Marlene Inacio

**Aspectos psicossociais e sexuais de pacientes com
distúrbios do desenvolvimento sexual a longo prazo**

**Tese apresentada Faculdade de Medicina da
Universidade de São Paulo para obtenção do
Título de Doutor em Ciências**

**Programa de Endocrinologia
Orientador: Profa. Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça**

Versão corrigida. Resolução CoPGr 5890, de 20 de dezembro de 2010.

A versão original está disponível na Biblioteca da FMUSP

São Paulo

2010

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

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

©reprodução autorizada pelo autor

Inacio, Marlene

Aspectos psicossociais e sexuais de pacientes com distúrbios do
desenvolvimento sexual a longo prazo / Marlene Inacio. -- São Paulo, 2010.

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

Orientadora: Berenice Bilharinho de Mendonça.

Descritores: 1.Identidade de gênero 2.Orientação sexual 3.Intersexualidade
4.Diferenciação sexual 5.Qualidade de vida 6.Teste projetivo

Descritores: 1.Identidade de gênero 2.Orientação sexual 3.Intersexualidade
4.Diferenciação sexual 5.Qualidade de vida 6.Teste projetivo

USP/FM/DBD-465/1

**Este trabalho foi desenvolvido na
Unidade de Endocrinologia do
Desenvolvimento do Serviço de
Endocrinologia e metabologia da Divisão
de Clínica Médica I do Hospital das
Clínicas, Faculdade de Medicina,
Universidade de São Paulo.**

Dedicatória

Deus pela fé e amor, percebo que estas sempre ao meu lado,
nas dificuldades e sucessos.
Obrigada por existir.

Queridos pais (in memorian), a vocês dedico esta tese na certeza que me ensinaram a fazer as opções corretas frente aos desafios da vida.
A Psicologia, que tanto me entusiasma, onde encontrei minha vocação.
Aos queridos pacientes a minha eterna gratidão.

A minha querida amiga Lucia Zanella (in memorian) que tão cedo nos deixou.
Minha homenagem e muitas saudades.

Agradecimientos

Ao Rafael, meu querido marido, obrigado pela força, incentivo e confiança no sucesso do projeto. Beijos! Te amo!

Não posso esquecer a expressão de meus pais quando deixei Santa Catarina aos 9 anos e fui para o colégio em Santo Antonio da Patrulha em Porto Alegre. A imagem está em minha mente e a cada passo vem mais forte. D^a Urânia e Seu Manoel Serafim, como gostaria que estivessem, hoje aqui, ao meu lado. Que falta vocês fazem. Muito obrigado por tudo.

Queridos irmãos Lety, Mário, Marlete, Moacir, Guete e Márcio, vocês continuam os mesmos, sempre torcendo por mim, tanto nos bons tempos como nos difíceis. A grande família um beijo e obrigado pelo incentivo e força.

Minha querida Criciúma terra do carvão e de gente simples de fibra, a madrinha, o padrinho, meus tios e tias, primos e primas, sobrinhas e sobrinhos . Jailson “Jajá” um lutador, defensor das minorias, coordenador dos grupos de Estudos de Gênero e Deusas da Noite e o Gilson um intelectual de A a Z ou melhor de Beatles a Bach. Gente quantos e-mails e discussões, não é?! A Caroline “Kaká” nutricionista, muito estudiosa, sempre disposta na pesquisa de textos e traduções, uma grande ajuda. Um beijão a todos vocês e obrigado pela colaboração e interesse.

Obrigado, a todos os meus professores que ao longo do tempo, desde o início de minha formação, contribuíram, em cada etapa, de alguma forma para minha realização pessoal e profissional. Não posso deixar de agradecer a Prof. Dra. Mathilde Neder, uma psicóloga por natureza, uma pioneira no desenvolvimento da

Psicologia Hospitalar. É um orgulho ter feito parte, junto com ela e outras colegas, da equipe pioneira da Divisão de Psicologia no HCFMUSP. Mathilde muito obrigado!

Um obrigado muito especial ao Prof. Dr. Bloise que acreditando nos benefícios da equipe multidisciplinar aceitou minha colaboração no início do atendimento de pacientes com DDS (distúrbio do desenvolvimento sexual). Muito obrigado grande mestre pelo voto de confiança, pelo muito que apreendi e pela grande amizade.

Receita para formação de um ser humano muito especial

Ingredientes:

Umas boas porções de bondade, paciência, inteligência, perseverança, humildade, amor e força de vontade.

Modo de fazer:

Junte todos os ingredientes acrescente grandes doses de alegria e mineirice, pouco repouso e não esqueça de adicionar grandes pitadas de respeito pela instituição, colegas e pacientes.

Após um longo tempo, que parece que foi ontem, você tem como resultado Profa. Dra. Berenice Bilharinho de Mendonça.

Dizer algo dela que já não foi dito, é uma ilusão. Assim é mais fácil agradecer pelas beiradas... D^a Elvira com um forte beijo pela maravilhosa pessoa que trouxe ao mundo. Edmur, especial amigo, pela paciência, incentivo e interesse que sempre demonstrou pelo meu trabalho neste longo tempo. Temístocles, Danira e Letícia, amigos queridos e fiel torcida pelo meu sucesso. Esquecer da Jurany, no mínimo é

absurdo, quantos cafés, chás, bolinhos e pães de queijo, que delícia, foram muitas as tardes. Obrigada pela atenção e carinho.

Dra Berenice, minha querida mestra e orientadora, por todos os ensinamentos pela confiança e especial oportunidade do fundo do meu coração o mais sincero obrigada. Tenho muito orgulho de fazer parte de sua equipe e em especial do seu círculo de amizades.

Serviço de Desenvolvimento da Disciplina de Endocrinologia do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

À equipe do Ambulatório de Endocrinologia do Desenvolvimento da Disciplina de Endocrinologia do HCFMUSP, minha gratidão e carinho no convívio do dia a dia, na troca de conhecimentos, por facilitar, acompanhar, incentivar e permitir que esse trabalho se desenvolvesse.

Ao Prof. Dr. Ivo, um cientista, pesquisador e um grande amigo que não se esquece de mim e sempre alimenta meu conhecimento com novos artigos e ricas e sábias discussões. Ivo é muito bom trabalhar com você é admirável como consegue manter um clima de equilíbrio no meio de tantos e brilhantes talentos. Você é muito especial, muito obrigado por tudo e um enorme abraço.

À Profa. Dra. Elaine pelo convívio próximo e amizade, sólida e verdadeira, muito obrigada por estar sempre pronta a me ajudar e por enriquecer meu conhecimento, com argumentações científicas e sugestões nos relatórios e discussões de casos .

Não posso deixar de estender o meu muito obrigada ao Egidio pelo apoio e palavras sempre carinhosas, a Valéria e ao Victor sempre tão atenciosos comigo. Beijos enormes.

À Profa. Dra. Tânia especial agradecimento pela amizade, convivência, e pelas sugestões preciosas na qualificação que foram, sem dúvida, essenciais para o desenvolvimento com sucesso deste trabalho. Obrigada! De todo coração muