabeça, ela foi registrada como menino. Demorou a cair a ficha. Na minha cabeça, ela era menino. Se tivesse sido descoberto no hospital, não teria sido assim pra mim. Era como se eu tivesse trocado a criança. Sai com o (menino) e voltei com a (menina). Como se o (menino) tivesse morrido e eu tivesse pegado outra criança. Se tivesse sido descoberto assim que nasceu, eu não teria passado por tudo isso. O pior foi ter passado uma semana com o (menino). O mundo inteiro foi visitar. No dia da filmagem, que eu fui dar banho, eu vi que tinha uma vagininha. Chamei o pediatra. Ele disse que tinha uma pequena má formação, mas que era um menino e podia registrar e me encaminhar a um cirurgião. Eles deviam ter visto que não tinham feito os testículos. O registro foi negado duas vezes. Diziam que não existia" (Mãe nº 17).*

*Eu achei que foi falta de conhecimento no hospital. Quando eu vi que não era normal, eu insisti pro pediatra examinar. O médico disse que meu bebê tinha hipospadia, que o testículo não tinha descido e que o pênis tinha nascido grudado e disse que eu tinha que registrar como (menino). E encaminhou ao urologista. O fato de ele ter deixado de registrar como menino atrapalhou bastante. E me deram a cartinha. Fiz tudo, confiando. Na secretária disseram que para fazer o tratamento do seu filho, você precisa ter o cartão do SUS. Pra você ter o cartão do SUS você precisa tirar o CPF. Para tirar o CPF, você tem que tirar o registro. Ficamos esperando o urologista. Aos três meses, quem viu foi uma residente e disse que tinha que encaminhar para o urologista pediátrico. Aos sete meses, o cirurgião disse para eu não me assustar e pediu para fazer exames para tirar a dúvida. Disse para eu estar preparada porque podia ser uma menina. Eu lembro que ele ficou meio assim e perguntou como era o nome. Ele disse: Olha, mãe, a senhora vai ter que se preparar. Eu não posso dizer com toda certeza. Vou encaminhar pra uma amiga que tem mais experiência que eu, mas se prepare porque pode ser uma menina. Ele explicou que era uma anomalia que geralmente ocorre a produção...e já deu tipo um resumindo. Até então o que nós tínhamos na cabeça era que era um menino e que iria fazer a cirurgia de hipospadia. Quando eu saí do consultório eu não tinha entendido nada. Ele já tinha pedido o cariótipo, ultrassom, todo tipo de exame. O cariótipo ia demorar uns quarenta dias. Eu fiz logo particular. No dia que chegou eu já fiz o ultrassom. Quando ele falou, a gente ainda tinha esperança de ser um menino. Foi uns quarenta e cinco dias esperando o cariótipo, mas com a reza que seja um menino e ele estivesse errado pra mim não passar por tudo isso. Quando eu recebi o cariótipo, eu estudei e sabia que podia ser uma menina, que lá tava confirmando que era sexo feminino. Eu fiquei nervosa. Fui pra sala e os médicos ficaram mais nervosos do que eu, só diziam que o seu médico vai explicar. Levamos tudo para ela. Foi tão assustador. Ela explicou e disse que não era um menino e sim uma menina. Ela falou que ia dar apoio e encaminhou para São Paulo. Chamou um psicólogo que estava lá também. O pai quis abandonar porque não suporta ver ela de vestido. O primeiro dia que pus vestido queria desabar. O esposo da Dra (...) é promotor da infância. Ela ligou pro esposo dela. Ele foi excelente. Ele preparou a documentação, mandou pro juiz. O juiz autorizou o cartório a fazer a troca. Porque quando eu tentei fazer por conta própria, eles não entendiam. Falaram que eu tinha que pagar advogado, que era demorado. Aquilo me incomodava. Até pra vacinar era ruim. Em todo setor eu tinha que explicar tudo direitinho. Ai eu fui trocar o CPF. Lá na Receita Federal não entenderam. Teve que chamar outra pessoa. Tem um caso parecido na minha cidade. Ela era o (menino) e agora é a (menina). Só que na hora que nasceu, ela fez o cariótipo, ficou mais tempo no hospital. A médica pediu para não registrar. Ela foi excelente e pronto, tá a menina. Ela vestiu de menino quando nasceu, mas a maioria das pessoas não sabem. Eu queria que tivesse acontecido assim comigo, porque você passou oito meses, batizado como menino. Os membros da família dizem que foi castigo porque queríamos muito um menino. Eu preferiria que fosse um Down. Tivemos de mudar de cidade porque as pessoas estão dizendo que ela nasceu com dois sexos e é hermafrodita. Hoje não tenho mais rede social. O fato de registrar como menino incomodou bastante (Mãe n°26)\*

*Registrado e criado no sexo masculino. Tú cria uma criança até dois, três anos, aí do nada tú descobre que não é menino. É uma menina! Sem informação nenhuma, é muito difícil" (Mãe n° 37).*

*Foi muito sofrido no começo. Então, quando ela nasceu, ninguém percebeu. Sai do hospital como menina. Conforme ela foi crescendo, o canal foi fechando. Com um ano e meio, eu marquei com um pediatra que me encaminhou pro cirurgião. Foi lá que ele jogou um balde de água fria. Eu expliquei que o canal estava fechando. Quando ele viu, ele falou que tava muito estranho a genitália e que não era uma menina. Como assim não é uma menina? Com quase dois anos. Ele chamou a pediatra. Ela ficou intacta. Se a pediatra levou um choque,*



*imagine eu. Perguntei se era hermafrodita? Ele falou que não. Me encaminhou pra um endócrino. Eu estava pensando ontem. Se não fosse toda essa questão. Ela é muito feminina. Eu acho que foi certo manter o registro feminino (Mãe n° 39).*

*Eu ficava sozinha questionando com Deus: Poxa Deus, por que? Eu não queria muito aceitar isso. No começo eu só chorava, não conseguia entender. Ficava noite sem dormir. Que tava tudo de rosa e depois eu descobri que era um menino (Mãe n° 48).*

*Me disseram que era um menino com pênis mal formado. Voltamos para casa, mas resolvi consultar antes de registrar. Esse médico nos encaminhou pro endocrinopediatra A gente tem lembranças de quando a gente fez a primeira avaliação. A falta de conhecimento (Mãe n° 140, mãe de uma menina com HAC).*

### **3.4 Trechos relativos à dificuldade de acesso ao centro de referência em DDS**

*Disse que só tinha tratamento aqui. Aí o médico da maternidade disse que ela nasceu com dois sexos e que tinha que vir para cá. Fiz uma campanha para arrecadar dinheiro na (cidade de origem) e conseguimos vir pra cá. Saiu até no jornal e nas redes sociais. Chorei para a menina da entrada que me deixou entrar e Dra. (endocrinologista) e o Dr. (endocrinologista) atenderam ela (Mãe n° 16).*

*Me mandaram pra cá e não tinha vaga. Aí eu fui pra casa. Elas mandaram eu ficar procurando. Ninguém ligava. Sei que ela passou mais de vinte dias vomitando. Diziam que era de parto. Tudo que mamava botava pra fora. Ela não chorava muito. Era só dormindo. Quando foi no último dia, ela já não mexia mais os olhos, vomitando, toda mole. Aí eu corri pro hospital (Mãe n° 131)*

## **4 Primeiras informações dadas às mães pela equipe de cuidados sobre as DDS dos filhos**

### **4.1 Termos utilizados pela equipe de cuidados nas primeiras informações sobre a DDS, segundo as mães**

*Que ela era um ET. Era um ser desconhecido que eu não sabia lidar. Eu curiosa fui pesquisar várias coisas. Fiquei de cabelo em pé (Mãe n° 9).*

*Ela falou que existia alguns casos de hermafrodita. Ela falou essa palavra, eu ainda lembro como se fosse hoje (Mãe n° 93).*

### **4.2 Trechos de relatos das mães sobre conduta ou comportamento inadequados de membros da equipe de cuidados na maternidade**

#### **4.2.2 Exposição excessiva da criança**

*Veio uma enfermeira e perguntou se podia levar a bebê pra mostrar pras outras estagiárias que nunca tinham visto. Eu disse que não. Se elas quiserem ver, elas vão estudar e ver em outro lugar (Mãe n° 4).*

*Nesse dia que ela foi internada, com seis dias, as médicas toda hora vinham e olhavam a genitália dela. Vinha uma e mostrava pra outra. Eu fiquei muito sentida porque ela não estava no consultório, ela estava esperando a consulta ainda. Ela vinha e mostrava pra outra. Ouviam o comentário que tinha uma neném que tinha dois sexos, eu acho, e iam lá ver (mãe n° 11).*

*Ela era a atração do hospital. Todas as enfermeiras queriam ir lá ver. Como não sabia qual era o sexo (Mãe n° 42).*

*A estagiária riu quando eu falei clitoris. Lá mesmo tinha uma que queria ficar dentro da sala por curiosidade. Mas me incomodou. Eu até saí da sala. Insensível, que não sente o sofrimento do outro. Tem que ter amor aos pacientes. Se for pra debochar e tirar sarro toma outro caminho (Mãe n° 39).*

*As enfermeiras ficaram mostrando umas pras outras e me senti invadida (Mãe n° 105)*

*Teve uma enfermeira que chateou muito. Essas coisas que marcam a gente porque as coisinhas dela eram tudo rosa. Aí ela: é tudo rosa as coisas dela? Aí eu, claro, que eu tava esperando uma menina. Eu não ia comprar coisa de outra cor. Todo médico que entrava no hospital. Eles levavam todo mundo pra ver. Eu fiquei com muita vergonha. Terminava o plantão e entrava de plantão e era desse jeito. Nem sei. Deveria tratar a gente com mais respeito. Todo mundo que chegava ia olhar e ficava de conversinha. Eu não me sentia bem com aquela situação (Mãe nº 127).*

#### **4.2.3 Demonstração de curiosidade excessiva relacionada ao quadro de atipia genital**

*"Quando ela nasceu, as auxiliares que estavam ali junto com ela, ficaram meio que assustadas: Por que? Como assim? A médica disse: Ela é uma menina e vocês têm que respeitar o momento da mãe" (Mãe 55)*

#### **4.2.4 Quebra do sigilo das informações médicas dos pacientes**

*A minha irmã disse que a patroa dela ligou e perguntou se era homem ou mulher e a enfermeira fez rir porque não era nem homem, nem mulher. Todo mundo lá ficou sabendo quando ela nasceu e até hoje eles falam (mãe nº 106).*

### **4.3 Informações e orientações precipitadas ou inadequadas**

#### **4.3.1 Sobre o processo de designação de gênero:**

*Como não menstruou, aos 15 anos procuramos uma ginecologista. Levei na ginecologista que pediu o cariótipo. Ela falou que ela era um menino porque tinha cariótipo XY. Ela falou que ela não é menina, é um menino (Mãe nº 58, mãe de uma menina com deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase).*

*Que aos cinco a seis anos, ele que ia decidir o sexo (Mãe nº 13, mãe de um menino com DDS 46, XY por prematuridade).*

*O médico disse que ela nasceu com dois sexos e eu podia escolher (Mãe nº 16, mãe de uma menina com DDS ovotesticular).*

*Ah, mãe, talvez você tenha que escolher o sexo. Então você vá se preparando. A médica que fez o meu pré natal. Eu me questionava muito, porque tinha medo de escolher e escolher errado, né? (Mãe nº 57).*

*A pediatra ao nascimento disse que era mais fácil transformar em menina (Mãe nº 27, mãe de um menino com disgenesia gonadal parcial).*

*A assistente social me falou: "Nossa mãe, não se preocupe não. E só você comprar roupa de menina e deixar o cabelo dele crescer. Você ganha uma mocinha". Era muita falta de informação. E as informações que tinha eram muito erradas (Mãe nº 37).*

*O cirurgião perguntou se eu queria menino ou menina, mas disse que a cirurgia era mais fácil pra ser menina (Mãe nº 141, mãe de uma menina com HAC)*

*Teve uma médica lá que disse que rasgava o diploma dela se ele não fosse uma menina (Mãe nº 67).*

#### **4.3.2 Sobre a possibilidade da ocorrência de disforia de gênero:**

*A ginecologista disse que não tinham ovários nem útero. Podia ser que mudasse a personalidade (Mãe nº 2, mãe de uma menina com CAIS).*

#### **4.3.3 Sobre a fertilidade da criança:**

*Que ele não vai poder ter filhos (Mãe nº 7).*

*A única pessoa que conversou comigo foi a enfermeira e disse que ele tinha nascido com um probleminha que eles ainda não sabiam o que era. Mas achava que ele não ia poder ter filhos (Mãe nº 20).*

#### **4.3.4 Sobre não mostrar ou comentar com outras pessoas sobre a atipia genital de suas crianças**

*Para não mostrar para ninguém (Mãe nº 25).*

*A Dra. falou pra mim: Isso é uma coisa entre você e seu marido e mais ninguém. Você não comenta isso pra ninguém. E até hoje eu não comentei (Mãe nº 80).*

#### **4.4 Trechos com as justificativas dadas pelas mães para considerarem inapropriada a forma como foram inicialmente informadas**

##### **4.4.1 Insegurança e desconhecimento da equipe de cuidados**

*Ele não deu muito detalhe. Acho que ele também não entendia muito como é que era (Mãe nº 10).*

*Em relação ao primeiro pediatra, ele foi desatento. Ela nasceu sem os dois escrotos. Ele nem se deu o trabalho de investigar (Mãe nº 17).*

*Eu achei que foi falta de conhecimento no hospital de (cidade de origem). O fato de ele ter deixado registrar como menino atrapalhou bastante (Mãe nº 26).*

*Nem ela sabia. Disse que nunca tinha visto. Não passou tanta confiança. Era pra ela ter estudado o caso melhor antes de ter falado alguma coisa (Mãe nº 27).*

*Ele não sabia de nada (Mãe nº 28).*

*Falta um pouco de informação na maternidade, porque talvez eles tivessem uma preparação pra isso. Não sei se eles conhecem essa doença. Se eles têm preparação pra isso (Mãe nº 31).*

*A do obstetra, muito errada. Eu acho que lá no dia que ele nasceu, pelo menos o médico se ele tivesse me falado eu não teria nem registrado. A solução era ter ido atrás. Eu teria informação mais cedo (Mãe nº 57).*

*Ele não sabia de nada e disse que era normal (Mãe nº 38).*

*Na minha opinião, ele deveria ter chegado como médico e dito que não tem certeza se é menino ou menina. Então não vamos registrar e fazer primeiro o cariótipo. Sem ter a certeza que era um menino, ele não podia ter me falado que era um menino (Mãe nº 45).*

*A gente já sabia de tudo. Eu fui ganhar ela e não foi o meu médico. Mesmo com todos os exames, ele não quis autorizar o registro. Ele falou que nunca tinha visto um caso assim. Mesmo com o exame da sexagem. Ele só autorizou depois que eu fiz exames de útero, ovário") (Mãe nº 50).*

*Tudo isso que chateia a gente é a falta de informação. Como eles iam me explicar se eles não sabiam. Dentro do hospital não sabiam o que é hiperplasia até chegar o teste do pezinho com quinze dias mostrar (Mãe nº 55).*

*Mas daí nasceu e ninguém sabia me falar o que tava acontecendo ou pelo menos, sei lá, tentar confortar a pessoa de qualquer jeito (Mãe nº 56).*

*No outro dia, ele deveria ter me explicado. Mas eu não culpo ele. Ninguém aqui de Campo Grande sabia o que o Nathan tinha. Na verdade, ninguém conseguia falar, ao certo, o que ele tinha (Mãe nº 67).*

*Eles não tinham preparo para isso. A maioria dos médicos não tem. Muitos pediatras não têm essa preparação (Mãe nº 68).*

*Eles não tinham como dar muita informação porque não sabiam (Mãe nº 69).*

*Ele não sabia, ele devia ser mais cuidadoso (Mãe nº 70).*

*Os médicos do meu município, devido não ter conhecimento da doença, ficaram em dúvida em alguns detalhes. Graças a Deus, eu me sinto bem mais segura, porque eu sei que não tem cura, mas existem cuidados e tratamentos e, se a mãe for muito responsável, eu acredito que vive de boa (Mãe nº 93).*

*Notei que eles não sabiam da doença. Eu não recebi uma informação. Eu tive que esperar outro dia. Eu tive que ir atrás (Mãe nº 105).*

*Além deles não saberem o que dizer. Me deixaram mais confusa (Mãe 118).*

*Ela também não entendia muito (Mãe nº 129).*

*A gente tem lembranças de quando a gente fez a primeira avaliação. A falta de conhecimento da própria equipe médica (Mãe nº 140)*

#### **4.4.2 Informações superficiais e/ou incompletas**

*Ele não explicou bem. Só falou que tinha nascido com um probleminha e tal. Que eu ia ser encaminhada para esse outro médico e que iria olhar e me dizer o que ia ser feito (Mãe nº 19)*

*Era muito básico. Não explicou com detalhes (Mãe nº 47).*

*Ele deveria ter explicado que ia ter um tratamento, que eu ia conseguir, que tinha que fazer o DNA (Mãe nº 75).*

#### **4.4.3 Ausência de informações**

*Não informaram nada. Deveriam ter explicado direitinho (Mãe nº 13)*

*Eles só me entregaram os papéis. Eu tinha acabado de ter um neném. Era pra ter sido explicado por um médico e psicóloga. Orientado! (Mãe nº 20)*

*Já para Dra (endocrinologista) dou 5 pois conversou comigo e chamou um psicólogo (Mãe nº 26).*

*Eu daria um zero pela forma que ela falou. Não quis nem explicar. Falou que era um menino.*

*Ela teria que ter explicado o que era o cariótipo (Mãe nº 58).*

*Porque eles fizeram pouco caso. Não me deram atenção. Ter posto um médico para explicar (Mãe nº 115).*

*O médico da maternidade não disse nada (Mãe nº 125).*

#### **4.4.4 Primeiras informações passadas na sala de parto**

*Gostaria de ter ouvido não na sala de parto, mas no leito (Mãe nº 25).*

*Podia ter esperado um pouco. Foi muito forte. Esperar recuperar da cesariana (Mãe nº 52).*

#### **4.4.5 Uso do termo hermafroditismo**

*Hermafroditismo. Você pensa logo que é menina e menino ao mesmo tempo. Devia não ter falado essa palavra (Mãe nº 2).*

*Pra mim seria zero. Eles já vieram dar um diagnóstico errado que ela era hermafrodita, uma coisa que eles nem sabiam e não sabiam tratar também. Eu saí achando que ela era hermafrodita (Mãe nº 4).*

#### **4.4.6 Falta de consenso entre as informações passadas pela equipe de cuidados iniciais**

*Pela confusão. Um dizia uma coisa e o outro dizia outra. Eles falaram: Não, fica tranquila, é um menino. E foi tão assim quando ela nasceu. Porque uns quatro pediatras foram olhar ela.*

*Eu lembro que três foram no quarto falar comigo e daí eu comecei a ficar assustada, mas esses três falaram pra mim: Olha, seu filho nasceu com hipospádia. E me explicaram o que era hipospádia. Os médicos me diziam que era hipospádia, mas parecia que eles mesmos não tinham certeza do que estavam falando. Não passaram confiança. O último pediatra que entrou no quarto é o que eu fiquei com raiva dele na época, mas é o que ele falou eu levo pro resto da vida. Ele falou assim: Mãe, o seu bebê quando ele tá se formando, ele tem o caminho da direita e o caminho da esquerda. O da direita, ela vai ser menino. O da esquerda, ele vai ser menina. Seu bebe foi pelo meio. Então assim, nesse exato momento, a gente não pode dizer se seu filho é uma menina ou um menino. A gente só pode dizer que seu filho precisa ser investigado. Mas isso foi um pediatra, os outros três assinaram que tinha hipospádia. Eu ia acreditar em quem? Eu falei: Esse médico tá louco. E daí falei que ele era surtado e confiei na opinião dos outros três. Eles não entraram em acordo nem entre eles mesmos para me passar uma informação. Então você tá ali, acabou de sair do parto. Já tem aquela preocupação. E daí tem um monte de pediatra na sua frente. Cada um fala uma coisa. Não*

tem nem como você ter segurança. O laudo que veio pra mim foi hipospadia. Pode registrar seu filho (Mãe nº 9).

#### 4.5 Trechos de relatos das mães sobre como se sentiram após receber as primeiras informações sobre a DDS de seus filhos

*Eu fiquei **sem chão**. Foi muito difícil. Me trato até hoje com psiquiatra (Mãe nº 1).*

*Na época eles (equipe de cuidados) me deixaram **desesperada** (Mãe nº 3).*

*Eu me vi **perdida**, como se fosse a **única pessoa** com um bebê assim há 26 anos. Eu entrei em **desespero**. Eu na época chamei a psicóloga para conversar comigo porque eu **desabei** mesmo porque era uma coisa muito nova (Mãe nº 3).*

*Como sexo indefinido? Eu nunca vi isso. Isso não existe. A gente se sente como? A gente não conhece essa doença. Eu não conseguia ler o papel. Eu não enxergava. Pra senhora ver o meu estado (Mãe nº 11).*

*Foi tão **assustador**. **Medo**. Queria **chorar e me matar**. **Desespero**. Eu fiquei **doida** (Mãe nº 26).*

*A gente acaba se **culpando** na hora que acontece esse tipo de coisa, mas depois com o tempo a gente passa a entender que não é culpa nossa (Mãe nº 49)*

***Assustada** né? Nunca tinha visto um caso desse. Depois que eu cheguei em São Paulo que fui vendo que tinha casos parecidos" (Mãe nº 51).*

*Quase fiquei **louca**. Comecei a vomitar (Mãe nº 52).*

*Eu fiquei quase **doida**. Nossa, eu fiquei **muito mal**. Na verdade, eu vim melhorar aqui, depois que eu comecei a vir aqui. Assim, antes eu me **culpava** muito. Tanto que tive **depressão** pós parto. Foi bem difícil lidar com essa situação, porque eu me culpava bastante. Mas, na verdade, nem eu sabia porque eu me culpava tanto. Só que depois que eu comecei a vir aqui. Comecei a ver outras crianças, eu vi que minha filha não era um caso isolado, entendeu? Então eu fui aprendendo a lidar com a situação. Não me culpo mais igual eu me culpava antes" (Mãe nº 56).*

*É o trabalho de Deus. Eu não fiquei surpresa não. Só agradei a Deus. Tem tanta coisa pior por aí. Minha filha é normal (Mãe nº 65).*

*Como eu estava **assustada** com a situação, eu só sabia **chorar**. Eu chorava muito na época. Eu **não tava entendendo** o que tava acontecendo (Mãe nº 66).*

*O **mundo caiu**. À princípio, eu fiquei **depressiva**, eu pensei que eu não fosse dar conta de resolver isso. Minha sorte é que tive muito apoio aqui. Mas, assim, foi uma barra difícil no início. Eu confesso que estou aqui contando, mas antes eu nem conseguia contar de tão difícil que foi (Mãe nº 79).*

*Foi uma **barra e tanto**. Até hoje eu faço acompanhamento com psicólogo e psiquiatra" (Mãe nº 94)*

*Até hoje **não me conformei** com esse problema. Às vezes eu procuro não pensar para não me machucar. Tenho que procurar um psicólogo (Mãe nº 101).*

***Pirei**. Naquele momento eu fiquei **horrorizada** (Mãe nº 114).*

*Depois que ele nasceu, eu tive uns problemas. Eu tomo remédio pra ansiedade. Era muito **nervosismo**, aí eu começo a chorar e fico querendo vomitar. Eu tive crises e fui parar no hospital. Uma doutora passou na época, remédio para ansiedade. Assim, hoje eu até entendo. Mas no dia eu fiquei **tão nervosa, tão ansiosa, tão decepcionada**. Que naquele momento eu só pedia assim: Senhor, não me deixe jogar meu filho na lata de lixo (Mãe nº 117).*

***Liguei não**. Nem chorei, nem nada. Só me **preocupe** na hora dos remédios (Mãe nº 131).*

***Desesperada**. Tinha dia que eu ficava tão desesperada aqui que saía pela rua gritando. Aí me deram calmante. Às vezes fico imaginando se eu tive alguma **culpa**. (mãe chora) Até hoje eu penso que eu tenho culpa (Mãe nº 132).*

**Culpa.** *Eu achava que era porque eu tinha feito algo de errado durante a gravidez apesar de ter me precavido demais. Porque quando eu descobri que eu já estava com dois meses. Eu achava que enquanto eu não sabia eu podia ter feito algo que pudesse ter prejudicado (Mãe nº 135)*

*Eu sofri demais. São coisas que ficaram sequelas até hoje. Depois que eu soube do problema dela, não sou mais a mesma pessoa. Não me sinto bem em casa, nem na rua (Mãe nº 138).*

#### **4.7 Sugestões dadas pelas mães sobre como informar inicialmente a DDS**

*Ele foi bem bacana no que ele me explicou. Ele não dramatizou, não fez...ele me explicou o que tinha que me explicar de uma maneira simples para uma pessoa leiga como eu entender. Ele tava tentando me explicar que o meu bebê não tinha sexo definido naquele momento. Eu tinha que ter paciência porque a gente ia ver sobre isso (Mãe nº 9).*

*Então eu acho que o médico tem que falar na hora. Se estiver tudo bem com a mãe, eu acho que tem (Mãe nº 21).*

*Oh, sabe a minha maior preocupação? Se um dia iam descobrir o que minha filha era. Porque eu pensava que eu nunca ia saber. O meu pensamento era: eu nunca vou saber o que minha filha é. Se meu bebê é menino ou menina. Então eu acho que ela tinha que ter falado: Oh, seu filho ou sua filha tem o sexo definido e a gente vai descobrir e vai ficar tudo bem. Era isso que eu queria, só isso (Mãe nº 32).*

*Para essa médica, eu dou nota 5, porque ela me chamou numa sala, explicou todas as coisas. Tudo o que estava ao alcance deles para ser feito naquele hospital, eles fizeram. Colheram cariótipo (Mãe nº 36).*

*Eu acho que eles têm que chegar com as palavras corretas, explicar realmente essa doença que aconteceu com ela. De um jeito carinhoso, não ser tão bruto (Mãe nº 44).*

*Quanto mais clareza, melhor (Mãe nº 48).*

*Ser muito didática na hora de explicar. Ela fazia questão de falar com coisas muito simples para que a gente pudesse entender (Mãe nº 49).*

*Dra. (endocrinologista) falou de uma forma humana. Mesmo não dando certeza, ela nos tranquilizou. Disse que era raro, mas não era grave (Mãe nº 62).*

*Eu acho que preparar a mãe e não contar de supetão. Na maternidade, quando a mãe estiver tranquila ou para alguém da família (Mãe nº 87).*

*Com paciência. Com clareza (Mãe nº 91).*

*Eles deveriam ter me chamado. Mãe sua bebe nasceu com uma malformação. A gente não sabe o que é, vamos investigar. Mas não se preocupe, ele é saudável (Mãe nº 105).*

### **5 Comunicação acerca da condição de DDS**

#### **5.1 Trechos de relatos das mães associando o conhecimento adquirido sobre a DDS do filho e diminuição do desconforto em conversar com outras pessoas sobre o tema:**

*Falo normal sobre o problema dela, depois de um tempo de amadurecimento. Depois de eu saber o que é a doença, o que ela causa, hoje eu consigo explicar, porque eu tenho conhecimento (Mãe nº 17).*

*Até porque eu acho que as pessoas têm que saber porque isso pode acontecer com o filho de alguém e a pessoa não saber (Mãe nº 6).*

*Eu já consigo sentar e conversar sobre a situação sem me sentir constrangida. Eu acho que teria que saber como colocar isso pras pessoas pra não explicar de forma errada, né? Porque senão eles vão olhar pra sua filha e pensar: nossa, é um ET né? Que nasceu de um jeito e tá de outro. Se você não souber explicar isso, as pessoas vão entender de forma errada (Mãe nº 9).*

*Hoje sim. Na época, eu não me sentia não. Com vergonha e com medo das pessoas entenderem errado. Hoje eu me sinto mais segura com o caso mais bem explicado. A gente*

mais entendida do assunto, a gente se sente mais seguro em falar. Acaba perdendo um pouco de receio quando conhece mais (Mãe nº 19).

Quando as pessoas perguntam: “Nossa, mas será que ele vai ser menino mesmo?” Aí eu falo que foi constatado que ele é um menino em todos os exames, DNA, e que ele é um menino mesmo. Essa parte de preconceito existe sim. Geralmente, quem não é informado sobre o assunto. Mas, a partir do momento que eu mostro a informação já melhora. Aí as pessoas falam: “Nossa, nunca ouvi falar”. Aí, eu falo, é como se fosse um lábio leporino. Faz uma cirurgia e corrige. Quando a gente explica o que foi, a pessoa entende melhor. Já cai esse preconceito (Mãe nº 33).

Hoje, não incomoda mais. Agora eu consigo conversar, antes não. Porque eu não sabia muito (Mãe nº 48).

## **5.2 Comunicação sobre a DDS com o próprio filho**

### **5.2.1 Trechos de relatos de mães sobre como explicaram ao filho sobre a DDS**

Devagar, ela foi perguntando, eu fui respondendo. Expliquei como funciona o organismo, a questão do hormônio. Ela sabe que tem hiperplasia. Comecei com uns quatro anos quando ele começou a questionar o porquê que ela tinha que tomar remédio todo dia. Então ela começou a questionar por que ela tinha que tomar e aí eu fui explicando conforme ela foi perguntando. Ela sabe da cirurgia também (Mãe nº 4).

Com 5, 6 e 7 anos já fui na Internet e expliquei pra ela como iria ser. Uma coisa bem didática mesmo. Fui mostrando as etapas da doença e fui falando que ela não tem nada de anormalidade. Na verdade, ela só nasceu com a genitália diferenciada por conta de ter sido ambígua, mas que ela é normal (Mãe nº 6).

Acho que ela sempre soube desde que ela começou a entender. Não precisei sentar e contar. Fui falando naturalmente. Não teve problema nenhum (Mãe nº 6).

Contou a medida que ele foi perguntando (Mãe nº 15).

Aos poucos eu fui aprendendo e amando cada vez mais o meu filho. Então a gente foi conversando o que eu ia aprendendo com o acompanhamento de vocês e com as cirurgias. Então eu fui explicando pra ele, mas é complicado porque eu não sei falar do jeito que vocês falam, mas eu falo do meu jeito (Mãe nº 21).

Eu comecei a explicar pra ele desde sempre. Às vezes ele fala assim: “Ah, por que meu piupiu não é solto?” Ele fala que queria que o piupiu fosse igual a cobra. Eu tenho um sobrinho da mesma idade dele e o piupiu é solto. Eu vou explicando que nem tudo é igual, vou falando das cirurgias. Mas, assim, eu acho que isso é um processo de adaptação e de tempo (Mãe nº 33).

Desde os cinco aninhos eu já vou falando pra ele sempre. Eu já fui falando logo pra ir entrando na cabeça dele, já tá entrando na adolescência né? A questão dos testes ele já sabe que não tem e que a gente vai repor. Na época, a gente até contou pra ele que ele não vai poder ter filhos biológicos, mas que ele pode ter sim os filhos dele, pode adotar (Mãe nº 37).

Eu sempre contei desde que ela começou a entender. Eu expliquei que ela fez cirurgia, que ela precisa tomar esse remédio pra repor (Mãe nº 42).

Desde a primeira cirurgia já comecei a explicar pra ele sobre a malformação do pipiuzinho e dos testículos. Desde os dois e pouco (Mãe nº 45).

Desde a primeira cirurgia. Eu falei que ele nasceu com um probleminha, mas que ia corrigir e que ele ia fazer xixi em pé (Mãe nº 81).

Com dois anos. A neném nasceu assim, mas o doutor vai fazer a cirurgia e a neném vai ficar boa. Quando ela já foi começando a entender com dois anos. Ela via o pipiu da irmãzinha e perguntava porque o dela era diferente. Parecia uma piroquinha. Hoje ela diz que o pipiu ta bonito (Mãe nº 120).

### **5.2.2 Trechos de relatos das mães que pontuaram o auxílio da equipe de cuidados para explicar a DDS aos filhos**

*Devo contar na consulta com os médicos (Mãe nº 16).*

*Começando a conversar em casa. Ainda não sei como vai surgir a conversa. Se tiver algum receio ou trauma a gente busca a psicóloga (Mãe nº 20).*

*Eu não sei contar. Vou deixar pra vocês. Eu não tenho essa estrutura que vocês têm. Algum sofrimento ele vai ter. Talvez quando for começar a fazer a reposição. Puberdade. Tú tem medo de ela perguntar porque foi feita a cirurgia (Mãe nº 39).*

*Hoje na consulta aos 16 anos e 9 meses. Ele perguntou o porquê acompanha aqui. "Eu sou normal? Eu tenho problema?" Aí eu disse: "Você tem um probleminha". Sempre foi difícil pra mim saber o momento ideal. Na última consulta a Dra. indagou se esse momento não tinha chegado. Acho que a equipe médica deve contar junto com a psicóloga (Mãe nº 47).*

*Eu acho que a gente tem que preparar. Não sei como vai ficar a parte estética do genital quando ela ficar maiorzinha. Mas eu acho que esconder é pior. Eu nunca tirei foto da parte para mostrar pra alguém ou pra ela futuramente. Não sei se ela vai ficar chateada por eu não ter tirado foto pra mostrar pra ela. Acho que depois da puberdade, uns dezoito anos. Não sei se ela vai precisar de psicólogo para entender melhor (Mãe nº 54).*

*Com 15 anos ficou sabendo com a ajuda dos médicos e do psicólogo (mãe nº 58).*

*Eu quero procurar uma psicóloga para estar junto (Mãe nº 117).*

*Na adolescência ele já tem que estar sabendo pra não criar rancor. Contando aos poucos. É melhor contar na consulta comigo e com os médicos pra saber explicar melhor (Mãe nº 59).*

*Eu queria que fosse um médico que chamasse ela sozinha e explicasse. Eu acho que ela fica mais à vontade só ela. Agora ela já entende. Num sei se já começa a contar de agora ou se espera mais um pouquinho. Num tenho essa certeza ainda. Ela nunca perguntou nada (Mãe nº 75).*

*Decidimos esperar a adolescência passar para contar, a não ser que ele pergunte. Vamos contar à medida que ele for perguntado. Falar de agora para sempre. É a equipe médica que deve contar (Mãe nº 76).*

*Ele era bem menor, logo que começou a fazer a cirurgia e ele começou a entender e perceber as diferenças. Já comecei a conversar e levei ele no psicólogo para me ajudar. Eu não podia ficar com isso só pra mim, porque isso faz parte da história dele. Eu converso sempre com ele. Eu falo pra ele que não é pra falar pra ninguém (Mãe nº 79).*

*Eu queria que fosse acompanhado de um psicólogo (Mãe nº 139).*

*Eu vou precisar da ajuda de vocês. Eu vou dizer que ela por si só não consegue controlar o sódio e o potássio. Eu vou dizer como a mulher tem dois buraquinhos. Ela nasceu só com um e precisou operar (Mãe nº 144).*

### **5.2.3 Trechos de relatos das mães sobre como pretendem explicar ao filho sobre a condição de DDS**

*Quando ela tiver mais entendidinha, crescidinha. Até porque ela tem que saber porque vai usar o medicamento, né? Tem que deixar orientada até pra ela mesma pegar a responsabilidade para sobrevivência dela. Eu vou tentar contar da melhor maneira, uns cinco anos, mais ou menos. (Mãe nº 31).*

*Eu não vou poder esconder. Pretendo contar logo. Não vou demorar muito. Lá pros doze anos eu explico pra ele. Vou falar que ninguém teve culpa que ele nasceu assim. Se Deus quis assim é porque teve um propósito. Foi um caso que aconteceu, mas já foi resolvido. Não tem problema nenhum mais (Mãe nº 51).*

*Na adolescência porque ela vai ter que começar a introduzir hormônio. E aí vai ter que explicar que ela precisa tomar, que não pode engravidar naturalmente, mas que tem as doenças (Mãe nº 53).*



*Eu acho que a gente tem que preparar. Não sei como vai ficar a parte estética do genital quando ela ficar maiorzinha. Mas eu acho que esconder é pior. Eu nunca tirei foto da parte para mostrar pra alguém ou pra ela futuramente. Não sei se ela vai ficar chateada por eu não ter tirado foto pra mostrar pra ela. Acho que depois da puberdade, uns dezoito anos. Não sei se ela vai precisar de psicólogo para entender melhor (Mãe nº 54).*

*Na hora que ela tiver entendendo mais as coisas, na hora que ela tiver entrando na adolescência, que vai ser a hora que ela vai começar a conhecer o corpinho dela, que a periquita dela não é igual a nossa. A dela é delicadinha, é sensível. A hora que ela tiver se conhecendo. Ela pergunta pra mim porque todo dia ela toma remédio aí eu: ah, é porque você é super-heroína. Você tem que tomar porque você tem que ser forte. Enfim, eu mirabolo uma história, mas ela ainda não tem noção de que ela foi operada, que ela ficou internada. Essas coisas não (Mãe nº 56).*

*Quando eu sentir que ele entende. Eu não pretendo ver isso como um segredo não. Quero continuar falando abertamente perto dele. Quando ele perguntar. Acho que com uns cinco anos (Mãe nº 82).*

*Quando ela estiver entendendo. Contar desde o começo. Nasceu com a malformação que fez uma operação (Mãe nº 90).*

*Com uns cinco anos pra ir começando a entender. Primeiro, eu explico tudinho, pra depois não dizer que eu não disse. Eu tenho que dizer porque se eu não disser o pessoal lá de fora vai dizer (Mãe nº 102).*

*E eu ainda acho que será preciso porque terá sempre aquele tio que lembra e comenta. Eu pretendo sentar com ele e conversar (Mãe nº 135).*

#### **5.2.4 Trechos do discurso de mães que optaram por explicar a DDS aos filhos um pouco mais velhos pelo receio de que eles comentassem sobre a condição com outras pessoas**

*Quando ela estiver maiorzinha. Agora, eu não sei. Como mãe eu acho que ela ainda é pequena. Medo de ela sair falando na escola. Eu acho que com uns sete, oito anos (Mãe nº 56).*

*Às vezes eu não falo claramente porque ele é muito curioso e já entende tudo. Assim, ele já perguntou algumas coisas: "Por que que minha pintinha é pequena?" Aí eu falei: "Não. Você está fazendo um tratamento e quando você estiver maiorzinho vai crescer também, de acordo com o que você vai crescendo". Aí ele: "Por que que eu não faço xixi em pé?". Aí eu falei: "Por isso. Porque é pequenininho, mas quando crescer mais você vai conseguir". Aí assim, mas a partir de agora eu vou tentar mais... Eu não fiz isso ainda, porque ele é muito falador. Eu tenho medo de ele chegar pro colega pra tia... eu fiz isso, e isso e isso. Eu quero procurar uma psicóloga para estar junto. Eu acho ele pequenininho pra começar já Apesar que ela já pergunta né? Já faz algumas perguntas (Mãe nº 117).*

#### **5.2.5 Trechos do discurso de uma mãe que planeja informar a filha sobre DDS apenas na idade adulta por receio de a condição influenciar na construção da identidade de gênero e na orientação sexual da criança**

*Eu não pretendo mostrar a imagem de como era quando ela nasceu pra não criar uma dúvida na cabeça dela. Pelo menos enquanto ela for criança ou adolescente. Eu até posso contar sobre o órgão genital dela quando ela já estiver na fase adulta, com a mentalidade estabelecida. Porque assim quando a gente é criança, adolescente e tá passando pela puberdade, é muita coisa, muita informação. No meu ponto de vista, a criança tendo mais essa informação de que nasceu diferente e a gente precisou fazer uma cirurgia corretiva nela pra que ela se visse como uma menina igual às outras... Eu acredito que pra ela seria melhor só saber quando já for adulta. Porque eu não quero que isso influencie o que ela quer ser. Vamos supor se no caso ela quiser ser homossexual, se ela gostar de outra mulher, se for*

*uma opção sexual dela, tudo bem. Mas não vou deixar que isso seja uma influência. Ah, eu nasci dessa forma, minha mãe fez a cirurgia e eu poderia ser um menino. Eu não quero que isso confunda a cabeça dela. Quero que ela cresça da forma como ela quiser ser e mais na frente a gente conta. Eu não quero contar isso pra ela antes pra não interferir (Mãe nº 56).*

### **5.2.6 Trechos de relatos das mães que não sabem quando devem explicar ao filho sobre a condição de DDS**

*Ela não sabe do cariótipo XY. Mas é que eu tenho medo. Ainda tô travado com isso. Eu não consigo ainda ir pra frente. Tenho medo de fazer ela sofrer. Porque é complicado também pra cabeça dela. Eu deixei o tempo passar porque ela era muito nova pra entrar nesse... Agora com 16, 17 anos, tem hora que ela é bem madura e tem hora que é bem infantil. Então tenho medo que ela ainda não seja madura o suficiente pra lidar com isso (Mãe nº 1).*

*Tenho medo de como falar. Me preocupa na hora que ele entender melhor as coisas, em como explicar tudo pra ele também (mãe nº 27).*

*Eu pretendo, mas não sei como chegar nesse assunto com ela (Mãe nº 88).*

*Não sei. Às vezes acho que é muito criança. Querendo ou não acho que ele vai ficar com a cabecinha bagunçada. Eu acho que seria bom ele ser acompanhado por uma psicóloga. Ele já tem quatro anos, ele tá começando a ter as curiosidades (Mãe nº 94).*

### **5.2.7 Trechos de relatos de mães que pretendem não explicar ao filho sobre a DDS**

*Espero que vocês também não contem. Tem algum lugar que você possa escrever (registrar) isso? Porque tem coisas que você não tem que contar, sabe? Eu acho que não tem. Morreu. Ficou lá. Eu falo pra ela que é vitamina. Lá na Bahia mesmo, o povo pergunta porque ela toma esses remédios. Não falo que é remédio, falo que são vitaminas. Eu espero que vocês não contem a ela que ela teve isso, sabe? Pênis! Após ser informada sobre a clitoromegalia, a mãe respondeu enfaticamente: Mas era tão parecido com um (pênis). (Mãe nº 23).*

*Eu acho que não. Não sei. Por medo, não sei não. Eu acho que ela não precisa saber disso. Talvez ela se sinta insegura ou eu me sinto insegura (Mãe nº 110).*

*Tenho medo. Eu num conto não (Mãe nº 132).*

## **6 Genitália e abordagem cirúrgica**

### **6.1 Trechos de discursos maternos relacionados ao desconforto associado a atipia genital**

#### **6.1.1 Preconceito associado a atipia genital**

*Antes da cirurgia eu não trocava (a fralda) perto de ninguém (Mãe nº 3).*

*Não trocava na frente dos outros, mas ela ia na creche. Aí eu conversei com a diretora, conversei com os professores que acolheram muito bem. Não teve problema nenhum na escola (Mãe nº 4).*

*Ficava preocupada com o que as pessoas iam dizer. Evitava ficar nu na frente dos outros (Mãe nº 8).*

*Muitas vezes deixei de trocar. Me abalava bastante. Custei a ver depois da cirurgia. Levei quinze dias. Não tinha coragem. Ela não ia pra creche. Eu evitava sair. A gente não trocava em público. Nunca frequentou creche por isso. Porque na hora do banho todos tomam banho juntos. Ela não podia frequentar a escola, ela não podia estar no mesmo lugar que outros amigos. É aquela situação da mãe trocar o filho ali. Não tem nada a ver. Eu que trabalho em creche, eu troco criança uma do lado da outra o tempo inteiro. Então o como eu ia falar na creche? Ela foi para creche pela primeira vez aos três anos, depois da cirurgia (Mãe nº 8).*

*Me dava dó dele quando eu via que era pequenininha demais. Me preocupava em não trocar a fralda na frente das outras pessoas, pois não sabia o que responder. Porque eu demorei a pôr na escolinha por conta disso. Porque quando ele ia fazer xixi baixava. Fiquei com medo*

*de maltratarem ele por conta disso. Ai enquanto não fez o canal eu não deixei. Ai ele só começou a estudar com cinco anos (Mãe nº 10).*

*Porque a família começou a visitar. Ia surgir um monte de perguntas que não íamos saber responder. Não deixamos ninguém trocar (Mãe nº 13).*

*Principalmente na troca na frente de pessoas desconhecidas (Mãe nº 14).*

*Fico com dó dela. Ela fica dizendo pro irmão que tem um pintinho. Às vezes ela quer abaixar a calcinha pra fazer xixi e as crianças ficam dizendo que ela tem pintinho. Por isso não pus na escola e nem deixo ela sem fraldas. Na minha cidade acham que ela nasceu com dois sexos (Mãe nº 16).*

*A gente se sente mal para trocar. É constrangedor. Os outros ficam olhando (Mãe nº 17).*

*Eu entrava em pânico quando tinha alguém por perto (Mãe nº 19).*

*Era chato trocá-la perto de desconhecidos (Mãe nº 22).*

*A gente queria esconder isso de todo mundo. Até a cirurgia (Mãe nº 23).*

*Por conta das outras pessoas. Quando ia no posto e pesava ele não gostava que as pessoas ficassem olhando (Mãe nº 24).*

*A minha preocupação era quando eu saía, ia pra casa de algum amigo. Quando passava o dia na casa de algum amigo que tinha que dar banho, eu tinha que ficar escondendo ela pra ninguém ver, que eu não queria que ninguém soubesse. Na escola também, algum amigo ver e virar uma chacota pra ela a situação (Mãe nº 25).*

*Porque as pessoas perguntavam e a gente não sabia as respostas (Mãe nº 27).*

*As pessoas ficavam perguntando e eu não sabia explicar (Mãe nº 28).*

*A família toda fica perguntando (Mãe nº 28).*

*Por causa das outras pessoas (Mãe nº 30).*

*Eu sempre evitei trocar ela na frente de quem não sabia. No começo eu ficava meio assim, depois me acostumei e não me incomodava não. Porque ia perguntar. Até que você explique, já ia pensar alguma coisa (Mãe nº 32).*

*Era aquela situação da pessoa achar ele anormal. Eu não trocava ele na frente de ninguém, mas depois que eu fui me sentindo mais segura, depois da cirurgia, normal. A gente se comporta assim pra proteger (Mãe nº 33).*

*Tinha receio de as outras pessoas verem os genitais da criança. Só foi pra escola com cinco anos porque a mãe tinha receio (Mãe nº 34).*

*Medo e vergonha das pessoas (Mãe nº 36).*

*Não trocava na frente dos outros (Mãe nº 38).*

*É constrangedor. As pessoas são curiosas e ficam olhando (Mãe nº 41).*

*O circo foi só quando eu vim pra casa, que aí a família queria vir, os amigos. Ai eu tinha que falar: Não, ela é uma menina. Tinha que mostrar (Mãe nº 42).*

*Só troco na frente das minhas filhas. Em locais públicos, eu evito, mas se precisar trocar, eu troco (Mãe nº 48).*

*Por eu ter ainda naquele processo de sentir culpa. Não trocava na frente dos outros por medo de julgamento e de expor ela (Mãe nº 50).*

*Logo no início, eu fiquei meio assim porque as pessoas são muito curiosas. Então eu evitava de fazer troca na frente das pessoas (Mãe nº 50).*

*Mas quando eu tava trocando e chegava uma pessoa e falava: Meu Deus. Aquilo ali me dava uma raiva (Mãe nº 55).*

*Não trocava na frente das outras pessoas por conta da curiosidade. Eu não gostava de trocar na frente de ninguém não (Mãe nº 55).*

*Eu achava estranho. Evitava trocar na frente de outras pessoas. Se para mim era estranho, imagine para os outros (Mãe nº 60).*

*Mas evita trocar fraldas na frente dos outros (Mãe nº 61).*

*Vergonha e medo das pessoas perguntarem (Mãe nº 66).*

*Era esquisito trocar as fraldas e as pessoas ficavam curiosas para ver os genitais (Mãe nº 67).*

*Quando eu vou trocar ou banhar, fecho a porta (Mãe nº 71).*

*Porque era diferente das minhas outras meninas. Não trocava na frente dos outros, pros outros não ficarem perguntando porque era daquele jeito. Nunca deixei ninguém trocar ela, só as irmãs (Mãe nº 71).*

*Incomodava porque ele fazia xixi sentado. Não deixamos ninguém ver, nem ele perceber que era diferente (Mãe nº 71).*

*A mim mesma não me incomoda. Me incomoda as outras pessoas que não entenderão (Mãe nº 71).*

*Por conta dos outros verem e saírem comentando (Mãe nº 85).*

*Mas pelos outros sabe? (Mãe nº 86).*

*Porque as pessoas não entendem e acham que ela tem dois sexos mesmo (Mãe nº 87).*

*Porque eu sentia gastura quando ia dar banho. Por conta que ela andava nua e o pessoal ficava perguntando (Mãe nº 88).*

*Tinha vergonha porque as pessoas são muito preconceituosas. Não deixava ninguém ver. Evitava sair de casa (Mãe nº 92).*

*Medo de virem a clitoromegalia. Não colocava na escola até operar (Mãe nº 93).*

*Diante da malformação, o que mais me incomoda é ele estar num lugar e querer urinar. Tenho medo das perguntas (Mãe nº 94).*

*Se eu trocasse ele no meio das pessoas, as pessoas já iam olhar. Já ia fazer perguntar. Em casa, só eu e ele eu ficava triste, angustiada (Mãe nº 98).*

*Eu não trocava na frente de ninguém não pra não ficarem olhando (Mãe nº 98).*

*Eu fico incomodada. Ia ser uma menina, aí veio um menino. Acho estranho quando eu vou limpar. Aí quando a gente vai limpar, eu fico olhando, observando... Só troco mas comigo. Até quando meu esposo está no quarto, eu mando ele sair. Eu troco mais só quando eu tô só com ele. Porque as pessoas ficavam falando (Mãe nº 102).*

*Eu me sentia incomodada pelos outros. Eu me preocupava em estar sempre de calcinha (Mãe nº 105).*

*Porque não era normal né? Era coisa que a gente via que não era comum, que os outros ficavam olhando. Ficava falando. Eu não gostava que ninguém visse. Eu tentava deixar sempre vestidinha. Vestia um vestidinho e sempre ela tava com um shortinho por baixo (Mãe nº 106).*

*Eu não gosto de trocar na frente dos outros, nem das irmãs. Fico pensando que ele não vai estudar até a cirurgia (Mãe nº 115).*

*Por conta da exposição e das perguntas. Na frente de outra pessoa eu não gosto (Mãe nº 118).*

*Constrangida porque os outros dizem que parece um menino (Mãe nº 119).*

*Eu só não troco na frente dos vizinhos (Mãe nº 121).*

*Porque assim que ela ficava nua o povo perguntava logo: Ué, ela é uma menina ou um menino?" (Mãe nº 126).*

*Eu me sentia muito mal. Eu não podia deixar ela na mão de outra pessoa. Eu banhava escondido. Eu nunca deixei ela com ninguém pra ninguém ver. Quando ela entrou na escola com 5 anos, eu dava ordem para ninguém tirar a fralda (Mãe nº 126).*

*Mantinha ela vestida direto (Mãe nº 131).*

*Num deixava ninguém ver. (Mãe nº 132).*

*Eu não me importava de cuidar, mas a isolei. Foram poucas as pessoas que souberam (Mãe nº 134).*

*Passei sufoco. Aquilo ali mexeu muito comigo. Eu não deixava ninguém ver. Não queria que o nome dela ficasse na boca do povo. O povo ignorante: A filha dela nasceu com uma pinta (Mãe nº 134).*

*Tinha medo dos outros verem (Mãe nº 134).*

*Por conta dos curiosos que ficavam falando (Mãe nº 141).*

*Evitava trocar na frente dos outros com receio de alguém perguntar e eu não saber explicar (Mãe nº 144).*

### **6.1.2 Sofrimento materno causado pela genitália atípica do filho**

*Ao ponto de eu não conseguir limpar. Eu quero que ela fique perfeita. Que eu possa olhar e me sentir bem (Mãe nº 26).*

*Nos primeiros dias, eu nem queria olhar. Não adianta olhar que eu nem sei. Você fica meio doída (Mãe nº 36).*

*Me incomoda porque era pra ter um penzinho normal. É que assim, eu sempre quis um menino desde a minha primeira gestação. Só que agora como eu consegui um menino, o menino veio assim, entendeu? (Mãe nº 48).*

*Por eu ter ainda naquele processo de sentir culpa. (Mãe nº 50).*

*Incomodava ver aquele clitóris grande ali no meio, incomodava mesmo (Mãe nº 55).*

*Porque eu sentia gastura quando ia dar banho (Mãe nº 88).*

*Eu achava muito estranho e diferente (Mãe nº 108).*

*Me incomoda porque não é como era pra ser. Eu não deixei outras pessoas verem. Eu não deixo que ninguém veja (Mãe nº 110).*

*Eu via algo errado, como se quisesse desenvolver pro lado masculino (Mãe nº 142).*

## **6.2 Trechos de discursos maternos relacionados ao momento ideal para a genitoplastias**

### **6.2.1 Genitoplastia na infância**

*O mais rápido que possa resolver. Ela passou com a psicóloga, ainda todo aquele respaldo e tudo. Mas foi muito rápido (Mãe nº 1).*

*Eu acho que a partir do momento que for provado que é menino ou é menina, tem que operar. A opção sexual dele mais pra frente, eu acho que não vai interferir. Eu acho que tem que operar porque essa criança não vai tá sendo cuidado só pela mãe. Ela vai estar na escolinha, ela vai ter uma vida. Até ela ficar adulta. É muito tempo até ela se entender como gente, uma adolescente. Ela vai sofrer muita coisa. Vai causar sofrimento, pelo o que eu passei sim (Mãe nº 3).*

*Eu entendi que quanto antes fizesse era melhor pra ela pelo trauma da cirurgia, da anestesia e do processo hospitalar. E deu bem certo porque é uma coisa que ela mal lembra. Eu acho que quando é pequeno mesmo. É uma coisa a menos para ela lidar no futuro. (Mãe nº 4).*

*Pra não prolongar o problema. Ainda não vai à escola (Mãe nº 5).*

*Eu acho que de imediato. Quando ela fez a cirurgia com um ano... se aquilo ia fazer diferença. Mas achei que foi bacana. Eu acho muito pior com a idade que ela tá. Ela, pré-adolescente, chegaria a causar constrangimento nela em não saber lidar com isso (Mãe nº 6).*

*Por conta do desconforto com as pessoas. Quanto mais cedo melhor para ele não se sentir diferente na escola (Mãe nº 14).*

*Eu acho que se deve operar quando nasce. Porque é um desconforto pra criança, né? A (filha) acha ruim porque a vagina é gordinha. Imagina ficar uma mocinha com clitóris crescido. É uma coisa boba comparar, mas antes quando nascia uma criança com um dedinho extra num já tira na hora (Mãe nº 11).*

*Medo de sofrer bullying na escola (Mãe nº 18).*

*Um ano, até dois. Porque é esquecido. Eles não lembram. Você lembra da sua fase infantil? Eu não lembro. Eu só lembro de quatro anos pra cima (Mãe nº 23).*

*Eu acho que a idade pra mim seria logo quando nascesse se pudesse já fazer a cirurgia, era bem melhor pra não passar por esses constrangimentos (Mãe nº 25).*

*Pelo o motivo da criança não se sentir diferente das outras devido a aparência e para os pais se sentirem mais à vontade para explicar sobre a doença que a criança sofre (mãe nº 26).*

*Bom, não sei muito o que dizer, mas na minha opinião, quando pequeno tem uma recuperação melhor ... acho que vai muito de caso para caso. Apesar do cromossomo ser mosaico, o predominante era o masculino e ele tem muito carinho de menino. No começo, foi difícil toda a situação, mas optamos por operar ainda pequeno para ele começar a estudar. Se demorar muito para fazer a cirurgia, ele vai começar a entender que o pênis é mal formado e isso pode gerar dúvida (Mãe nº 27).*

*Acho que tem que ser antes de ela conseguir lembrar porque eu acho melhor pro psicológico dela. Elas nascem, se acostumam de um jeito. Ai depois tem que se acostumar de outro jeito. Acho mais difícil (Mãe nº 33).*

*Eu acho que cedo. As crianças são muito cruéis. Porque vão pra escola. Porque querendo ou não, ela já tem uma vida social (Mãe nº 42).*

*Aos três anos ele perguntava por que tinha que urinar sentado (Mãe nº 42).*

*Como ela estava com dois aninhos, eu achei que foi melhor por ela não ter visto, sentido. Ela ia sentir-se diferente das outras, de mim. E eu acho que pode atrapalhar muito a cabecinha da criança. Bom, eu penso assim. Pode dar uma bagunçadinha na cabeça (Mãe nº 49).*

*Até dois anos, nem lembra mesmo (Mãe nº 53).*

*Por mim, o mais rápido possível. O doutor, na época, falou que seria bom que aos dois anos (Mãe nº 57).*

*Para resolver logo enquanto ele é menor e não lembra. Claro que vou explicar a ele, mas quanto mais cedo melhor pra não deixar trauma (Mãe nº 59).*

*Pra poder ir à escola. Ainda não está na escola pra evitar expô-lo a outras crianças (Mãe nº 61).*

*Acho que essa decisão podia partir de mim sim. Como ela tem a irmã dela, ela não iria entender porque a irmã dela é uma menina e ela tem uma genitália diferente. Ela ia questionar, ter uma dificuldade de se aceitar e nos cobrar porque ela era diferente (Mãe nº 66).*

*O (filho) queria operar. Ele dizia que queria fazer xixi como homem. Eu acho que tem que operar quando a criança achar que quer passar por isso. Ele dizia que queria ver o pinto pra fora. Até uns cinco, sete anos. Passar disso não tem como. Como que vai pra escola? Como que vai fazer xixi na escola? (Mãe nº 67).*

*Porque pra mim quanto antes ele fizesse, a recuperação e o desenvolvimento ia ser melhor. O desenvolvimento de tudo, a vida social dele. Colocar ele na escolinha sem preocupação. Das pessoas estarem vendo. Colocar ele numa natação (Mãe nº 69).*

*Eu sonhava em fazer logo para me sentir mais segura (Mãe nº 72).*

*Eu acho que todo tamanho da (filha) foi um tamanho bom, quase dois anos. Porque depois vai crescendo. Ai pra explicar fica mais difícil. Ai nenenzinho depois eles esquecem, né? (Mãe nº 75).*

*Porque eu não queria que ele se adaptasse a fazer xixi sentado, nem se sentisse diferente (Mãe nº 76).*

*Foi como se fosse um sonho realizado. Eu não via a hora disso acontecer. Eu fico feliz que foi num período de um ano e meio e isso não vai ficar na memória dela. Isso pra mim era maravilhoso. A gente tinha pressa. A gente não via a hora disso acontecer (Mãe nº 78).*

*Quando criança. Não deixar a criança crescer com esse trauma (Mãe nº 79).*

*Eu queria que ele tivesse maiorzinho com dois anos. Me incomoda um pouco deixar ele crescer assim. É mais adequado operar na infância (Mãe nº 82).*

*Pra ele não se sentir incomodado no colégio. Sempre ia ao banheiro de porta fechada (Mãe nº 83).*

*Já foram feitos todos os exames. Ela era uma menina, então eu acho que deveria ter sido feito logo mesmo. Ia ser até melhor pra ela não se achar diferente na adolescência. Principalmente a gente que mora no interior (Mãe nº 85).*

*Me preocupo muito com o psicológico dela. Eu não quero que ela veja a genitália dos meninos. Eu fico desesperada de alguém ver (Mãe nº 86).*

*Com um ano de idade. Eu acho que na idade menor possível, porque a criança vai pra creche, vai ter contato com outras crianças. Então acaba que a criança vai ver que ela é diferente das outras crianças, porque eu passei por isso. A minha filha teve que ir pra creche porque tive que ir trabalhar. E eu tive que falar com a professora e a diretora pra dar banho nela sozinha porque lá o banho era coletivo (Mãe nº 87).*

*Na minha opinião, quando ela era pequena. Quanto mais cedo, melhor. Pra ela ia ficar com a cabeça coisada (Mãe nº 88).*

*Porque eu tenho vontade de voltar a trabalhar, mas eu não deixo com ninguém (Mãe nº 89).*

*A criança não precisa tá passando por isso já adulto. Se realmente ela é menina, por que esperar? A gente tem o papel de também explicar pra ela que ela passou por isso e teve que fazer isso. Até hoje se acontecesse novamente, eu optaria pra ser quando a criança nascesse, como eu sempre falei. E a questão da escola? Tudo isso vai afetar a criança. Então ela vai ter que esperar sem ter culpa? A (filha), depois que eu expliquei pra ela, ela entendeu muito bem. Tanto que nas consultas, ela vai de boa. Eu sinto que por ela saber que já tá resolvido, ela se sente bem. Será que o que me incomodava não ia incomodar ela já grande? Eu me preocupava muito porque ela estava crescendo, ela precisava estudar e demorou um pouco, mas deu tudo certo (Mãe nº 93).*

*Até os quatro anos. Depois ele lembraria e isso podia geral um trauma (Mãe nº 103).*

*Porque ele tem vergonha (Mãe nº 109).*

*O mais cedo possível. Tudo é mais rápido, de ir sarando (Mãe nº 113).*

*Pra ele ir pra escola (Mãe nº 116).*

*Até os seis anos, no máximo. É a época que eles começam a se conhecer mais, se entender e ver a diferença entre eles e os outros. Eu acho que se fosse feito antes evitava muitas coisas (Mãe nº 117).*

*Para ela poder ir pra escola (Mãe nº 119).*

*Para ela poder ir pro coletivo (Mãe nº 120).*

*Por conta do desenvolvimento, né? (Mãe nº 123).*

*Tive medo de ela crescer sabendo que tinha aquele negócio (Mãe nº 125).*

*Com dois anos, por causa da recuperação (Mãe nº 131).*

*Realmente quando é pequeno não tem problema psicológico. Ainda não tem noção. Se ficar mais velha pode complicar. A infância é o melhor momento (Mãe nº 136).*

*Porque a criança se recupera melhor da cirurgia (Mãe nº 137).*

*Porque eu me preocupava o que ela ia pensar quando crescesse (Mãe nº 143).*

### **6.2.2 Genitoplastia na adolescência**

*Dra. sinceramente, no caso do (filho), acho que não adiantou muito as cirurgias cedo, pois ele está com a genitália vazando. O (filho) ainda está sofrendo muito com essa situação. Na minha opinião, de 10 a 12 anos, pois essa idade ele já entenderia um pouco mais a situação (Mãe nº 143).*

*Medo de operar e ela não querer ser menina quando crescer (Mãe nº 126).*

## **6. Impacto na identidade de gênero, sexualidade, vida afetivo-sexual e fertilidade**

### **6.1 Influência da DDS nos relacionamentos dos filhos na idade adulta**

### 6.1.1 Depende da aceitação e adaptação ao diagnóstico de DDS

*Depende da cabeça dela. Por isso que eu sempre falo que eu quero que ela tenha uma cabeça boa. Não importa o lado que ela vá. Se ela vai casar com mulher ou com homem (mãe nº 1).*

*Porque geralmente as mulheres sabem. Ele vai ter que falar e as mulheres podem não querer. Se ele quiser contar... Se ele não souber lidar (mãe nº 28).*

*Ele pode se sentir inferior (mãe nº 35).*

*Por ele ter vergonha e se achar diferente (mãe nº 45).*

*Depende da criação. Não criar diferente, nem fazer isso um bicho de sete cabeças (mãe nº 78).*

### 6.1.2 Depende da estética e da funcionalidade da genitália para atividade sexual

*Nessa questão de a vagina não ter a elasticidade natural e alguém que se deparar com isso vai ter que ter uma paciência. Eu penso assim na vida íntima dela, na intimidade dela, como vai ser? Tem que ser uma pessoa muito legal. Ela vai ter que ter esse enfrentamento também. Se os médicos do hospital não estavam preparados para isso, imagine as outras pessoas. Mas ela é bem desenrolada e madura nesses assuntos. Ela tem entendimento (Mãe nº 4).*

*Por conta de ser uma má formação no pênis que pode dificultar a relação sexual (mãe nº 14).*

*Porque ela já vai ter operado (Mãe nº 16).*

*Por conta da vagina. Tem quer alargar (Mãe nº 17).*

*Pela questão do tamanho do pênis que pode ficar um pouco menor. De ele ficar vergonha ou sofrer algum constrangimento (Mãe nº 19).*

*Por conta do pênis (Mãe nº 21).*

*Porque até hoje eu vejo que o pênis dele é diferente. Ainda é curto e pra baixo e pode atrapalhar as relações sexuais (Mãe nº 24).*

*Relação sexual, filhos (Mãe nº 32).*

*O parceiro pode não entender. Ela pode sentir dor na relação (Mãe nº 43).*

*Ele tem o pênis menor. Assim, talvez a aceitação da outra pessoa né? (Mãe nº 48).*

*Eu acho que sim. Pode ser que ela se sinta desconfortável...com a vagina. Não sei como ela vai lidar com isso (Mãe nº 56).*

*Por causa da insegurança, da aparência. Não que não tenha ficado bom. Pra mim tá perfeito comparado ao que ela nasceu (Mãe nº 57).*

*Pelo desempenho sexual (Mãe nº 60).*

*Isso tudo vai depender da cirurgia, da resolução da cirurgia. Então eu acredito que se a cirurgia correr bem, ela vai conseguir ter uma vida sexual normal. Se não tiver nenhum tipo de complicação (Mãe nº 63).*

*Não sei como vão ser as relações sexuais (Mãe nº 65).*

*Ela não queria casar. Perguntava como que ia casar com o pênis pequeno. Ele me falava: "Mamãe, como vou casar com o pênis desse jeito?" Ele não cresceu (Mãe nº 67).*

*Pode ser que ele conheça uma pessoa e essa pessoa ache diferente (Mãe nº 69).*

*Já interfere muito. Ele tem vergonha. Ele não quer prejudicar tendo um relacionamento insatisfatório e pelos filhos (Mãe nº 70).*

*Pela aparência do pênis, pelo fato de não poder ter filhos. Minha maior preocupação é o pênis não subir. Porque tem que tomar a injeção. Se um dia casar não vai poder ter filhos. Me preocupo de ele arrumar uma mulher que engravide e vá dizer que o filho é dele (Mãe nº 72).*

*O que mais me tira o sono é como vai ser a relação. Vai ser completa? Ele produz sêmen? Ele já sabe que não vai poder ter filhos. De ele não ter certeza que proporcionará prazer (Mãe nº 76).*

*Pra mim pode ser que não tenha função, para ter relação (Mãe nº 82).*

*Não namora porque acha que tem o pênis pequeno (Mãe nº 83).*



*Talvez ele não consiga ter relações sexuais e ate mesmo não poder ter filhos no futuro (Mãe nº 98).*

*Porque eu tenho medo de futuramente não ficar igual a um homem normal (Mãe nº 99).*

*Pode o namorado perceber e se vai poder ter filhos (Mãe nº 103).*

*Ela, sendo operada, não (Mãe nº 104).*

*Por causa da pintinha. Assim, quando ele fizer a cirurgia da pintinha vai ficar normal? (Mãe nº 113).*

*Ele pode se sentir inseguro porque às vezes ele mesmo me pergunta se não vai crescer (Mãe nº 114).*

*Pode não conseguir fazer sexo (Mãe nº 115).*

*Com certeza. Porque, assim, primeiramente, eu sei que filho não pode ter. Então, assim, chega uma época que a mulher quer. Claro que eu vendo a correção, não vai ser uma satisfação total (Mãe nº 117).*

*Se ela poderá ter vida conjugal normal, por causa da cirurgia, relação sexual e filhos (Mãe nº 118).*

*O que a sociedade impõe para ser homem tem que ser de um tamanho tal. Ele pode se sentir inferior e acabar influenciando. Para um homem, a gente sabe que o tamanho é importante. O medo que eu tenho é de ele se sentir inferior psicologicamente referente a isso (Mãe nº 135).*

*Eu fico com medo por conta da cirurgia. Ter complicação na vida sexual. Se vai poder ter filhos (Mãe nº 144).*

## **6.2 Fertilidade**

### **Alternativas a fertilidade**

*Ela sabe que não pode ter filhos. Mas isso eu também sempre falo que se eu tivesse condições, eu adotaria (Mãe nº 1).*

*Dra., Deus me perdoe, mas eu quero mesmo é resolver o probleminha dele, não é? Do pênis, quanto ao filho, tem tanta gente precisando de adoção, né? A gente adota um (Mãe nº 21).*

*Porque tem tanta pessoa que são normais que não podem ter e adotam (Mãe nº 37).*

*Porque eu já tinha até falado pro meu marido. Caso não dê pra ela, eu posso gerar pra ela (Mãe nº 50).*

*Preocupa tanto que ainda não fiz a cirurgia de laqueadura porque eu pensei, no futuro, se ela não conseguir, emprestar meu útero (Mãe nº 57).*

*Ela fala que vai adotar. Sempre quis um irmão (Mãe nº 58).*

*Já falei pra ele que se ele quiser adotar, ele adota (Mãe nº 67).*

*Se não for de um jeito, também tem a adoção (Mãe nº 78).*

*Se não puder ter filhos, pode adotar (Mãe nº 81).*

*Se não puder ser dele, ele adota (Mãe nº 82).*

*Eu conversei com ele e disse que quando quiser ter um filho, ele adota. Ele está tranquilo com isso aí (Mãe nº 97).*

*Eu me preocupo porque vejo que ele tem muita vontade. Ele dizia que ia casar e o filho dele ia ser assim... Num sei o que. Eu falo pra ele que a gente pode ter filho de coração (Mãe nº 98).*

*Ela já falou que vai adotar. Mas me preocupo com a saúde dela (Mãe nº 104).*

*Mas ele é consciente. Eu digo pra ele que pai é aquele que cria, mas eu vejo nele mesmo o desejo de ele querer ter os filhos dele (Mãe nº 123).*

## **7 Dificuldades**

### **7.1 Momento inicial da abordagem da atipia genital e da indefinição do sexo social**

*O primeiro momento ao saber o diagnóstico (Mãe nº 2).*

*O momento que eu soube e a cirurgia (Mãe nº 9).*

*Até saber o sexo e na hora da cirurgia (Mãe nº 28).*

*O susto de saber que não era uma menina (Mãe nº 29).*

*No primeiro dia, eu saí de lá bem abalada, sem rumo. Eu vou falar pra você, nos primeiros dias foi bem difícil (Mãe nº 31).*

*Quando eu não sabia o sexo dela. Pra mim foi a pior fase. Eu não sabia o que ela tinha. Eu não sabia se era menino ou menina. Se ia ter uma vida normal (Mãe nº 32).*

*O que mais assustou na época, foi na hora que pediu o exame de genótipo. Se fosse menina, teria que trocar certidão de nascimento. Teria que mudar tudo. A gente fica com receio da sociedade (Mãe nº 33).*

*A situação de ter nascido e não ter tido nome foi muito difícil e dolorida. Ela ficou sem nome e o bercinho dela ficou sem plaquinha todos os dias. Eu acho que foi uma indelicadeza. As pessoas te pedindo foto e você não sabe nem o que é. Não é uma situação fácil de lidar. Ninguém vai pra uma maternidade ter uma criança e sai sem saber o sexo da criança! (Mãe nº 36).*

*Foi o momento do diagnóstico (Mãe nº 36).*

*O pior foi o psicológico. Lidar com a situação. Porque depois que eu fui pro HC eu descobri que não era minha culpa. Era um problema genético. Eu me tranquilizei. Eu acho que essa parte psicológica foi a pior. Por isso que quando tem uma mãe desesperada, eu me vejo no lugar dela (Mãe nº 42).*

*Que tava tudo de rosa e depois eu descobri que era um menino (Mãe nº 48).*

*Incerteza do sexo (Mãe nº 51).*

*Foi na época do diagnóstico (Mãe nº 53).*

*Nos dois primeiros meses que a gente ficou muito angustiado (Mãe nº 54).*

*O começo (Mãe nº 55).*

*O começo e a cirurgia, pra mim foi difícil (Mãe nº 56).*

*Ah doutora, pra mim quando a Mari nasceu o que foi mais difícil a médica que fez o parto dela não saber. Essa é a parte mais difícil quando você não tem um diagnóstico (Mãe nº 57).*

*Quando fiz o cariótipo pelo fato de ele já ter sido registrado como (menino). A expectativa do resultado (Mãe nº 60).*

*Fazer os exames para definir o sexo (Mãe nº 67).*

*No início, quando tinha o diagnóstico pré-natal de menino e veio a genitália malformada (Mãe nº 68).*

*O que mais me incomodava era não ter o nome no bercinho. Eu tinha que tomar uma decisão sobre sexualidade (Mãe nº 76).*

*Foi não saber se era menino ou menina. As pessoas perguntando e eu sem saber o que dizer (Mãe nº 105).*

*Foi tá com ela nos hospitais, ver ela passando mal e eu não sabia o que era, ninguém sabia o que era. Os pediatras de lá diziam que era normal, que ela tava colocando coisa do parto pra fora, que era gases, que cólica, que não se preocupasse, que era normal e nesse normal que ela quase morria, porque ninguém tinha uma orientação. E a gente passou num pediatra lá. Ele viu a genitália dela e ele não sabia informar nada com nada. Aí um outro pediatra em Juazeiro que a gente foi pagando que orientou a fazer os exames de sódio e potássio e já falou que ela podia ter hiperplasia. No caso, ele já sabia que uma coisa ligava a outra. E isso até então a gente não sabia, que a genitália é consequência da hiperplasia (Mãe nº 110).*

*A maior dificuldade para mim foi quando a médica me disse que ele tinha útero. Pra mim ali se abriu o chão (Mãe nº 114).*

*Foi no início mesmo (Mãe nº 117).*

*Foi o momento logo quando falou que ela podia ter essa doença (Mãe nº 121).*

*A preocupação maior era se fosse menino. Como ia mudar o registro (Mãe nº 125).*

*Na hora que ela nasceu (Mãe nº 127).*

*Indefinição do sexo (Mãe nº 133).*

*Foi o começo (Mãe nº 136).*

*O bicho feio é no início (Mãe nº 138).*

*Indefinição do sexo. Fiquei muito assustada no primeiro mês. Foi o mês mais difícil da minha vida. Não penso em engravidar de novo por conta disso e do risco de ter de novo. Foi assustador e não souberam explicar (Mãe nº 144).*

## **7.2 Entender o diagnóstico de DDS**

*Dificuldade de entender a doença (Mãe nº 25).*

*Entender o que aconteceu e porque aconteceu (Mãe nº 34).*

*Entender (Mãe nº 43).*

*Foi até eu entender que ela não corria risco de vida (Mãe nº 58).*

*A não compreensão da doença no começo. Muito novo e muita informação (Mãe nº 93).*

*Foi saber o que era (Mãe nº 108).*

*Entender, né? (Mãe nº 115).*

## **7.3 Aceitar o diagnóstico de DDS**

*Foi aceitar no início que não era o (um menino) (Mãe nº 17).*

*Aff... Foi muito difícil aceitar no começo. Eu não comia, não dormia. Não pensava em outra coisa (Mãe nº 39).*

*Foi aceitar. Foram 15 dias cheios de porquês (Mãe nº 62).*

*A maior dificuldade é aceitar que ela nasceu assim e vai ser pra vida toda (Mãe nº 91).*

*Foi aceitar a situação e aprender a lidar (Mãe nº 94).*

## **7.4 Comunicação sobre DDS e estigma associado à condição**

*A gente se preocupa muito com os outros falam. É duro. Mesmo com minha mãe era constrangedor. Só queria que ela ficasse bem com a condição dela (Mãe nº 3).*

*Explicar pra família, pro marido... fica sempre aquele pé atrás (Mãe nº 19).*

*A sociedade preconceituosa (Mãe nº 26).*

*Quando ele nasceu foi muito forte. Muita gente ficou sabendo (Mãe nº 85).*

*O que o pessoal pensa a respeito (Mãe nº 88).*

*Foi quando eu voltei para casa e não sabia o que falar para as pessoas. Ela nasceu diferente e as pessoas olhavam diferente (Mãe nº 92).*

*Ver meu filho chorando porque os meninos dizem que ele tem voz fina (Mãe nº 97).*

*Tudo isso, o que ele mais sofre é o pessoal ficar mangando dele. Os da família que deviam ajudar, não ajudam. Fazem é mangar, né? O que me incomoda mais é assim, ele fazendo a cirurgia me alivia mais. Porque o pessoal fica falando (Mãe nº 102).*

## **7.5 Acesso ao centro de referência e aos tratamentos medicamentosos e cirúrgicos indicados**

*Foi conseguir o tratamento adequado (Mãe nº 15).*

*A vinda do (estado de origem) para São Paulo em busca de tratamento (Mãe nº 38).*

*O começo para trazer ela aqui (Mãe nº 80).*

*Conseguir o especialista para a cirurgia. Chegar aqui (Mãe nº 81).*

*Os remédios que eu não tinha condição de comprar. Eu chorava (Mãe nº 87).*

*Falta o dinheiro pro medicamento (Mãe nº 95).*

*Foi chegar aqui (Mãe nº 104).*

*Conseguir a cirurgia (Mãe nº 113).*

*Conseguir a cirurgia (Mãe nº 116).*

*Dos remédios dela que logo no começo faltava direto (Mãe nº 131).  
Conseguir os medicamentos (Mãe nº 134).*

### **7.6 Deslocamentos ao centro de referência para seguimento**

*As viagens (Mãe nº 7).*

*Foi quando eu comecei aqui. Eu não sabia vir e precisava ficar preocupando os outros pra me trazer. Minha cunhada que me ajudava quando eu vinha pra cá (Mãe nº 10).*

*As viagens para a capital (Mãe nº 89).*

*Vindas para Fortaleza nas ambulâncias por conta do balanço (Mãe nº 90).*

*As viagens porque tenho que vir para passar dias e deixar os outros em casa (Mãe nº 101).*

*As viagens que ficam muito dispendiosas (Mãe nº 122)*

### **7.7 Abordagens cirúrgicas**

*No momento da cirurgia, eu acho que desabei tudo que tinha de desabar (Mãe nº 9).*

*Medo da cirurgia (Mãe nº 14).*

*Momento da cirurgia (Mãe nº 24).*

*O dia que ele fez a cirurgia para corrigir a hérnia com 15 dias (Mãe nº 27).*

*Na hora da cirurgia (Mãe nº 28).*

*Mas pra quem é da área da saúde, pela minha parte profissional, eu fiquei muito preocupada pela cirurgia (Mãe nº 33).*

*A cirurgia (Mãe nº 43).*

*O começo e a cirurgia, pra mim foi difícil (Mãe nº 56).*

*Pra mim, o momento mais difícil de tudo foi entregar ela na hora da cirurgia. Durou das oito às três da tarde (Mãe nº 66).*

*Foi essa segunda cirurgia dele. Porque ele sofreu muito, sentiu muita dor. Eu fiquei com medo de perder meu filho (Mãe nº 69).*

*Foi a internação da cirurgia (Mãe nº 75).*

*E as cirurgias, por conta da anestesia (Mãe nº 76).*

*Procedimentos cirúrgicos (Mãe nº 83).*

*A cirurgia e as reações da cirurgia (Mãe nº 85).*

*Só a cirurgia (Mãe nº 89).*

*O que me deixava mais aflita era antes da cirurgia (Mãe nº 93).*

*As cirurgias (Mãe nº 96).*

*Foi o dia da cirurgia porque eu tinha medo. E foi muito doloroso (Mãe nº 126).*

### **7.8 Transição de gênero na adolescência**

*Essa transição de gênero perante a sociedade. Eu só queria ajudar. Busquei psicóloga para ela (Mãe nº 52).*

## **8 Preocupações**

### **8.1 Abordagens cirúrgicas (mães de crianças que ainda aguardavam as abordagens cirúrgicas)**

*A próxima cirurgia (Mãe nº 27).*

*Medo da cirurgia não dar certo (Mãe nº 29).*

*Cirurgia (Mãe nº 45).*

*A cirurgia (Mãe nº 48).*

*Tudo relacionado à cirurgia (Mãe nº 55).*

*Só a cirurgia. Fico meio preocupada se pode acontecer alguma coisa (Mãe nº 72).*

*Precisar de mais cirurgias (Mãe nº 79).*

*Processo cirúrgico e se vai precisar fazer duas cirurgias (Mãe nº 86).*

*Cirurgia e medo de o resultado ficar ruim (Mãe nº 100).*  
*Se ele vai sobreviver a cirurgia (Mãe nº 102).*  
*Essas coisas tem que fazer dilatação. Isso aí é a pior parte (Mãe nº 105).*  
*Medo da cirurgia (Mãe nº 109).*  
*Medo da cirurgia e de ela ser homossexual (Mãe nº 111).*  
*Essa cirurgia. Tenho medo de ele morrer (Mãe nº 115).*  
*O resultado da cirurgia (Mãe nº 117).*  
*Só a cirurgia (Mãe nº 119).*  
*Tenho medo de ela precisar fazer outra cirurgia. E nas dilatações, eu fico um pouco tensa (Mãe nº 128).*  
*Risco da cirurgia (Mãe nº 137).*  
*A cirurgia. Eu fico contando os dias pra ela começar a menstruar e acabar essas dilatações (Mãe nº 140).*

### **8.2 Tratamento a longo prazo**

*Ter essa obrigação, esse compromisso do medicamento três vezes ao dia. Às vezes você não tá junto, você vai viajar...Hoje em dia, eu me preocupo com ela. Se eu não estiver junto, como vai ser? (Mãe nº 4).*  
*Se ele vai ter comportamento feminino (Mãe nº 7).*  
*O tratamento contínuo (Mãe nº 15).*  
*Faltar a medicação (Mãe nº 25).*  
*Ele vai ficar fazendo esse tratamento até ficar adulto. Isso me preocupa (Mãe nº 51).*  
*Preocupo eu vacilar com o remédio. Ou um dia ela ter de ir ao hospital sem mim e não saberem qual o tratamento (Mãe nº 78).*  
*De ela deixar de tomar esse remédio e passar mal (Mãe nº 88).*  
*Ela tomar as medicações (Mãe nº 92).*  
*Faltar o medicamento (Mãe nº 96).*  
*Medo de não conseguir a medicação por conta da crise de desemprego (Mãe nº 101).*  
*O meu medo maior é ela sentir alguma coisa e eu não saber como agir. Graças a Deus ela nunca precisou ficar internada e a medicação nunca faltou (Mãe nº 118).*  
*Fazer ela tomar os remédios (Mãe nº 125).*  
*Medo de faltar os medicamentos (Mãe nº 128).*  
*Tenho medo de não conseguir comprar o remédio (Mãe nº 132).*  
*Tenho medo de não conseguir comprar os medicamentos (Mãe nº 141).*  
*Medo das crises de desidratação. Medo da falta do medicamento (Mãe nº 144).*

### **8.3 Bem-estar e felicidade do filho**

*É porque a (filha) é solteira. O que eu tenho medo às vezes quando eu não estiver mais aqui, a Dani vai ficar sozinha (Mãe nº 11).*  
*Gostaria que a (filha) se sentisse melhor (Mãe nº 34).*  
*Que ela seja feliz (Mãe nº 52).*  
*Com o futuro. De ele levar de boa e ser um adulto bem resolvido (Mãe nº 60).*  
*Função do pênis e se ele vai ser feliz (Mãe nº 82).*  
*Só se relaciona com poucas pessoas no quintal. Quero que tenha mais relacionamentos (Mãe nº 83).*  
*De ele ficar bem (Mãe nº 95).*  
*Eu não gosto de ver ele daquele jeito triste. Eu sofri junto com ele. A tristeza dele. Ele não é feliz (Mãe nº 98).*  
*Se ela vai ter uma vida normal (Mãe nº 126).*

#### **8.4 Potencial de fertilidade**

*Fertilidade no futuro (Mãe nº 13).*

*A fertilidade dela (Mãe nº 32).*

*A questão da identidade de gênero e a fertilidade (Mãe nº 38).*

*A questão da fertilidade (Mãe nº 85).*

*Receio da fertilidade e se ela vai sentir dor na relação sexual (Mãe nº 93).*

*Me preocupa se quando ela crescer, ela vai ser igual a toda menina, se ela vai se desenvolver como menina, se ela vai poder ter relação, se ela vai poder engravidar. (Mãe nº 110).*

*A possibilidade de não ter filhos (Mãe nº 112).*

*Se vai construir família (Mãe nº 113).*

*Se o pênis vai crescer e ter fertilidade (Mãe nº 114).*

#### **8.5 Estética e funcionalidade da genitália masculina**

*O tamanho do pênis (Mães nº 10 e 18).*

*O tamanho do pênis (Mãe nº 18).*

*A questão da parte peniana que vai ser menor. A gente não sabe o quanto. Eu me preocupo mais com ele (Mãe nº 19).*

*Se o pênis vai ficar normal (Mãe nº 21).*

*Função do pênis e se ele vai ser feliz (Mãe nº 82).*

*Me preocupo com o futuro dele. Se ele vai ser um homem normal, ativo em relação às relações (Mãe nº 99).*

*Se o pênis vai crescer e ter fertilidade (Mãe nº 114).*

*Lidar com essa situação do pênis crescer ou não. O de vir numa consulta e saber que não tinha aumentado. Eu via que isso não só incomodava a ele, mas a mim também (Mãe nº 123).*

#### **8.6 Revelação diagnóstica a criança e possíveis repercussões psicológica**

*Contar a ela. Não sei se é a hora. Eu também não consigo ainda (Mãe nº 1)..*

*A reação dela ao saber (Mãe nº 2).*

*A revolta dele quando a ficha cair (Mãe nº 47).*

*No momento eu vou explicar pra ela (Mãe nº 53).*

*Tenho medo de as pessoas contarem pra ele e ele não superar (Mãe nº 59).*

*A aceitação dele. Eu quero que ele esteja pleno (Mãe nº 70).*

*Como contar pra ele (Mãe nº 94).*

#### **8.7 Identidade de gênero e orientação sexual**

*A minha preocupação maior era que chegasse determinado momento, alguém virasse pra mim e falasse: Não, não é mais menina, é menino. Durante muitos anos, eu perguntava em todas as consultas: Mas, por favor, é menina mesmo, né? (Mãe nº 9).*

*A questão da identidade de gênero e a fertilidade (Mãe nº 38).*

*Medo de ele querer mudar de sexo, pois em casa gosta de vestir-se como mulher, usar maquiagem e sapatos femininos (Mãe nº 109).*

*Medo da cirurgia e de ela ser homossexual (Mãe nº 111).*

*Ela gosta de brincadeira de homem. Preocupo de ela gostar de menina (Mãe nº 125).*

*De ela querer mudar de sexo (Mãe nº 130).*

*A possibilidade do distúrbio de gênero (Mãe nº 136).*

#### **8.8 Estigma associado a DDS**

*Como as pessoas vão reagir quando eu voltar pra (cidade de residência) (Mãe nº 26).*

*Como vai ser no futuro. O preconceito pode ser o que mais machuca (Mãe nº 36).*

*A minha preocupação maior era que a minha filha ia crescer e ia ser sempre apontada por essa parte da genitália (Mãe nº 93).*

*Tenho medo de as crianças ficarem falando coisas na escola (Mãe nº 113).*

### **8.9 Desenvolvimento de caracteres sexuais secundários contrários ao sexo de criação**

*Medo de desenvolver características de homem (Mãe nº 43).*

*Dizem que ela pode não crescer, criar pelo e barba (Mãe nº 121).*

### **8.10 Aconselhamento genético**

*A gente tem medo de ter outros filhos com esse problema. E de os filhos dele terem esse problema também (Mãe nº 20).*

### **9.1 Sugestões**

*Eu gostaria de conversar com outras pessoas na mesma situação, (Mãe nº 1).*

*Grupo de mãe ajudaria. Fizeram um grupo de WhatsApp que ajudou bastante (Mãe nº 17).*

*As maternidades teriam que melhorar. Pelo menos informar (Mãe nº 11)*

## **10 Conclusão e impressões sobre a entrevista**

*Achei ótimo, achei maravilhosa (Mãe nº 3).*

*Ótimo. Se isso tivesse acontecido há muito tempo atrás... Eu acho que é importante. Você vê que as pessoas ficam muito desesperadas. Os grupos de Whatsapp e facebook, quando as mães descobrem é desespero total. Elas acham que é assustador. Você tem que ter calma pra ver que não é tão assustador assim (Mãe nº 6).*

*Boa, porque daí a gente entende um pouco mais sobre o assunto (Mãe nº 9).*

*Foi ótima. Esclareceu coisas que eu não entendia. Foi muito produtivo (Mãe nº 21).*

*Legal, interessante. Ajudou a abrir a mente mais. Saber que o nome num é aquele outro nome, entendeu? (Referindo-se a pênis) (Mãe nº 23).*

*Foi bom. Pelo menos você me explicou o que eu não sabia há 30 anos (Mãe nº 24).*

*Achei ótimo (Mãe nº 26).*

*Ajuda bastante. Até porque para muitos é uma situação bem difícil. Quem passa por isso ou conhece alguém pode ter vergonha de falar. Até acontecer com você, você possivelmente nem saiba que essas coisas existem (Mãe nº 27).*

*O importante é a comunicação com vocês. A ligação que vocês fazem. Ajuda muito tirar dúvida. A gente digere ali, mas a gente sai muito confuso. Eu sei que vocês estão preparados pra isso. O meu esposo ficou bem aflito, ficou sem dormir. E eu fiquei tentando tranquilizar ele (Mãe nº 31).*

*Muito boa. A fertilidade dela é normal. E sobre eu poder ter outros filhos. E agora ficou bem claro pra mim. ótimo e 100%. (Mãe nº 32).*

*Contribui muito. É muito legal isso. Tem que ser uma linguagem bem clara para todos (Mãe nº 33).*

*Eu acho bacana, porque deve ter alguns pais com dificuldades de aceitar (Mãe nº 36).*

*Achei ótima. Esclarecedora (Mãe nº 37).*

*Legal. Muito boa. Esclarecedora (Mãe nº 39).*

*Eu gostei. Eu acho que eu nunca tinha falado assim claramente. Essa questão da genitália, eu só fico olhando e pensando. Eu não comento, nem minha mãe, porque eu não quero ficar sofrendo por antecedência. Eu nunca tinha falado disso (Mãe nº 42).*

*Maravilhoso. Ajuda muito (Mãe nº 43).*

*Boa. Esclareceu todas as dúvidas (Mãe nº 45).*

*Muito agradável, boa e esclarecedora (Mãe nº 48).*

*Nossa, deliciosa. Você deixa a gente muito à vontade. Não usa termos médicos que a gente não entende. Muita emoção (Mãe nº 49).*

*Gostei muito. Mudou algumas coisas que eu tenho que ser mais aberta (Mãe nº 50).*

*Achei ótima (Mãe nº 51).*

*Eu adorei. Achei ótimo (Mãe nº 53).*

*Ótimo. Esclareceu muita coisa (Mãe nº 54).*

*Ajuda e muito. quanto mais esclarecimento, melhor. É muito bonito o empenho de vocês de reunir quem já passou por isso. De reunir um bom material e espalhar (Mãe nº 55).*

*Acho que foi bem esclarecedora. Maravilhosa (Mãe nº 56).*

*Boa. Ótima (Mãe nº 57).*

*Eu gostei. Esclareceu e tirou minhas dúvidas (Mãe nº 59).*

*Extrema necessidade. Eu acho até que deveria ter mais (Mãe nº 60).*

*Achei boa (Mãe nº 63).*

*Tudo isso que você está me falando eu vou passar pro meu marido. Você explicou bem. Eu não tinha esse clareamento todo. Gostei sim. Isso é muito importante, até mesmo pra eu orientá-la (Mãe nº 65).*

*Ficou bem claro (Mãe nº 66).*

*Ajuda muito porque a gente tem que saber tudo sobre o filho da gente. Eu achava que o problema era só do pai (Mãe nº 67).*

*Foi boa. Melhorou (Mãe nº 71).*

*Gostei muito. Porque agora eu entendi direitinho (Mãe nº 75).*

*Ótimo. Eu fiquei esclarecida das minhas dúvidas (Mãe nº 79).*

*Muito boa (Mãe nº 80).*

*Nossa, eu adorei. Acho que devia ter com todas as mães e pais. Mesmo tendo algo pra gente ler, na conversa a gente consegue falar (Mãe nº 82).*

*É muito bom. E até uma terapia (Mãe nº 85).*

*Eu sou muito grata a senhora. A senhora foi um divisor de águas na minha vida. Me tirou muitas dúvidas. Eu achava que naquela época minha filha tinha nascido com dois sexos. Que Deus continue lhe abençoando e que a senhora continue ajudando muitas mães (Mãe nº 86).*

*Relembrou tudo. Clareou mais (Mãe nº 91).*

*Foi muito boa. Um alívio e tanto. Porque assim eu nunca tive essa oportunidade de conversar. Às vezes a gente se sente sozinha e sufocada (Mãe nº 94).*

*Muito boa (Mãe nº 97).*

*Boa. Esclareceu muita coisa (Mãe nº 99).*

*Ótima. Desabafar mais. Você me explicou mais. Eu achava que era culpa de eu não ter me alimentado bem. Ai já me aliviou mais (Mãe nº 102).*

*Boa. Deu pra entender (Mãe nº 103).*

*Foi bom (Mãe nº 104).*

*Ótima (Mãe nº 105).*

*Achei muito boa. Deu pra você explicar uma coisa que eu não entendia. O porquê do remédio (Mãe nº 106).*

*Ótima. Abriu mais horizontes (Mãe nº 110).*

*Achei ótimo, melhorou. Entendi mais um pouco (Mãe nº 113).*

*Ótima. Deveria ter sempre pra eu saber mais a respeito do caso dele (Mãe nº 115).*

*Muito boa. Porque às vezes, eu sinto a necessidade de conversar (Mãe nº 117).*

*Através dessa conversa que eu to tendo com você, eu to tendo um esclarecimento mais visível do problema dela. Depois de conversar com você to me sentindo mais confiante em relação a ela e o problema dela. Era um problema desconhecido pra mim. Nunca que existia um problema desse (Mãe nº 118).*

*Ajudou. Muito bom (Mãe nº 120).*



*Foi bom. Esclareceu mais as dúvidas. Eu não sabia do risco da gestação (Mãe nº 121).*

*Pra mim melhorou (Mãe nº 122).*

*Interessante, né? Tirei as dúvidas também (Mãe nº 123).*

*Maravilhosa (Mãe nº 126).*

*Melhorou. Esclareceu (Mãe nº 127).*

*Ajuda (Mãe nº 128)*

*Eu achei boa. Bom proveito (Mãe nº 129).*

*Isso não tinha sido explicado assim. Agora eu sei. Agora eu entendi porque ela nasceu assim.*

*Agora eu entendi tudo (Mãe nº 131).*

*Achei ótimo. Obrigada. Só em ter sabido que não tive culpa. Já valeu dez (Mãe nº 132).*

*Boa. Ótima (Mãe nº 133).*

*Muito importante esse acompanhamento (Mãe nº 136).*

*Foi boa (Mãe nº 138).*

*Ajudou (Mãe nº 139).*

*Não é agradável não. Traz lembranças ruins (Mãe nº 139).*

*A gente pesquisa, mas nada como uma pessoa explicando (Mãe nº 142).*

## Anexo D - Características clínicas dos filhos com DDS das mães entrevistadas

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na época da entrevista da mãe (a = anos m = meses d = dias) | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                 | Fenótipo da genitália externa |
|----------|----------------------|--------|---|----------------------------|---|-------------------------------|
| 1        | SP                   | Fem    | 16,98 a   | DDS 46,XY                  | Deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III | Atípica                       |
| 2        | SP                   | Fem    | 11,74 a   | DDS 46,XY                  | CAIS  | Fem típica                    |
| 3        | SP                   | Fem    | 24,52 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 4        | SP                   | Fem    | 11,51 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 5        | SP                   | Masc   | 1,44 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 6        | SP                   | Fem    | 13,54 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 7        | SP                   | Masc   | 3,54 a  | DDS 46,XX                  | Testicular  | Atípica                       |
| 8        | SP                   | Masc   | 19,97 a   | DDS 46,XX                  | Ovotesticular   | Atípica                       |
| 9        | SP                   | Fem    | 12,33 a   | DDS 46,XX                  | Ovotesticular   | Atípica                       |
| 10       | SP                   | Masc   | 12,84 a   | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 11       | SP                   | Fem    | 31,79 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 12       | SP                   | Masc   | 12,25 a   | DDS 46,XY                  | Sindrômico  | Atípica                       |
| 13       | SP                   | Masc   | 3,82 a  | DDS 46,XY                  | Prematuridade   | Atípica                       |
| 14       | SP                   | Masc   | 9,5 m   | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 15       | SP                   | Masc   | 14,25 a   | DDS 46,XX                  | Ovotesticular   | Atípica                       |
| 16       | SP                   | Fem    | 3,23 a  | DDS cromossômico           | Ovotesticular   | Atípica                       |
| 17       | SP                   | Fem    | 1,73 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 18       | SP                   | Masc   | 6,30 a  | DDS 46,XY                  | Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2                    | Atípica                       |
| 19       | SP                   | Masc   | 13,90 a   | DDS 46,XY                  | PAIS  | Atípica                       |
| 20       | SP                   | Masc   | 6,79 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 21       | SP                   | Masc   | 20,91 a   | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       |
| 22       | SP                   | Fem    | 2,05 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 23       | SP                   | Fem    | 8,46 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 24       | SP                   | Masc   | 30,91 a   | DDS 46,XX                  | Ovotesticular   | Atípica                       |
| 25       | SP                   | Fem    | 8,36 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 26       | SP                   | Fem    | 2,43 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 27       | SP                   | Masc   | 2,11 a  | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       |
| 28       | SP                   | Masc   | 2,32 a  | DDS 46,XY                  | Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2                    | Atípica                       |
| 29       | SP                   | Masc   | 5 m   | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 30       | SP                   | Fem    | 7,21 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |

Continua

Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na época da entrevista da mãe (a = anos m = meses d = dias) | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                 | Fenótipo da genitália externa |
|----------|----------------------|--------|---|----------------------------|---|-------------------------------|
| 31       | SP                   | Fem    | 20 d  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 32       | SP                   | Fem    | 3,38 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 33       | SP                   | Masc   | 7,15 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 34       | SP                   | Fem    | 31,58 a   | DDS cromossômico           | Ovotesticular   | Atípica                       |
| 35       | SP                   | Masc   | 9,84 a  | DDS 46,XY                  | Síndrome de regressão testicular embrionária                  | Atípica                       |
| 36       | SP                   | Fem    | 7,11 a  | DDS 46,XX                  | Síndroômico   | Atípica                       |
| 37       | SP                   | Masc   | 14,38 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 38       | SP                   | Fem    | 17,26 a   | DDS 46,XY                  | Deficiência da 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III | Atípica                       |
| 39       | SP                   | Fem    | 3,48 a  | DDS 46,XY                  | Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2                    | Atípica                       |
| 40       | SP                   | Fem    | -   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 41       | SP                   | Fem    | 1,31 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 42       | SP                   | Fem    | 9,15 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 43       | SP                   | Fem    | 6,58 a  | DDS 46,XX                  | Luteoma   | Atípica                       |
| 44       | SP                   | Fem    | 18,21 a   | DDS 46,XY                  | CAIS  | Fem típica                    |
| 45       | SP                   | Masc   | 6,13 a  | DDS 46,XY                  | PAIS  | Atípica                       |
| 47       | SP                   | Masc   | 17,05 a   | DDS 46,XX                  | Testicular  | Masc típica                   |
| 48       | SP                   | Masc   | 10,5 m  | DDS 46,XY                  | Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase tipo 2                    | Atípica                       |
| 49       | SP                   | Fem    | 42,50 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 50       | SP                   | Fem    | 8,70 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 51       | SP                   | Masc   | 8,94 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 52       | SP                   | Masc   | 15,82 a   | DDS 46,XY                  | Síndrome de regressão testicular embrionária                  | Atípica                       |
| 53       | SP                   | Fem    | 5,26 a  | DDS cromossômico           | Ovotesticular   | Atípica                       |
| 54       | SP                   | Fem    | 1,79 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 55       | SP                   | Fem    | 10,36 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 56       | SP                   | Fem    | 7,39 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 57       | SP                   | Fem    | 5,61 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |
| 58       | SP                   | Fem    | 19,93 a   | DDS 46,XY                  | Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase                       | Fem típica                    |
| 59       | SP                   | Masc   | 2,82 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |
| 60       | SP                   | Masc   | 7,14 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |

Continua

Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na época da entrevista da mãe (a = anos m = meses d = dias) | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                    | Fenótipo da genitália externa |
|----------|----------------------|--------|---|----------------------------|--|-------------------------------|
| 61       | SP                   | Masc   | 2,22 a  | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       |
| 62       | SP                   | Masc   | 1,5 m   | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       |
| 63       | SP                   | Fem    | 2,2 m   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 64       | SP                   | Masc   | 7,38 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       |
| 65       | SP                   | Fem    | 17,75 a   | DDS 46,XY                  | CAIS   | Fem típica                    |
| 66       | SP                   | Fem    | 10,31 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 67       | SP                   | Masc   | 33,04 a   | DDS 46,XY                  | Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II | Atípica                       |
| 68       | SP                   | Masc   | 3,5 m   | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       |
| 69       | SP                   | Masc   | 3,13 a  | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       |
| 70       | SP                   | Masc   | 20,16 a   | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       |
| 71       | SP                   | Fem    | 11 d  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 72       | SP                   | Masc   | 21,47 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 73       | SP                   | Fem    | 4,3 m   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 74       | SP                   | Fem    | 4,41 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência de aromatase placentária                             | Atípica                       |
| 75       | SP                   | Fem    | 10,73 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 76       | SP                   | Masc   | 19,07 a   | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       |
| 77       | SP                   | Fem    | 18 d  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 78       | SP                   | Fem    | 5,46 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 79       | SP                   | Masc   | 10,36 a   | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       |
| 80       | SP                   | Fem    | 52 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       |
| 81       | SP                   | Masc   | 10,37 a   | DDS 46,XY                  | Sindrômico   | Atípica                       |
| 82       | SP                   | Masc   | 8,2 m   | DDS 46,XY                  | Sindrômico   | Atípica                       |
| 83       | SP                   | Masc   | 22,16 a   | DDS 46,XY                  | Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II | Atípica                       |
| 84       | SP                   | Fem    | 1,7 m   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 85       | CE                   | Fem    | 14,37 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 86       | CE                   | Fem    | 2,50 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 87       | CE                   | Fem    | 3,49 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 88       | CE                   | Fem    | 15,92 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 89       | CE                   | Fem    | 2,45 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       |
| 90       | CE                   | Fem    | 7,6 m   | DDS 46,XX                  | Indeterminado  | Atípica                       |

Continua

Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na época da entrevista da mãe (a = anos m = meses d = dias) | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                | Fenótipo da genitália externa |
|----------|----------------------|--------|---|----------------------------|--|-------------------------------|
| 91       | CE                   | Fem    | 4 a   | DDS 46,XY                  | CAIS   | Fem típica                    |
| 92       | CE                   | Fem    | 14,6 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 93       | CE                   | Fem    | 13,93 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 94       | CE                   | Masc   | 4,13 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 95       | CE                   | Masc   | 14,83 a   | DDS 46,XX                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 96       | CE                   | Fem    | 12,61 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 97       | CE                   | Masc   | 19,87 a   | DDS 46,XY                  | Síndrome da regressão testicular embrionária | Atípica                       |
| 98       | CE                   | Masc   | 17,58 a   | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 99       | CE                   | Masc   | 6,59 a  | DDS 46,XY                  | Sindrômico                                   | Atípica                       |
| 100      | CE                   | Masc   | 9 d   | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                   | Atípica                       |
| 101      | CE                   | Fem    | 8 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 102      | CE                   | Masc   | 1,23 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 103      | CE                   | Fem    | 10,2 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 104      | CE                   | Fem    | 16,8 a  | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                   | Atípica                       |
| 105      | CE                   | Fem    | 16,4 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 106      | CE                   | Fem    | 14,2 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 107      | CE                   | Fem    | 11,6 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 108      | CE                   | Fem    | 15,9 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 109      | CE                   | Masc   | 13,3 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 110      | CE                   | Fem    | 4,57 m  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 111      | CE                   | Fem    | 3,92 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 112      | CE                   | Masc   | 6 a   | DDS 46,XY                  | Síndrome de regressão testicular embrionária | Atípica                       |
| 113      | CE                   | Masc   | 7,16 a  | DDS 46,XY                  | Sindrômico                                   | Atípica                       |
| 114      | CE                   | Masc   | 5,83 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 115      | CE                   | Masc   | 4,1 m   | DDS 46,XY                  | Em investigação                              | Atípica                       |
| 116      | CE                   | Masc   | 3,83 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 117      | CE                   | Masc   | 5 a   | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 118      | CE                   | Fem    | 4,07 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 119      | CE                   | Fem    | 2,43 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 120      | CE                   | Fem    | 3,84 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |

Continua

Conclusão

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na época da entrevista da mãe (a = anos m = meses d = dias) | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                | Fenótipo da genitália externa |
|----------|----------------------|--------|---|----------------------------|--|-------------------------------|
| 121      | CE                   | Fem    | 1,03 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 122      | CE                   | Masc   | 14,17 a   | DDS 46,XY                  | Síndrome de regressão testicular embrionária | Atípica                       |
| 123      | CE                   | Masc   | 16,5 a  | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                   | Atípica                       |
| 124      | CE                   | Fem    | 6,2 m   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 125      | CE                   | Fem    | 3,98 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 126      | CE                   | Fem    | 7,62 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 127      | CE                   | Fem    | 8,83 a  | DDS 46,XX                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 128      | CE                   | Fem    | 2,2 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 129      | CE                   | Fem    | 3,65 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 130      | CE                   | Fem    | 9,2 a   | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 131      | CE                   | Fem    | 5,14 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 132      | CE                   | Fem    | 17,2 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 133      | CE                   | Fem    | 4,9 m   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 134      | CE                   | Fem    | 2,98 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 135      | CE                   | Masc   | 2,28 a  | DDS 46,XY                  | Indeterminado                                | Atípica                       |
| 136      | CE                   | Fem    | 7,42 a  | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       |
| 137      | CE                   | Masc   | 2,06 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 138      | CE                   | Fem    | 15,56 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 139      | CE                   | Fem    | 8,8 a   | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       |
| 140      | CE                   | Fem    | 6,13 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 141      | CE                   | Fem    | 3,52 a  | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |
| 142      | CE                   | Fem    | 16,29 a   | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       |
| 143      | CE                   | Fem    | 16,11 a   | DDS 46,XX                  | Ovotesticular                                | Atípica                       |
| 144      | CE                   | Fem    | 3,6 a   | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                | Atípica                       |

## Anexo E - Trechos dos discursos dos pacientes ao longo da entrevista

### 1 Relato livre acerca do que os pacientes entendiam sobre a DDS

#### 1.1 Pacientes que citaram “Deus” nos discursos

*Só que por ser eu ser uma pessoa muito espiritual, na Igreja, Deus falou pra mim: Oh te prepara, vai vir uma série de exames e eu vou te entregar tua identidade. Esses exames são como se fossem uma carta me dando o direito de viver dentro da Igreja como eu sou sem me ver como pecadora. Isso me traz um pouco de conforto (paciente n° 9).*

*Ah, sei lá. Eu me acho normal, graças a Deus (paciente n° 46).*

*Foi escolha de Deus (paciente n° 67).*

*Cristo já é meu psicólogo (paciente n° 74).*

*Pelejo pra entender porque eu nasci assim. Não sei se foi meu pai ou minha mãe. Porque meu irmão é perfeito. Não sei se é porque eu fui o primeiro a nascer. Não sei se foi a vontade de Deus de eu nascer assim. Num sei se foi... (paciente n° 94)*

*Quando eu descobri, fiquei muito triste. Mas Deus fez com um propósito. (paciente chora) (paciente n° 98)*

### 2 Conhecimento dos pacientes acerca das condições de DDS

#### 2.1 Pacientes que optaram por não aprofundar o conhecimento sobre a DDS

*Nunca quis saber direitinho sobre a doença, pra não me afundar sabe? Eu faço o que os médicos mandam e enfrento (paciente n° 8).*

*Eu preferi excluir da minha vida. Não quero muito saber o que aconteceu. Eu tenho que dar graças a Deus por estar viva. Às vezes eu aceito e às vezes eu não aceito. Hoje eu tô aceitando (paciente n° 15).*

*Nunca me interessei em saber. Hoje também não me interessa. Mexe um pouco comigo negativamente pela condição (paciente n° 25).*

*Acho que a minha memória faz questão de esquecer muitas coisas pra gente não sofrer. Muita coisa eu deletei do meu cérebro pra não ficar sofrendo (paciente n° 47)*

*Nunca procurei saber não. Quanto mais você mexe, mais piora. Talvez eu não queira saber mesmo (paciente n° 62).*

*Eu prefiro nem saber, porque quanto mais eu souber, mais vai doer (paciente n° 71).*

*Eu nunca tentei me aprofundar porque tenho vergonha de perguntar. Porque querendo ou não mexe muito com o psicológico da gente. Não é tão necessário (paciente n° 72).*

*Eu acho que eu não quis saber mais porque machucava muito (paciente n° 73).*

*Tu acredita que quanto menos eu saber melhor. Na verdade, eu tenho vergonha. Se começarem a conversar no meio de muita gente, eu tenho vergonha (paciente n° 83).*

*Eu comecei a deletar da minha vida, sabe? Porque aquilo não melhorou o meu psicológico. O que eu penso hoje é só coisas boas. Só o lado bom. Eu preferia não me aprofundar e o pouco que sabia eu tentava esquecer porque eu não queria ter aquela imagem. No fundo, eu era homem e mulher e aquilo me fazia muito mal. Ai eu nem tentava estudar porque eu não queria enxergar a esse ponto (paciente n° 87).*

*É que eu também nunca perguntei porque tinha vergonha. E minha mãe sempre estava na sala. E se eu falasse ela ia começar a chorar, então nunca dava (paciente n° 1).*

*Era um meio-termo: como eu não queria tratar, deixei quieto (paciente n° 17).*

*Pra nós que não somos estudados, vocês entendem muito mais. Vai incrementar alguma coisa? Não vai. Eu não me preocupo de ir mais fundo, ir mais além. O que foi explicado pra*

*mim já é suficiente. Eu acho que tenho que saber do medicamento. Se eu parar o que pode acontecer. E eu sei que se engravidar, eu tenho que ligar aqui (paciente n° 2).*

*O que eu preciso saber? Eu tenho de saber como tratar. Por mim eu estou satisfeito (paciente n° 19).*

*Desligada mesmo. Minha mãe sempre cuidou (paciente n° 24).*

*É sempre importante a gente conversar pra esclarecer. O que faltou pra mim foi o despertar de buscar. Essa curiosidade que eu tenho hoje. Antes eu deixava pra lá, aquilo que já aconteceu passou. Hoje eu vejo que teve um crescimento de evolução pra mim. Precisa esclarecer melhor (paciente n° 13).*

*Eu optei por não querer entender. Aí depois, com uns 15 anos, comecei a entender diferente. Antes disso eu vinha sem interesse com minha mãe (paciente n° 36).*

*Não sinto diferença, nem interesse. Porque se eu quisesse eu sabia. Pra falar a verdade não é que eu não sei porque eu não sei, eu não sei porque eu não procuro saber. Eu acho que é até por isso que eu não tomo os remédios certo, pode ser.. Porque eu não tenho interesse mesmo. Eu nunca tive curiosidade. Pra mim não muda. Eu não tenho tanto interesse. E assim, se eu quisesse a internet e o Youtube tão aí pra isso (paciente n° 38).*

*Eu nem queria saber (paciente n° 53).*

*Pra mim vai embaralhar (paciente n° 96).*

## **2.2 Paciente que referiu dificuldade no entendimento devido à complexidade das condições de DDS**

*Tento entender. Minha mãe tenta me explicar, porém não consigo entender. Não encaixa na cabeça. Eu gostaria de entender (paciente n° 57).*

## **2.3 Pacientes que relataram não ter recebido explicações da equipe de cuidados**

*É uma consulta, falam mais de exames. Na verdade, doutora, não foi explicado muito pra mim não. Aquela rotina, sempre a mesma coisa. Como você está fazendo comigo hoje, nunca teve (paciente n° 29).*

*A consulta é muito rápida e como tá tudo bem não teria o que perguntar. A gente sempre precisa aprender mais (paciente n° 64).*

*Ninguém nunca me explicou nada até eu entrar na faculdade. No segundo ano da faculdade eu lembro que eu estava muito angustiada por não saber nada do meu tratamento. Cheguei aqui e chamei a (endocrinologista) e perguntei se eu tinha Síndrome de Morris. E ela me explicou que era a hiperplasia adrenal congênita. Eu lembro que eu fiz uma cirurgia. Eles abriram um pouco a vagina porque era muito pequena e fechada e ninguém me explicou nem antes da cirurgia. Eu fui fazer uma laparoscopia e acordei com um monte de ponto na vagina. Ninguém me explicou porque eu era XY e o que é isso. Até minha irmã falou quando a gente viu o exame: Ué, mas XY não é homem? E foi passando assim.. Só ficou claro pra mim que eu não podia ter filhos, mas de resto. Aí dentro da faculdade eu tive uma aula muito maravilhosa com um professor que é embriologista e ele explicou o que era diferenciação sexual. E aí eu fui entender o que tinha acontecido. Foi o último bloco do semestre. Aí eu vim de férias e confrontei a doutora. E outra coisa chata. Me mandaram pro ICESP pra passar na uro e ninguém me falou porque exatamente. Eu já tinha esse negócio do XY e ainda indo passar no uro, eu pensei: Será que eu sou um menino? Isso é uma característica das grandes faculdades que o pessoal é muito focado na ciência e não explica tanto. Outra coisa que ninguém nunca me perguntou. Com qual gênero eu me identifico? Eu me identifico com o gênero feminino. Mas se não fosse, eu teria que ficar presa nisso? Eu não tive opção (paciente n° 37).*

*Faltou um diálogo mais específico comigo. Explicaram pra minha mãe, que tem uma educação simples e provavelmente não entendeu (paciente n° 57).*



*No (serviço onde a paciente seguia antes de ir ao centro de referência), eles não explicavam muita coisa. Tem muita coisa que eu ainda não sei. Os médicos falam algumas coisas, mas não explicam. Quando eu vim de lá pra cá, perderam muitas coisas (paciente nº 61).*

*Às vezes tem muita coisa que a gente ainda tem dúvida. Então é muito a questão mesmo de não ter sentado, parado pra conversar. Acho que agora que as pacientes novas que estão vindo pro HC, maior de idade, acho que teria que ter uma oportunidade pra chegar e conversar que nem a questão de saber se pode ou não pode ter filhos. Claro que eu já havia perguntado no hospital onde eu fazia acompanhamento e disseram que pode. Só que é aquilo, se pode como que ficaria em relação aos remédios, como ficaria em relação ao parto. Claro que são coisas que não vão chegar na criança e falar sobre isso que a criança não vai ter muito a idéia, mas agora que a gente tá maior de idade, eu acho que seria um assunto que tem que falar a verdade. Pra pessoa entender, entendeu? (paciente nº 80).*

*É a primeira vez que conversam comigo. Os médicos conversam entre si e eu não entendo (paciente nº 83).*

*Quando eu fazia o tratamento, os médicos não me explicaram nada. Eu estou descobrindo as coisas agora. Esses anos todos, eu vim sofrendo, assim, porque eu não sabia realmente o que era, o que eu sou. Como foi que eu nasci. Então isso me angustiava muito. Eu cheguei até a pensar... eu não gosto nem muito de falar isso (paciente começa a chorar). Eu cheguei a pensar em até tirar minha vida. Porque eu pensava assim: se eu não sou mulher e eu sou, digamos assim, travesti, fosse pra esses lados, lesbianismo, essas coisas, assim, eu pensava em tirar minha vida (paciente nº 66).*

*Pouca explicação. O que eu sei foi mais do que eu estudei mesmo. Até porque alguns médicos têm até dificuldade para entender e conversar (paciente nº 90).*

#### **2.4 Pacientes que referiram dificuldade no entendimento da condição de DDS devido à linguagem técnica utilizada pela equipe de cuidados**

*As médicas explicaram na linguagem delas (paciente nº 11).*

*As palavras do médico pra gente são difíceis de entender. Podem até ter tentado, mas eu não lembro com clareza (paciente nº 45).*

*Elas falam, falam e eu não entendo nada (paciente nº 85).*

#### **2.5 Pacientes que referiram dificuldade no entendimento da condução devido a ausência de diálogo com os familiares sobre o tema**

*Minha mãe sempre foi muito reservada com relação a isso. Seria até por isso que eu não tenho muito conhecimento, assim, muitas lembranças do que aconteceu no passado (paciente nº 101).*

*Minha família não me explicou e eu não busquei entender por vergonha - (paciente nº 27).*

*Minha mãe nunca me contou e eu não perguntava por vergonha (paciente nº 43).*

*Eu descobri muita coisa hoje. Eu quero pesquisar mais. Foi um pouco de superproteção da minha mãe. Ela sempre achou que eu ia me magoar muito. Mas desde pequena eu já cresci sabendo uma coisinha ou outra. Querendo ou não, você vai preparando o psicológico. Eles tentaram me explicar, mas minha mãe cortou (paciente nº 43).*

#### **2.6 Pacientes que referiram dificuldade no entendimento da condução devido ao estresse psicológico relacionado ao diagnóstico de DDS**

*Não consegui absorver pelo choque (paciente nº 22).*

*Acho que é esse nervosismo. Eu tenho até um papelzinho porque às vezes vou passar na consulta e não sei direito (paciente nº 71).*

*Foi tanta coisa que ela falou que eu acabei esqueci. Ainda tá meio bagunçado a questão do Y. Fiquei assustada, meio nervosa (paciente nº 84).*

## 2.7 Dúvidas referidas pelos pacientes

### 2.7.1 Dúvidas acerca da causa do DDS

*Por que que aconteceu? Meu pai era alcoólatra... num sei. Se isso influenciou? Acredito que sim (paciente n° 4).*

*Pelejo pra entender porque eu nasci assim. Não sei se foi meu pai ou minha mãe. Porque meu irmão é perfeito. Não sei se é porque eu fui o primeiro a nascer. Não sei se foi a vontade de Deus de eu nascer assim. Num sei se foi.... (paciente n° 94)*

*Antes de nascer eu fiquei sabendo que minha mãe tomou uns remédios pra tá me abraçando. Foi através desses remédios que eu nasci com esses problemas (paciente n° 62) - sentimento de culpa materna*

*Não sei se chegaram a alguma conclusão no meu estudo, mas eu acredito que tenha sido pelo grande número de calmante que minha mãe tomou na gestação. Acho que de alguma maneira isso influenciou (paciente n° 76) - sentimento de culpa materna*

*Já perguntei à minha mãe se ela teve raiva ou tomou algum medicamento para abortar (paciente n° 83)*

### 2.7.2 Dúvidas a relevância do cariótipo (presença ou ausência do Y) na determinação do sexo social

*Meu cariótipo é Y. Sou homem? (paciente n° 14)*

*Cariótipo é o que define se você é homem ou mulher? Eu acho que eu já fiz esse exame e até hoje eu fico me perguntando: será que deu que eu era menino? Mas como a minha mente é de menina, então eu sou uma pessoa transgênero? (a paciente ri). Até hoje eu tenho essa paranoia. Eu tenho medo de ter sido enganada a vida inteira (paciente n° 76)*

*Então, no caso, eu nasci homem (por ser XY)? Sobre a cirurgia que ela fez em mim, na vagina. Ela falou que eu sou mulher. Eu perguntei pra ela se ia interferir se eu tivesse relações. Eu vou sentir prazer normalmente. Eu fico fantasiando uma coisa que fica só me frustrando, já por conta dessas dúvidas que eu tinha do cariótipo. Eu tinha muito medo de... Assim de não ser mulher e ser travesti, coisas parecidas, lésbica, essas coisas. Qual a diferença entre intersexo e hermafrodita? Eu sou intersexo ou hermafrodita? O que é binário e não binário? Sou um menino no corpo de menina? Vocês médicos dizem que sou uma menina, mas dentro de mim eu sou um menino por ser XY? Qual a minha carga genética? O que é ninfomania? Eu tenho um problema mental? Eu tenho TOC relacionado a compulsão sexual? Em cima do meu coração tem uma marca de cirurgia. O que foi tirado do meu clitóris que não sinto a mesma coisa de antes? Não me enganem. quero saber a verdade (paciente n° 86).*

*Eu queria saber geneticamente se era isso ou aquilo (paciente n° 97).*

## 2.8 Trechos de relatos de pacientes que referiram buscar informações sobre as DDS na internet, mídias sociais, documentários, televisão e livros

*Toda vez que alguém falava alguma coisa eu ia pesquisar no Youtube. Aí, tipo, ficou muito bagunçado (paciente n° 9)*

*Eu faço parte de um grupo de Facebook: intersexos do Brasil (paciente n° 17).*

*Eu estava lendo na internet uma pesquisa da Dra (...) (paciente n° 55).*

*Eu pesquisava na internet (paciente n° 93).*

## 3 Primeiras informações sobre a DDS transmitidas aos pacientes (revelação diagnóstica)

### 3.1 Impacto negativo da DDS no crescimento e desenvolvimento dos pacientes

*Eu cresci achando que era uma aberração, um monstro (paciente n° 17).*

No começo, eu não sabia o que era. Fiquei bastante triste. Eu fiquei chateado pra caramba. Até pensei em fazer besteira. Eu até pensei em me suicidar duas vezes. Na primeira quando eu soube e na segunda quando o médico falou que não podia me ajudar (paciente n° 118).

Eu sou uma mutante, uma aberração! (paciente n° 22).

Querida morrer e desaparecer (paciente n° 48).

Falou que eu nasci com pênis pequeno. Na época, eu chorei. Teve épocas na vida que deu vontade de se suicidar. Aí fui procurar na internet e vi que tem muitas pessoas (paciente n° 69).

Quando eu fazia o tratamento, os médicos não me explicaram nada. Eu tô descobrindo as coisas agora. Esses anos todos, eu vim sofrendo, assim, porque eu não sabia realmente o que era, o que eu sou. Como foi que eu nasci. Então isso me angustiava muito. Eu cheguei até a pensar... eu não gosto nem muito de falar isso (paciente começa a chorar). Eu cheguei a pensar em até tirar minha vida. Porque eu pensava assim: se eu não sou mulher e eu sou, digamos assim, travesti, fosse pra esses lados, lesbianismo, essas coisas, assim, eu pensava em tirar minha vida (paciente n° 86).

Nada me completava. Nenhum bem material, nenhum namorado. Não queira saber o que é você ter uma síndrome que você não tem culpa. Deixa marcas. Até hoje sinto que não me recuperei totalmente porque me desgastou. Deixa marcas, mesmo sabendo que hoje estou bem (paciente n° 87).

Gente, que aberração é essa? Porque é anormal isso. Aí foi muito difícil. Imagina só, do nada, você cresce achando que você é uma garota. Só que aí, aquilo que você acredita que deve acontecer, não acontece (referindo-se ao desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários femininos na puberdade). Aí eu comecei a ficar perdida total. Meus Deus, o que é que eu sou? Porque eu não conseguia nem me identificar como ser humano, nem gênero, nem nada. Mas eu tinha certeza que eu me sentia como mulher. Sempre gostei de garotas. Só que depois disso, foi um choque tão grande pra mim mesma, pra minha autoimagem, que eu fiquei sem saber o que eu era no universo. Aí eu fiquei realmente bem deprimida. Eu convivo com as pessoas, mas sempre com aquela insegurança. Meus Deus, aquele medo. Não sei explicar, uma insegurança que tenho comigo. Devido a esse problema, acarretou essa insegurança que eu tenho (paciente n° 91).

### **3.2 Relatos de pacientes sobre comunicação inadequada por profissionais de saúde**

Só que ela pediu ultrassom por conta dos caroços. Na hora que eu levei pra ela, ela pegou e falou: "Ué, isso aqui não é hernia". Aí eu: "Como assim?" Aí ela: "Você sabe que você tem o que?" Aí eu: "Desde de pequena me disseram que eu tinha Rokitanski". Aí ela: "Eu to achando que você tem Síndrome de Morris. Isso aí não é hérnia. São dois testículos". Aí ela pegou e disse assim: "Eu vou ter que te encaminhar pra um colega meu. Ele é urologista. Porque se for o que eu to achando, você não tem que passar comigo. Tem que passar com ele". Aí eu perguntei: "Se isso se confirmar eu não sou menina, sou menino?" Ela disse que é.. Eu tive uma crise de ansiedade fortíssima. Fiquei em observação. Porque foi muito direito. Eu comecei a chorar na hora. Que nem eu falei pra ela: "Meu como assim? Eu saí de casa menina e to voltando menino. Isso não existe". Aí ela: "Existe". "Mas como?" (paciente n° 9).

Eu lembro muito. Eu cheguei e o médico despejou a informação. Ele falou assim: Você tem isso e não vai poder ter filhos. Eu fiquei chocada. Fiquei em choque e não consegui absorver. Seria recomendado explicar mais nos retornos. Ele começou a explicar e a partir do momento que ele falou que eu não poderia ter filhos. Escureceu tudo e não entendi mais nada (paciente n° 22).

Aos vinte e três anos, o médico de Morada Nova disse que meu caso não tinha solução. Vim para São Paulo porque tinha certeza que tinha solução (paciente n° 48).

*Porque me deixava muito triste os ginecologistas que eu passava que falavam que tinha os dois sexos e tudo, isso me deixava muito triste. Até uma ginecologista falou assim: "O que que você quer escolher? Homem ou mulher?" Eu: "Homem?" Como é que eu vou ser um homem se eu não tenho testículo fora, se eu sou registrada, todo mundo conhece como mulher e eu vou querer ser homem. Eu tenho grandes lábios, até isso eu sei que eu tenho, bem feminino. Nasci e me criei nesta identidade e como é que eu vou dizer que eu vou querer ser homem. Como que eu ia ser uma coisa que eu não me sentia, né? (paciente n° 87).*

*O médico da minha cidade falou que eu era mais homem que mulher. E se eu fizesse uma cirurgia pequena, morreria. Só que eu fiquei em dúvida. Como eu podia ser mais homem que mulher se tenho seios e menstruo tudo normal? Eu me sentia mulher, mas às vezes eu sentia um desejo por mulher, entendeu? Quando eu tinha os dois sexos (paciente n° 100).*

### **3.3 Exemplo de orientações inadequadas**

*Eu fui a muitos médicos. Muito me recebiam com cara de espanto. Chegaram a me dizer que eu não podia gostar de ninguém: "Você tem que se manter neutro. Porque você tem um problema. Você não pode gostar de ninguém" (paciente n° 23).*

*Ela (mãe) falou que se eu não tomasse o remédio, eu ia ficar direto no hospital. Toda hora ela (mãe) falava para eu ter cuidado para ninguém ficar sabendo. Eu não ia poder fazer as coisas, sexo. Que eu não ia poder ter filhos. Eu me sinto estranho (paciente n° 70)*

*Minha mãe num contou nada. Num sei se é vergonha, medo... Ela só falou que eu tenho hiperplasia de supra renal. Se fiz cirurgia, o que fiz... Eu sei que fiz cirurgia porque uma vez eu escutei falando, mas eu não sei do que que foi, como foi. Minha mãe estava falando com uma doutora. Ai quando eu cheguei perto, ela tinha trocado o assunto (paciente n° 38, paciente com HAC informada pela mãe sobre a HAC, mas não sobre a genioplastia).*

### **3.4 Pacientes que relataram que a comunicação pela equipe de cuidados era direcionada somente a mãe**

*No começo eles falavam mais com a minha mãe. Não lembro. Comecei a ficar sabendo direitinho só uma a três consultas atrás (paciente n° 1).*

*Mas eles explicam do jeito deles e pra minha mãe (paciente n° 11).*

*Um urologista. Não lembra exatamente como ele falou. Mas ele conversou sozinho com meu país (paciente n° 33).*

### **3.5 Pacientes que relataram o uso de linguagem técnica pelos profissionais da equipe de cuidados**

*Aos vinte e três anos a (endocrinologista) me explicou, mas parece que explicam para eles mesmos. Não falam a nossa língua (paciente n° 60).*

*Foi aqui mesmo. Eu me lembro, mas foram palavras difíceis, de médico mesmo (paciente n° 64).*

### **3.6 Pontos marcantes nas primeiras informações**

*O que me marcou foi que me disseram que eu não ia menstruar, nem ter filhos (paciente n° 12).*

*Ele começou a explicar e a partir do momento que ele falou que eu não poderia ter filhos. Escureceu tudo e não entendi mais nada (paciente n° 22).*

*Impactou a questão da gravidez (paciente n° 57).*

*A (endocrinologista) falou pra mim que eu não podia ter filho. Que não tinha útero, mas que eu podia adotar. No começo eu fingi que estava tudo bem. Falei que tava tudo bem. Mas por dentro eu estava gritando. Eu senti o impacto (paciente n° 76).*

### 3.7 Exemplos de falta de comunicação

*Aos dezessete anos eu descobri sozinho. Um dia achei um cartão do (hospital onde fazia seguimento) onde eu fiz tratamento na gaveta da minha mãe. Depois eu encontrei um rascunho de carta que estava sendo feito pra mandar pro Programa do (...) para continuar meu tratamento. Na carta que tava escrito hermafrodita. Aí procurei a professora de biologia e perguntei o que era isso (paciente n° 19).*

*Com 18 anos, encontrei um documento médico no qual havia a discussão sobre o cariótipo e a opção pelo sexo de criação como feminino (paciente n° 31).*

*Um pouco de superproteção da minha mãe. Ela sempre achou que eu ia me magoar muito. Mas desde pequena eu já cresci sabendo uma coisinha ou outra. Querendo ou não, você vai preparando o psicológico. Eles tentaram me explicar, mas minha mãe cortou. Minha mãe sempre me alertou um pouquinho. Com sete, oito anos, ela falou que eu não tinha útero, porque eu nasci com gônadas. Até então eu não sabia o que eram gônadas. Ela não me deixava pesquisar, nem perguntar. Ela só falava o básico. Aí com 16 eu descobri mais sobre. Comecei a olhar os exames. Na hora fiquei pasma, porque eu não sabia do cromossomo Y. Aí depois eu fui me acostumando (paciente n° 55).*

*Eu não tinha noção. Mas quando era adolescente, eu já sabia algumas coisas. Meu, eu fiquei com depressão. Quando eu fiz aniversário de 15 anos eu achei um papel nas coisas da minha mãe. Tava lá amputação de clitoris ou amputação parcial de clitóris. Eu fiquei muito mal depois disso. Entrei em depressão (paciente n° 61).*

*Quando eu fazia o tratamento, os médicos não me explicaram nada. Eu tô descobrindo as coisas agora. Esses anos todos, eu vim sofrendo, assim, porque eu não sabia realmente o que era, o que eu sou. Como foi que eu nasci. Então isso me angustiava muito. Eu cheguei até a pensar... eu não gosto nem muito de falar isso (paciente começa a chorar). Eu cheguei a pensar em até tirar minha vida. Porque eu pensava assim: se eu não sou mulher e eu sou, digamos assim, travesti, fosse pra esses lados, lesbianismo, essas coisas, assim, eu pensava em tirar minha vida. Eles deveriam ter aberto o jogo. Eles conversavam só eles. Eu não entendia nada. Eu acho assim, que era pra ter, mesmo eu sendo nova, mas era pra dito: oh, você vai passar por isso porque tá acontecendo isso e aquilo. Então, esses anos todos eu venho angustiada (Paciente n° 86).*

*Às vezes eu fico me perguntando se não seria melhor saber disso desde criança. Já perguntei aos meus pais e meus avós porque não me falaram isso antes, porque quando eu nasci o médico deve ter dito alguma coisa. Eles nem me contaram né? Eu que descobri sozinha na adolescência. Graças a Deus, sempre tive uma mentalidade madura e não cheguei ao ponto de querer fazer atrocidades comigo mesma ou sumir do universo (Paciente n° 91).*

### 3.8 Sentimentos

#### 3.8.1 Vergonha

*No início, nos meus oito anos, eu percebia uma anomalia. Eu ficava com vergonha de tirar a roupa íntima (paciente n° 13).*

#### 3.8.2 Diferente

*Eu cresci achando que era uma aberração, um monstro (paciente n° 17).*

*Só que na hora vem o choque, vem o fato de eu não ser o que eu achava que eu era, veio o fato de eu sempre ter me sentindo um erro e naquela hora eu vi que realmente tinha algo errado. O problema que eu tive quando eu era mais nova era exatamente isso: não me aceitar e achar que eu era um erro. Eu queria desaparecer (paciente n° 9)*

*Eu cresci achando que era uma aberração, um monstro (paciente n° 17).*

*Eu sou uma mutante, uma aberração! (paciente n° 22).*

*Eu era mais feliz antes do diagnóstico. A partir da adolescência, eu me senti diferente (paciente nº 26).*

*Eu via as outras meninas e eu parada ali, não tinha nada, só pelos, cheia de pelos. (sentimento de sentir-se diferente das crianças da mesma idade. Pra ser sincera com você, eu penso que eu sou única (paciente nº 29)*

*Aí eu comecei a comparar, com sete oito anos, porque eu tenho que ir e as minhas primas não. Então pra mim, foi muito difícil nessa parte (paciente nº 45).*

*No começo, quando eu era adolescente, me achava diferente das outras meninas. Não menstruava, nem tinha seios (paciente nº 53).*

*Assim, eu sempre fui frustrada por não me achar normal (paciente nº 59).*

*Gente, que aberração é essa? Porque é anormal isso. Aí foi muito difícil. Imagina só, do nada, você cresce achando que você é uma garota. Só que aí, aquilo que você acredita que deve acontecer, não acontece (referindo-se ao desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários femininos na puberdade). Aí eu comecei a ficar perdida total. Meus Deus, o que é que eu sou? Porque eu não conseguia nem me identificar como ser humano, nem gênero, nem nada (paciente nº 91).*

*Foi muito difícil por a gente ser mulher. A gente sempre fica se comparando com as outras. Foi difícil pelo fato de ver as meninas desenvolverem e eu não. Eu sempre tive a certeza de ter alguma coisa, eu não vou dizer errada, mas anormal (paciente nº 93)*

### **3.8.3 Inferioridade**

*Eu senti que eu era diferente. Eu me senti mal. Em relação aos meus irmãos, que têm os órgãos normais, que são pais... (paciente nº 4).*

*Mal e inferior a outros meninos por conta da genitália (paciente nº 21).*

*Se acha a pior pessoa quando se compara aos outros meninos (paciente nº 24).*

*Revolta, sentir-se diferente. Eu tinha muito complexo de inferioridade. Eu não tinha ciclo de amizade até os meus dezoito anos (paciente nº 45).*

*Me senti deformada, como se tivesse nascido toda zoada. Me senti como se eu não fosse igual a nenhuma das meninas que estudavam comigo, como se eu fosse inferior (paciente nº 76).*

### **3.8.4 Tristeza**

*Tristeza. Chorei bastante. Época em que eu tinha problemas com drogas, por conta da ausência das mamas (paciente nº 10).*

*Fim do mundo. Perda de identidade (paciente nº 66).*

### **3.8.5 Aliviada**

*Aliviada por conseguir um diagnóstico (paciente nº 60).*

*Feliz e triste ao mesmo tempo. Feliz porque descobri o que eu tinha. Fiquei aliviada ao saber por que descobri o diagnóstico. Nenhum médico descobriu. Triste porque tinha medo da cirurgia (paciente nº 96).*

## **3.9 Período em que os pacientes receberam as primeiras informações sobre DDS**

### **3.9.1 Infância**

*Não teria criado expectativas sobre ser mãe. Teria me poupado sofrimento (paciente nº 3).*

*Porque teria evitado outros problemas que tive por não saber do problema (paciente nº 5).*

*Foi na idade ideal. Se eu tivesse descoberto mais tarde seria mais abalado. Deve ser dado antes da puberdade para a pessoa saber como lidar com o corpo (paciente nº 10).*

*De oito a dez anos, quando começa a entender o corpo humano. É complicado porque eu falo por mim, foram muitas descobertas que eu descobri sozinha. Que não teria menstruação. Na fase da adolescência, as amigas começam a menstruar. E você não entende porque seu corpo*

*está mudando. Preparar a pessoa antes. Até pra mim hoje, ainda é meio constrangedor. Eu falo que eu tenho menopausa precoce pra pessoa não olhar com preconceito (paciente n° 12). Desde quando começa a entender. E não esconder nada. Falar de uma forma que ela vá entender. Por métodos que ela vá entender (paciente n° 16).*

*Porque ajuda no crescimento para ter uma identidade (paciente n° 17).*

*Onze ou doze anos no máximo para ser antes da adolescência (paciente n° 21).*

*Mais cedo porque tive problema em ver minhas amigas desenvolvendo e eu não (paciente n° 22).*

*Um pouco mais cedo não sei se ia conseguir entender, mas acho que eu seria mais responsável com os medicamentos (paciente n° 24).*

*Porque seria mais fácil. Assim que surgissem as dúvidas (paciente n° 27).*

*Deveriam ter explicado logo que eu nasci e à medida que eu fui crescendo. Eu vivi até os trinta e seis anos escondido. Até hoje culpo meus pais. Passei muito sofrimento por falta de informação (paciente n° 32).*

*Eu descobri muita coisa hoje. Eu quero pesquisar mais. Foi um pouco de superproteção da minha mãe. Ela sempre achou que eu ia me magoar muito. Mas desde pequena eu já cresci sabendo uma coisinha ou outra. Querendo ou não, você vai preparando o psicológico. Eles tentaram me explicar, mas minha mãe cortou (paciente n° 43). Tem que ser dito tudo! Se você esconder, fica uma coisa que não anda. A criança cresce insegura e fica pensando mil e uma coisas. Por pior que a verdade seja, o benefício da verdade é maior! (paciente n° 34).*

*Eu acho que eu poderia ter encarado as coisas mais tranquilas, mais natural. Não precisava esconder (paciente n° 35).*

*Lógico que quanto mais cedo a pessoa falar pra outra explicando, igual eu, ela vai aceitando que aquilo é da vida e pronto (paciente n° 38).*

*Para crescer sem ilusões (paciente n° 44).*

*Na infância para se adaptar ao corpo (Paciente n° 47).*

*A mãe que deve conversar com o paciente. Começa na infância e continua na adolescência.*

*No caso para o paciente já começar a entender desde novo (Paciente n° 54).*

*Eu queria ter descoberto mais cedo, porque na puberdade você já formou uma identidade (Paciente n° 56).*

*Porque muita coisa teria mudado (Paciente n° 66).*

*Porque a paciente deve saber o que esperar. As modificações da puberdade, fertilidade...(Paciente n° 68).*

*Quando começa a ter entendimento com cinco ou seis anos. Quanto mais cedo você abordar, previne os fantasmas (Paciente n° 69).*

*Porque eu quando era pré-adolescente que minhas amiguinhas estavam todas menstruando. Eu queria menstruar (Paciente n° 75).*

*Eu acho que tem de falar desde sempre, desde de criança e de uma forma lúdica. Se eu tivesse me tratado desde o começo, acho que não ia ser tão assim... Com essa insegurança toda que eu senti, eu me sentia menos menina que as outras. Então eu desenvolvi uma série de transtornos alimentares, porque eu não era tão mulher como elas pra ter um filho. Se eu tivesse descoberto com três. Tipo uma cartolinha dessa só com desenho, você cresce sabendo...(Paciente n° 76).*

*Para já saber a doença que tem (Paciente n° 82).*

*Porque eu já ia me acostumando com a ideia. Quando alguém perguntasse, eu já saberia o que responder (Paciente n° 82).*

*Eles deveriam ter aberto o jogo. Eles conversavam só eles. Eu não entendia nada. Eu acho assim, que era pra ter, mesmo eu sendo nova, mas era pra dito: oh, você vai passar por isso porque tá acontecendo isso e aquilo. Então, esses anos todos eu venho angustiada (Paciente n° 86).*

*Eu tinha sofrido menos. Tinha lidado melhor com a situação. Porque quando você já tá adulta, já tem vivido toda uma vida de adolescência e o sofrimento da adolescência é tão grande. Quando chega na adolescência é uma fase de você não nem como tá o psicológico de uma pessoa com uma síndrome dessa (Paciente nº 87).*

*Eu acho melhor de criança que daí já se acostuma. Porque se você deixa pra falar na adolescência, aí.. mente de adolescente é toda confusa (Paciente nº 92).*

*Ia lidar melhor (Paciente nº 96)*

*Se tivesse me contado bem antes, eu não me culparia tanto. De procurar solução.. Foi, porque, assim, é sempre aquela questão que se tivesse cuidado antes, poderia ter sido diferente. Aí uma hora eu culpo muito ela minha mãe por não ter tomado essas precauções. Uma hora não..já culpei. Hoje em dia não passa mais isso pela minha cabeça não. E também pela falta de conhecimento dela, né? Ela achou que isso seria normal e que, com o passar do tempo, eu ficaria normal. (Paciente nº 101).*

*Uns cinco, seis, quando eu já entendia alguma coisa. Eu já sabia o que estava se passando. Eu ia ficar consciente do que é (Paciente nº 102).*

### **3.9.2 Adolescência**

*É que nós mesmo não entendemos. Quando eu comecei a perguntar as coisas pra ela, já estava com dezessete, dezoito anos (paciente nº 2).*

*Foi melhor assim, porque eu já tinha um amadurecimento para poder entender e aceitar. Talvez se tivesse sido lá atrás eu ia ficar me sentindo um pouco inferior às outras pessoas, não sei. Talvez eu contaria pras pessoas, tipo, colegas de escola e elas não entenderam e iam ficar me zoando. Na idade que eu fiquei sabendo não. Eu percebi que não era coisa que eu ia poder contar pra todo mundo. Até então, era só pra minha família. Entendeu? Família assim, mãe, pai, irmãos próximos... Então acho que foi uma idade boa (paciente nº 7)*

*Quando as pessoas entendem. Adolescente. Com dezoito, dezenove anos. (paciente nº 11).*

*Se desenvolve nessa idade e a pessoa já cresce sabendo (paciente nº 14).*

*Na adolescência, porque quanto você é criança. Ela ainda não vai ter a dimensão da situação, da condição (paciente nº 18).*

*Melhor na adolescência, porque assim, a criança distorce muito as coisas. Ela ainda num tem aquele senso de compreensão. Adolescente, por mais que tenha aquela fase de rebeldia, ele tem mais um senso de compreensão maior (paciente nº 19).*

*Quando criança a gente não entende muito bem (paciente nº 20).*

*Porque a pessoa não vai menstruar (paciente nº 26).*

*Com uns 15 anos, sentar com o paciente e explicar. Antes não vão entender (paciente nº 28).*

*Quando é criança não vai nem entender. Na adolescência, vai estar mais preparado para entender melhor (paciente nº 41).*

*Pra minha cabeça de criança, eu sabia o que tinha de saber. Ia ficar muito mais marcado na infância. Foi no momento adequado (paciente nº 49).*

*Eu já tinha cabeça para entender (paciente nº 50).*

*Desde a adolescência. Porque se alguém perguntar alguma coisa, eu saberia responder (paciente nº 53).*

*Quando eu já tinha uns quinze, dezesseis, quando já compreendia mais (paciente nº 55).*

*Tem toda uma vida para se adaptar (paciente nº 58).*

*Porque é mais fácil aceitar (paciente nº 59).*

*Quando a gente começa a entender mais. Quando vai ficando mocinha (paciente nº 64).*

*Doze a treze anos é a idade mais certa. Quando criança você não vai conseguir entender. Na minha geração não, talvez as crianças de hoje sim (paciente nº 72).*

*A criança não vai entender (paciente nº 78).*

*Eu acho que na adolescência. Porque eu ia entender né? (paciente nº 85).*



*Era melhor agora mesmo, porque na infância eu não ia entender como agora (paciente n° 85).*

*Mais adolescência. Na infância é mais complicado. Não vai entender (paciente n° 90).*

*Eu acho que pra mim, eu não conseguiria absorver como criança. Mas também na adolescência não foi fácil. Para mim, as duas formas são difíceis. Porque é uma doença difícil. Então acho que vai ser difícil até na fase adulta. Eu só acho que vai ser diferente porque você vai estar mais madura pra tentar entender aquilo do que na infância (Paciente n° 91).*

*Eu acredito que foi a fase ideal, a idade que a gente vai se descobrindo (paciente n° 99).*

### **3.9.3 Idade adulta**

*Um pouco mais velho. Com uns 20 anos. Eu acho que a pessoa já está apta a entender certas coisas que aconteceram (paciente n° 15).*

*Foi na idade certa. Não ia adiantar saber antes (paciente n° 74).*

*Foi uma idade boa. Deixaria mais confusa (paciente n° 79).*

### **3.10 Exemplos de abordagem adequada pela mãe**

*Ela (a mãe) sempre falou: Você tem um problema, você tem que tomar assim e assim, ir no médico de tanto em tanto tempo. Então num foi um baque. Desde pequeninha, eu sempre me acostumei com isso. Ela nunca chegou a dizer que ia no médico tomar vacina, por exemplo. Ela dizia: Você vai no médico fazer consulta, hoje você vai no médico colher sangue... Minha mãe sempre deixou bem claro. Então foi uma coisa que não veio de surpresa. Eu já vinha com a ideia de que eu tinha alguma coisa. Claro que não sabia o nome e tudo. Mas aí com o tempo, doze, treze anos, eu já comecei a entender um pouco mais. Falou também das cirurgias. As cirurgias quando eu era menorzinha ela acompanhou tudo. Quando eu fiquei de maior, aí já foi comigo. A gente escolheu a data junto. A médica sentou comigo, conversou sobre a cirurgia. A cirurgia assim, assim, assim... é feita de tal jeito. Tem aproximadamente tantas horas de duração foi uma coisa mais tranquila. Eu nunca tive isso de não entender. Tudo normal, tranquilo (paciente n° 80).*

*Ficou uma forma leve e a minha mãe é bem leve em relação a isso (paciente n° 40).*

### **3.1 Forma ideal de comunicação para os pacientes**

*Explicar com detalhes (paciente n° 4).*

*Aguardar a criança ter um certo entendimento também pra não confundir (paciente n° 9).*

*Ir com calma. Foco muito na saúde emocional. Conversar e olhar para o paciente quando for dar as notícias. Certificar que a família entendeu (paciente n° 10).*

*Com calma. Com detalhes mais abertos para entender (paciente n° 11).*

*Você pega um desenho da fisiologia de uma mulher. Você não tem menstruação. Tentar explicar (paciente n° 12).*

*Com cuidado e carinho, porque nem sempre as pessoas vão entender. Já vem com caraminholas na cabeça, a pessoa pode até se suicidar (paciente n° 13).*

*Desde quando começa a entender. E não esconder nada. Falar de uma forma que ela vá entender. Por métodos que ela vá entender (paciente n° 16).*

*Falando aos poucos. Explicando a realidade e o que pode acontecer. Preparando a cabeça (paciente n° 18).*

*Explicar de uma forma mais simplificada, como se explicasse os sintomas de uma gripe (paciente n° 19).*

*Eu preferiria que os médicos explicassem melhor pra mim. Eles falavam: Pode ficar lá fora que vou conversar com sua mãe. Participar mais o paciente na consulta.) (paciente n° 24).*

*Com uns 15 anos, sentar com o paciente e explicar. Antes não vão entender (paciente n° 28).*

*Existe a menina e o menino, usando referências. Mas existem diferenças. Você pode desenhar (paciente n° 35).*

*Com um material. Alguma coisa com figuras, que seja colorido (paciente n° 37).*

*De uma forma abrangente as questões para minha idade (paciente n° 40).*

*Os pais e os médicos, com muita clareza, a partir do momento que ela começar a ter conhecimento e perguntar aos cinco anos (paciente n° 45).*

*A partir da idade que ele começa a entender o paciente, sendo o mais claro possível (paciente n° 51).*

*Individual. Cada um tem que ser analisado separadamente. Com a ajuda de um psicólogo, assim que o diagnóstico for definido (paciente n° 51).*

*De nove a dez anos, com uma linguagem fácil (paciente n° 59).*

*Eu acho que tem que ser tipo um gráfico crescendo pra criança. Quando a criança já tem noção de algumas coisas, por exemplo, seis anos. Iniciar com uns seis anos (paciente n° 61).*

*Eu acho que tem de falar desde sempre, desde de criança e de uma forma lúdica. Tipo uma cartolinha dessa só com desenho, você cresce sabendo... (Paciente n° 76).*

*Sentar e conversar com mais tempo (Paciente n° 80).*

*Sentar e explicar mais (Paciente n° 85).*

*Explicar primeiro o caso pra pessoa entender mais, porque se ele chegar e der a notícia de cara, a pessoa não vai entender. Explicar por partes, bem delicadamente, e assim fazer até que a pessoa entenda. Explicar como vai ser o tratamento (Paciente n° 88).*

*Explicar mais ou menos o que vai impactar. Os medicamentos que tem que tomar. (Paciente n° 91).*

*Eu acho que essas coisas não deviam vir dos pais, que nem os pais entendem direito. Era melhor vir de um médico, explicando de uma forma adequada pra criança entender. O que acontecia. Era o médico explicando pros pais e os pais tentando entender. Não é à toa que eu vim entender direito o problema quando eu vim pra cá. Quando a doutora explicou bem direitinho. Eu acho que é melhor falar com o especialista do que deixar os pais explicarem (Paciente n° 92).*

#### **4 Comunicação acerca da condição de DDS com familiares e sociedade**

*Toda hora ela falava para eu ter cuidado para ninguém ficar sabendo. Eu não ia poder fazer as coisas... sexo. Que eu não ia poder ter filhos. Eu me sinto estranho (paciente n° 49).*

#### **5 Genitália e abordagem cirúrgica**

##### **5.1 Período ideal para cirurgia em DDS**

###### **5.1.1 Infância**

*Logo que o médico descobrir. Se der pra fazer até dentro da barriga da mãe. Eu acho bacana a medicina avançar (paciente n° 2).*

*Deveria ter sido desde que eu nasci. Se tivesse corrigido logo, a situação poderia ser outra né? (..) Devia tratar desde criancinha. Desde neném. A questão do meu órgão. Se tivesse tratado, de repente a situação seria outra (paciente n° 4).*

*Na infância foi adequado. Com certeza. Eu já cresci lidando com aquilo. Com certeza. Impede o desenvolvimento da criança (paciente n° 7).*

*Eu que quanto mais cedo melhor. Que nem eu falo pra minha mãe que se tivesse feito isso mais cedo, eu acho que o desenvolvimento seria mais fácil (paciente n° 9)*

*Eu não lembraria nem da cirurgia, nem da recuperação. Foi horrível passar três dias de sonda (paciente n° 10).*

*Pra não ser rejeitado por conta da malformação. Por conta da rejeição das pessoas (paciente n° 15).*

*Como a pessoa vai crescer. Como você vai no banheiro com sete ou oito anos com um coleguinha (paciente nº 25).*

*Para evitar anomalias. Para evitar confusão (paciente nº 25).*

*Como eu nasci com esse problema, eu sou a favor de operar na criança porque o trauma depois. Eu senti muito esse trauma. Foi muito difícil pra mim. Eu passei com psicólogo, fui avaliado por psicólogo antes de fazer a cirurgia. Eu já queria de início assim que nascesse, se puder. Como eu não tive essa oportunidade, na minha opinião, essas crianças deveriam ser operadas assim que nascesse, opinião minha (paciente nº 29).*

*O efeito da cirurgia traz conforto. Quanto antes melhor, porque o benefício é grande (paciente nº 29).*

*Evitava vários transtornos. Eu poderia ter tido uma vida mais participativa (paciente nº 35).*

*Eu acho que aí a criança não vai crescer convivendo com isso (paciente nº 37).*

*Assim que nasce ou é descoberto. Polpa de futuros constrangimentos e futuros problemas psicológicos. Eu acho que crescer com atipia causaria um problema maior. Não tem comparação (paciente nº 40).*

*É complicado crescer uma coisa que ninguém sabe o que é. Menino ou menina (paciente nº 41).*

*Eu acho que não ter feito a cirurgia ia ser traumatizante também. Eu acho assim, se definiu que era do sexo feminino, se tem como fazer a cirurgia plástica pra deixar certinho, por que não? Eu fiz com um ano. Esperaram eu ter um ano pra fazer. Então pra mim eu entendia que foi menos um processo pra eu trabalhar dentro de mim. Porque eu nem lembro do (paciente nº 45).*

*Eu acho que tinha melhorado minha vida (paciente nº 48).*

*Quanto mais cedo, melhor. Ter a vida normal mais rápido, menos complicada. Conforme vai crescendo, vai aumentando o convívio sexual (paciente nº 51).*

*Eu acho melhor operar quando criança. Seria pior pra cuidar. De três a quatro anos no máximo (paciente nº 54).*

*Isso não ia causar tanta estranheza (paciente nº 57).*

*Mais cedo é melhor. Porque muito tarde o paciente fica incomodado (paciente nº 59).*

*Se deixar para mais tarde pode piorar a parte psicológica (paciente nº 60).*

*Acho que não seria legal operar tarde não. Pelo fato de eu não me lembrar, não me machucou tanto. Quando você já tem consciência de tudo, se torna mais pesado (paciente nº 62).*

*Mais cedo melhor. Para resolver com rapidez e poupar sofrimento mental (paciente nº 63).*

*Se minha filha nascesse com essa condição eu gostaria de resolver o quanto mais cedo né, pra não sofrer no futuro. Tem que operar no começo, quando dá o diagnóstico. (paciente nº 64).*

*Para tirar aquilo que vai ser sempre um corpo estranho (paciente nº 68).*

*Teria me poupado de um monte de coisa. Eu não teria memória de como era. Não geraria essas dúvidas malucas. Essas paranoias da cabeça. E também porque não ficaria tão perto quando você inicia sua vida sexual. Que daí não te gera tanta insegurança, sabe? (paciente nº 68).*

*Mais cedo era melhor, porque acompanhava o crescimento da pessoa. As coisas iam crescendo junto. Era criança mesmo que tinha que ter cuidado (paciente nº 77).*

*Na minha opinião, eu, como particular, prefiro na infância. Porque o pós cirúrgico, o tempo que você fica no hospital... Eu acho que pra gente que já tem uma ciência é muito pior porque o tempo que eu fiquei lá (paciente nº 80).*

*Eu preferia ter começado tudo mais cedo. Acho que me pouparia de muita coisa. Uns cinco anos, seria a idade certa. Eu demorei muito tempo pra fazer a cirurgia, para descobrir e pra ter o processo de aceitação. Evitaria muito constrangimento e desconforto (paciente n° 93).*

*La ficar livre para fazer o que eu quisesse (paciente n° 94).*

*Esperar pra quando crescer vai ficar muito complicado. Tem que operar logo. é o certo (paciente n° 102).*

### **5.1.2 Adolescência**

*Com dez anos. Porque aí já sabia melhor o que é que era (identidade de gênero). Tinha como perceber melhor o jeito, a mania da pessoa (paciente n° 11).*

*Na adolescência, porque ela vai ter percepção melhor do que ela vai querer ser (paciente n° 13).*

*Teria evitado muito constrangimento por conta das relações sexuais (paciente n° 53).*

*Tem que deixar a pessoa crescer pra decidir o que quer. Incomoda em partes. Eu não queria ter nascido assim. Mas já que nasci (paciente n° 88).*

*Quanto mais cedo melhor, porque acho que a criança não entende muito e é até melhor (paciente n° 90).*

*Acho que a pessoa não tá ainda com capacidade de opinar sobre aquilo (paciente n° 91).*

### **5.1.3 Fase adulta**

*La estar mais preparada (paciente n° 6).*

*Se não tiver complicações do aparelho urinário, talvez aguarde. Quem sabe eu também não gostaria de ter me tornado um homem. Na questão que eu tive de tomar remédio pra aumentar os seios. Avaliando meu histórico, será que se eu pudesse escolher hoje eu não seria um homem? Não sei, é complicado doutora. Talvez adolescência ou idade adulta. Acho que na idade adulta. Porque teria que ter acompanhamento psicológico (paciente n° 47).*

*Porque eu queria a opção da escolha (paciente n° 66).*

## **6 Tratamento e seguimento**

*Diminuir a quantidade de pessoas na hora do exame.as vezes é muita gente (paciente n° 96).*

*Ultimamente eu vinha na psicóloga. Ela começa a fazer aqueles joguinhos, mas eu não me sentia 100%. Certas coisas como ter de desenhar eu não gosto. Eu prefiro a conversa (paciente n° 15).*

*Porque é ruim ficar falando (paciente n° 126).*

## **7. Pacientes com relatos relativos à morte e suicídio**

*No começo, eu não sabia o que era. Fiquei bastante triste. Eu fiquei chateado pra caramba. Até pensei em fazer besteira. Eu até pensei em me suicidar duas vezes. Na primeira quando eu soube e na segunda quando o médico falou que não podia me ajudar (paciente n° 118).*

*Queria morrer e desaparecer (paciente n° 48).*

*No começo, quando eu era adolescente, me achava diferente das outras meninas. Não menstruava, nem tinha seios (paciente n° 53)*

*Falou que eu nasci com pênis pequeno. Na época, eu chorei. Teve épocas na vida que deu vontade de se suicidar ai fui procurar na internet e vi que tem muitas pessoas (paciente n° 69).*

*Quando eu fazia o tratamento, os médicos não me explicaram nada. Eu tô descobrindo as coisas agora. Esses anos todos, eu vim sofrendo, assim, porque eu não sabia realmente o que era, o que eu sou. Como foi que eu nasci. Então isso me angustiava muito. Eu cheguei até a*

*pensar... eu não gosto nem muito de falar isso (paciente começa a chorar). Eu cheguei a pensar em até tirar minha vida. Porque eu pensava assim: se eu não sou mulher e eu sou, digamos assim, travesti, fosse pra esses lados, lesbianismo, essas coisas, assim, eu pensava em tirar minha vida (paciente n° 86).*

*Gente, que aberração é essa? Porque é anormal isso. Aí foi muito difícil. Imagina só, do nada, você cresce achando que você é uma garota. Só que aí, aquilo que você acredita que deve acontecer, não acontece (referindo-se ao desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários femininos na puberdade). Aí eu comecei a ficar perdida total. Meus Deus, o que é que eu sou? Porque eu não conseguia nem me identificar como ser humano, nem gênero, nem nada. Mas eu tinha certeza que eu me sentia como mulher. Sempre gostei de garotas. Só que depois disso, foi um choque tão grande pra mim mesma, pra minha autoimagem, que eu fiquei sem saber o que eu era no universo. Aí eu fiquei realmente bem deprimida. Eu convivo com as pessoas, mas sempre com aquela insegurança. Meus Deus, aquele medo. Não sei explicar, uma insegurança que tenho comigo. Devido a esse problema, acarretou essa insegurança que eu tenho (paciente n° 91).*

*Era muito difícil falar com qualquer pessoa. Eu me tornei uma pessoa muito fechada. Tinha vergonha de conversar até com minha mãe. Eu acho que isso influenciou muito na minha vida mental e física. O fato de a gente guardar muito alguma coisa. Não poder contar pra ninguém. Eu não conseguia sequer falar com alguém sem chorar (paciente n° 91).*

*Tive depressão aos dezoito anos por conta do bullying na escola (paciente n° 35).*

## **8 Dificuldades associadas ao momento inicial da abordagem da atipia genital e a aceitação do diagnóstico.**

*Quando os médicos não tinham certeza do que eu tinha. Quando definiu, fiquei aliviada (paciente n° 50).*

*A pior fase é a aceitação (paciente n° 81).*

*Entender que nem tudo é relacionado ao seu órgão. Você não é inferior aos outros por ter nascido com uma alteração (paciente n° 21).*

*Aceitar né? Mas por que eu? Eu queria tanto ter filhos. Eu sou uma mutante, uma aberração. (paciente n° 22).*

*Eu não consigo viver com isso plenamente. Eu não sei explicar. Me incomoda muito, muito. Num sei, acho que foi descobrir e aceitar isso. Foi difícil. Não está sendo fácil (paciente n° 91).*

## Anexo F - Características clínicas dos pacientes que foram entrevistados

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na entrevista | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                 | Fenótipo da genitália externa | Genitoplastia | Idade na genitoplastia | Mudança de gênero | Idade na identificação com o gênero oposto ao sexo social designado | Idade na mudança de gênero |
|----------|----------------------|--------|---------------------------------|----------------------------|---|-------------------------------|---------------|------------------------|-------------------|---|----------------------------|
| 1        | SP                   | Fem    | 16,6                            | DDS 46,XY                  | Deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III | Atípica                       | GF            | 13,0                   | -                 | -   | -                          |
| 2        | SP                   | Fem    | 36,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 1,7                    | -                 | -   | -                          |
| 3        | SP                   | Fem    | 45,0                            | DDS 46,XY                  | CAIS  | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 4        | SP                   | Masc   | 51,3                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GM            | 33,0                   | -                 | -   | -                          |
| 5        | SP                   | Fem    | 24,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 6        | SP                   | Fem    | 39,8                            | DDS 46,XY                  | CAIS  | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 7        | SP                   | Fem    | 28,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 17,3                   | -                 | -   | -                          |
| 8        | SP                   | Masc   | 36,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       | GM            | 7,0                    | -                 | -   | -                          |
| 9        | SP                   | Fem    | 30,9                            | DDS 46,XY                  | PAIS  | Atípica                       |               |                        | Fem -> Masc       | 13  | 30                         |
| 10       | SP                   | Fem    | 18,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal completa                                   | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 11       | SP                   | Fem    | 50,9                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 1,0                    | -                 | 9   | -                          |
| 12       | SP                   | Fem    | 30,3                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       | GF            | 1,4                    | -                 | -   | -                          |
| 13       | SP                   | Fem    | 43,7                            | DDS 46,XY                  | PAIS  | Atípica                       | GF            | 17,9                   | -                 | -   | -                          |
| 14       | SP                   | Fem    | 41,4                            | DDS 46,XY                  | Hipoplasia das células de Leydig                              | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 15       | SP                   | Fem    | 39,6                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       | GF            | 3,8                    | -                 | -   | -                          |
| 16       | SP                   | Fem    | 38,3                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 27,7                   | -                 | -   | -                          |
| 17       | SP                   | Masc   | 37,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       | GF            | 3,0                    | Fem -> Masc       | 16  | 35                         |
| 18       | SP                   | Masc   | 34,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       | GM            | 1,5                    | Fem -> Masc       | 7   | 12                         |

Continua

Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na entrevista | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                    | Fenótipo da genitália externa | Genitoplastia | Idade na genitoplastia | Mudança de gênero | Idade na identificação com o gênero oposto ao sexo social designado | Idade na mudança de gênero |
|----------|----------------------|--------|---------------------------------|----------------------------|--|-------------------------------|---------------|------------------------|-------------------|---|----------------------------|
| 19       | SP                   | Masc   | 30,9                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II | Atípica                       | GM            | 2,0                    | -                 | -   | -                          |
| 20       | SP                   | Masc   | 31,5                            | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       | GM            | 5,0                    | -                 | -   | -                          |
| 21       | SP                   | Masc   | 20,2                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       | GM            | 1,0                    | -                 | -   | -                          |
| 22       | SP                   | Masc   | 30,2                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal completa                                      | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 23       | SP                   | Masc   | 65,2                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       | GM            | 16,0                   | Fem -> Masc       | 15  | 16                         |
| 24       | SP                   | Fem    | 25,8                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       | GF            | 6,6                    | -                 | -   | -                          |
| 25       | SP                   | Masc   | 30,6                            | DDS 46,XX                  | Ovotesticular  | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 26       | SP                   | Fem    | 41,0                            | DDS 46,XY                  | CAIS   | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 27       | SP                   | Fem    | 18,0                            | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       | GF            | 5,0                    | -                 | -   | -                          |
| 28       | SP                   | Masc   | 32,5                            | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       | GM            | 2,0                    | -                 | -   | -                          |
| 29       | SP                   | Fem    | 59,3                            | DDS 46XY                   | Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II | Atípica                       | GF            | 15,7                   | -                 | -   | -                          |
| 30       | SP                   | Masc   | 41,5                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 31       | SP                   | Fem    | 19,0                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II | Atípica                       | GF            | 1,0                    | -                 | -   | -                          |
| 32       | SP                   | Masc   | 58,7                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       | GF            | 12,0                   | Fem -> Masc       | 9   | 35                         |

Continua

Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na entrevista | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS           | Fenótipo da genitália externa | Genitoplastia | Idade na genitoplastia | Mudança de gênero | Idade na identificação com o gênero oposto ao sexo social designado | Idade na mudança de gênero |
|----------|----------------------|--------|---------------------------------|----------------------------|---|-------------------------------|---------------|------------------------|-------------------|---|----------------------------|
| 33       | SP                   | Masc   | 38,8                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial              | Atípica                       | GM            | 24,8                   | -                 | -   | -                          |
| 34       | SP                   | Masc   | 63,7                            | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial              | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 35       | SP                   | Fem    | 46,0                            | DDS 46,XY                  | PAIS                                    | Atípica                       | GF            | 5,2                    | -                 | -   | -                          |
| 36       | SP                   | Fem    | 32,3                            | DDS cromossômico           | Ovotesticular                           | Atípica                       | GF            | 5,0                    | -                 | -   | -                          |
| 37       | SP                   | Fem    | 27,2                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase | Típica                        |               | 15,9                   | -                 | -   | -                          |
| 38       | SP                   | Fem    | 36,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase           | Atípica                       | GF            |                        | -                 | -   | -                          |
| 39       | SP                   | Masc   | 23,2                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial              | Atípica                       | GM            | 13,0                   | -                 | -   | -                          |
| 40       | SP                   | Fem    | 41,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase           | Atípica                       | GF            | 3,0                    | -                 | -   | -                          |
| 41       | SP                   | Fem    | 47,9                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase | Atípica                       | GF            | 1,0                    | -                 | -   | -                          |
| 42       | SP                   | Masc   | 31,0                            | DDS 46,XY                  | Baixo peso ao nascer                    | Atípica                       | GM            | 6,0                    | -                 | -   | -                          |
| 43       | SP                   | Masc   | 55,6                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial              | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 44       | SP                   | Fem    | 42,0                            | DDS 46,XY                  | CAIS                                    | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 45       | SP                   | Fem    | 45,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase           | Atípica                       | GF            | 2,0                    | -                 | -   | -                          |
| 46       | SP                   | Fem    | 50,6                            | DDS 46,XY                  | CAIS                                    | Típica                        | GF            |                        | -                 | -   | -                          |

Continua



Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na entrevista | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                    | Fenótipo da genitália externa | Genitoplastia | Idade na genitoplastia | Mudança de gênero | Idade na identificação com o gênero oposto ao sexo social designado | Idade na mudança de gênero |
|----------|----------------------|--------|---------------------------------|----------------------------|--|-------------------------------|---------------|------------------------|-------------------|---|----------------------------|
| 47       | SP                   | Fem    | 51,5                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       | GF            | 0,2                    | -                 | -   | -                          |
| 48       | SP                   | Fem    | 56,8                            | DDS 46,XY                  | Deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III    | Atípica                       | GF            | 34,3                   | -                 | -   | -                          |
| 49       | SP                   | Fem    | 20,2                            | DDS 46,XY                  | CAIS   | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 50       | SP                   | Fem    | 19,6                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase                          | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 51       | SP                   | Masc   | 46,4                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       | GM            | 5,0                    | -                 | -   | -                          |
| 52       | SP                   | Fem    | 41,0                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase                          | Atípica                       | GF            | 20,3                   | -                 | -   | -                          |
| 53       | SP                   | Fem    | 45,0                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase 2                            | Atípica                       | GF            | 25,8                   | -                 | -   | -                          |
| 54       | SP                   | Fem    | 26,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       | GF            | 3,1                    | -                 | -   | -                          |
| 55       | SP                   | Fem    | 18,3                            | DDS 46,XY                  | CAIS   | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 56       | SP                   | Fem    | 20,7                            | DDS 46,XY                  | CAIS   | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 57       | SP                   | Fem    | 24,2                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal completa                                      | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 58       | SP                   | Fem    | 21,2                            | DDS 46,XY                  | CAIS   | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 59       | SP                   | Masc   | 27,0                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |

Continua

Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na entrevista | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                 | Fenótipo da genitália externa | Genitoplastia | Idade na genitoplastia | Mudança de gênero | Idade na identificação com o gênero oposto ao sexo social designado | Idade na mudança de gênero |
|----------|----------------------|--------|---------------------------------|----------------------------|---|-------------------------------|---------------|------------------------|-------------------|---|----------------------------|
| 60       | SP                   | Fem    | 30,2                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 4,0                    | -                 | -   | -                          |
| 61       | SP                   | Fem    | 41,3                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 0,8                    | -                 | -   | -                          |
| 62       | SP                   | Masc   | 30,8                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GM            | 25,0                   | -                 | -   | -                          |
| 63       | SP                   | Masc   | 19,8                            | DDS 46,XY                  | PAIS  | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 64       | SP                   | Fem    | 35,7                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 1,7                    | -                 | -   | -                          |
| 65       | SP                   | Fem    | 38,0                            | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                                    | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 66       | SP                   | Masc   | 54,0                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 5 $\alpha$ -redutase 2                         | Atípica                       | GF            | 5,0                    | Fem -> Masc       | 40  | 42                         |
| 67       | SP                   | Fem    | 20,0                            | DDS 46,XY                  | CAIS  | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 68       | SP                   | Fem    | 66,0                            | DDS 46,XY                  | CAIS  | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 69       | SP                   | Masc   | 40,0                            | DDS 46,XY                  | Síndrome de regressão testicular embrionária                  | Atípica                       |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 70       | SP                   | Masc   | 21,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 71       | SP                   | Fem    | 48,9                            | DDS 46,XY                  | Deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III | Atípica                       | GF            | 24,4                   | -                 | -   | -                          |
| 72       | SP                   | Masc   | 42,3                            | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       | GM            | 3,0                    | -                 | -   | -                          |
| 73       | SP                   | Fem    | 55,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 11,0                   | -                 | -   | -                          |
| 74       | SP                   | Fem    | 48,0                            | DDS 46,XY                  | CAIS  | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 75       | SP                   | Fem    | 34,6                            | DDS 46,XY                  | CAIS  | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |

Continua

Continuação

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na entrevista | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                    | Fenótipo da genitália externa | Genitoplastia | Idade na genitoplastia | Mudança de gênero | Idade na identificação com o gênero oposto ao sexo social designado | Idade na mudança de gênero |
|----------|----------------------|--------|---------------------------------|----------------------------|--|-------------------------------|---------------|------------------------|-------------------|---|----------------------------|
| 76       | SP                   | Fem    | 26,2                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       | GF            | 12,0                   | -                 | -   | -                          |
| 77       | SP                   | Masc   | 49,2                            | DDS 46,XY                  | Deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III    | Atípica                       | GM            | 41,3                   | Fem -> Masc       | 13  | 13                         |
| 78       | SP                   | Masc   | 34,7                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       | GM            | 12,0                   | -                 | -   | -                          |
| 79       | SP                   | Fem    | 39,5                            | DDS 46,XY                  | PAIS   | Atípica                       | GF            | 2,0                    | -                 | -   | -                          |
| 80       | SP                   | Fem    | 19,8                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                    | Atípica                       | GF            | 3,0                    | -                 | -   | -                          |
| 81       | SP                   | Fem    | 59,0                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 17 $\alpha$ -hidroxilase                          | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 82       | SP                   | Masc   | 21,8                            | DDS 46,XY                  | Deficiência da 3 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase tipo II | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 83       | CE                   | Masc   | 39,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                       | Atípica                       |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 84       | CE                   | Fem    | 23,0                            | DDS cromossômico           | Disgenesia gonadal parcial                                       | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 85       | CE                   | Fem    | 23,0                            | DDS cromossômico           | Ovotesticular  | Atípica                       | GF            | 2,2                    | -                 | -   | -                          |
| 86       | CE                   | Fem    | 52,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal completa                                      | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 87       | CE                   | Fem    | 33,5                            | DDS 46,XY                  | Deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III    | Típica                        | GF            | 29,4                   | -                 | -   | -                          |
| 88       | CE                   | Fem    | 16,7                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado  | Atípica                       |               |                        | -                 | -   | -                          |

Continua

Conclusão

| Registro | Estado de seguimento | Gênero | Idade do paciente na entrevista | Classificação geral da DDS | Diagnóstico etiológico da DDS                                 | Fenótipo da genitália externa | Genitoplastia | Idade na genitoplastia | Mudança de gênero | Idade na identificação com o gênero oposto ao sexo social designado | Idade na mudança de gênero |
|----------|----------------------|--------|---------------------------------|----------------------------|---|-------------------------------|---------------|------------------------|-------------------|---|----------------------------|
| 89       | CE                   | Masc   | 39,0                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       | GM            | 1,5                    | -                 | -   | -                          |
| 90       | CE                   | Masc   | 35,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 91       | CE                   | Fem    | 19,1                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 92       | CE                   | Fem    | 19,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GF            | 8,0                    | -                 | -   | -                          |
| 93       | CE                   | Fem    | 22,6                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       | GF            | 16,3                   | -                 | -   | -                          |
| 94       | CE                   | Masc   | 27,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 95       | CE                   | Masc   | 23,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GM            | 7,0                    | -                 | -   | -                          |
| 96       | CE                   | Fem    | 32,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal parcial                                    | Atípica                       | GF            | 1,3                    | -                 | -   | -                          |
| 97       | CE                   | Fem    | 48,0                            | DDS 46,XY                  | Deficiência de 17 $\beta$ -hidroxiesteroide desidrogenase III | Atípica                       | GF            | 19,7                   | -                 | -   | -                          |
| 98       | CE                   | Fem    | 20,0                            | DDS 46,XY                  | Disgenesia gonadal completa                                   | Típica                        |               |                        | -                 | -   | -                          |
| 99       | CE                   | Fem    | 36,0                            | DDS 46,XY                  | Indeterminado   | Atípica                       | GF            | 13,0                   | -                 | -   | -                          |
| 100      | CE                   | Fem    | 21,0                            | DDS 46,XX                  | Ovotesticular   | Atípica                       | GF            | 21,1                   | -                 | -   | -                          |
| 101      | CE                   | Masc   | 33,0                            | DDS 46,XX                  | Deficiência da 21 hidroxilase                                 | Atípica                       | GM            |                        | -                 | -   | -                          |
| 102      | CE                   | Fem    | 17,8                            | DDS 46,XX                  | Indeterminado   | Atípica                       |               |                        | -                 | -   | -                          |

Anexo G - Manual para pais e pacientes

# “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



  
MEDICINA  
USP

  
Hospital  
das Clínicas  
Fmusp

  
FAPESP

## 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 $\alpha$ 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”.

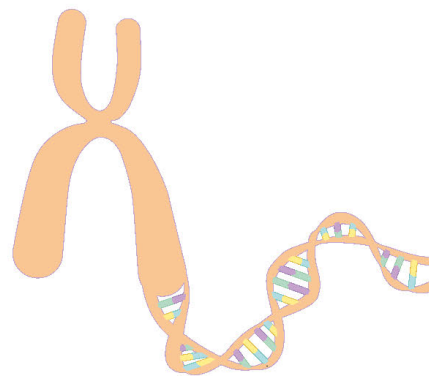
Portanto, fica aqui o convite para se juntar a essa roda de conversa. Muitas pessoas estão presentes nessas páginas. Cada uma delas tem uma história diferente para contar e quer ajudar você a escrever a sua própria história. Seja bem-vindo!

## **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 infância<sup>1</sup>. 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 indivíduos<sup>2</sup>. 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.<sup>3</sup>”



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”.<sup>4</sup>

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.<sup>5</sup>

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...<sup>6</sup>

Aquilo foi um choque tão grande que eu não...não assimilei... como que não é menino nem menina?<sup>7</sup>No 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.<sup>8</sup>”

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.<sup>9</sup>”

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...<sup>10</sup>

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...<sup>11</sup>

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.<sup>12</sup>”

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 denguinho, essas coisas assim.<sup>13</sup>”

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.<sup>14</sup>

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.<sup>15</sup>

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.<sup>16</sup>”

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.<sup>17</sup>

Na verdade eu só quis até hoje que muita gente não soubesse, só os mais próximos, mas não pela vergonha, mas pelo preconceitos das pessoas até porque aonde ele vai é Hermafrodita que no começo as pessoas falavam. Então por causa desse Hermafrodita pesa muito e eu optei por esconder, somente isso mas eu não tive problema nenhum em aceitar.<sup>18</sup>

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.<sup>19</sup>”

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.<sup>20</sup>”

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.<sup>21</sup>” 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.<sup>22</sup>

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.<sup>23</sup>”

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 congênicas 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 o registro civil provisório de crianças nessas condições, por dois meses, constando a seguinte declaração: “recém-nascido de (nome da mãe)”. A partir do diagnóstico, os pais podem mudar o registro por um nome definitivo. Para mais informações, consultar esse documento na seção Anexos no fim deste livro.

Saiba que todas as questões sobre o registro civil são relevantes e merecem atenção.

## **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 congênicas 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.<sup>24</sup>

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,<sup>25</sup> 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.<sup>26</sup>”

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.<sup>27</sup>”

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 estudos<sup>28</sup> 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 meio<sup>29</sup>. 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.<sup>30</sup>”

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.<sup>31</sup>

## 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.<sup>32</sup>

# 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...<sup>33</sup>”

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?”...<sup>34</sup>

...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...<sup>35</sup>”

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.<sup>36</sup>

Meus pais nunca conversaram comigo sobre isso, eu também não conversei, sei disso pelo que eu ouvi.<sup>37</sup>”

“

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.<sup>38</sup>

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.<sup>39</sup>

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.<sup>40</sup>”

“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 preconceito<sup>41</sup>. 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.<sup>42</sup>

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!<sup>43</sup>”

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.<sup>44</sup>”

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.<sup>45</sup>”

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.<sup>46</sup>”

## 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, consequentemente, 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 anos<sup>47</sup> 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 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.<sup>48</sup>”

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.<sup>49</sup>”

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 IPq<sup>50</sup> 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.<sup>51</sup>”

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.<sup>52</sup>”

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 artigo<sup>53</sup> 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.<sup>54</sup>

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

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.<sup>56</sup> 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.<sup>57</sup> Eu não queria ter isso, eu fiquei, tipo, não, eu não quero fazer isso, vai dar errado, eu tinha ansiedade geral.<sup>58</sup>

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.<sup>59</sup>”

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 estudo<sup>60</sup> 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.<sup>61</sup>

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.<sup>62</sup>

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.<sup>63</sup>

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.<sup>64</sup>”

Outro estudo feito no Brasil<sup>65</sup> 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.<sup>66</sup> 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:

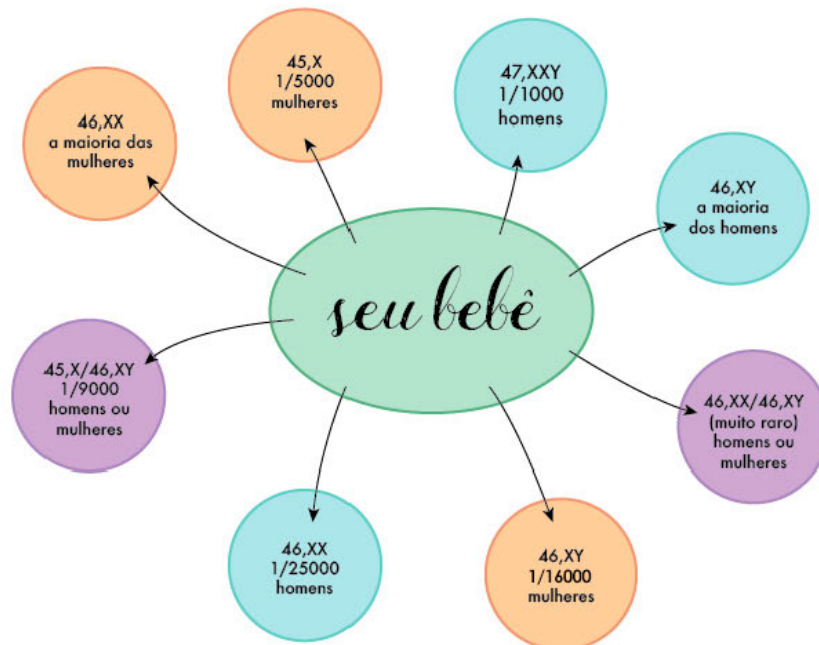


Figura 2 – Incidência de perfis genéticos no ser humano. Os perfis homem 46,XY e mulher 46,XX são os mais comuns, mas não são as únicas possibilidades dentro de cada gênero. Algumas condições são mais comuns do que outras.

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.<sup>67</sup>

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.<sup>68</sup>”

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...<sup>69</sup>

... 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...<sup>70</sup>”

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...<sup>71</sup>”

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 indefnida 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.<sup>72</sup>”



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.<sup>73</sup>

Um estudo conduzido na Suécia<sup>74</sup> 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.<sup>75</sup>”

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 androgênios, 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 $\alpha$ 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 $\alpha$ RD2).

A testosterona é transformada em DHT pela enzima 5 $\alpha$ RD2, que tem ação essencial na formação da genitália externa masculina e na formação da próstata. Os pacientes com deficiência na 5 $\alpha$ 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 $\alpha$ RD2 são criados como meninas. No entanto, na puberdade há aumento da produção de testosterona e da enzima 5-alfa-redutase tipo 1 (5 $\alpha$ 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 $\alpha$ RD2 realizaram a mudança de gênero do feminino para o masculino.<sup>76</sup> 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 $\alpha$ 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 $\alpha$ 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.<sup>77</sup>

### **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.<sup>78</sup>



### **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](http://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](mailto: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: [liamesquitalousada@gmail.com](mailto:liamesquitalousada@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](mailto: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](mailto:beremen@usp.br)

**Anexo:  
Provimento Certidão de  
Nascimento**

18/01/2023 14:42

SEVTJRS - 1144817 - Provimento



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 Nascimento 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.*

[https://sel.tjrs.jus.br/portal/controlador\\_documento.php?acao=documento\\_confirma&codigo\\_verificador=1144817&codigo\\_cra=E8B6883FA&hash\\_documento...](https://sel.tjrs.jus.br/portal/controlador_documento.php?acao=documento_confirma&codigo_verificador=1144817&codigo_cra=E8B6883FA&hash_documento...) 1/3

13/01/2023 14:42

SEIT,RS - 1144917 - Provimento

**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.**

IL



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](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.

[https://seitjrs.jus.br/sei/controlador\\_externo.php?acao=documento\\_conferir&codigo\\_verificador=1144917&codigo\\_crc=E6B6683F&hash\\_downlo...](https://seitjrs.jus.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&codigo_verificador=1144917&codigo_crc=E6B6683F&hash_downlo...) 2/3



## 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](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/Cmt4wHyP56B54VprbVWghn/?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://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/07\\_0400\\_M.pdf](https://bvsmms.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](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



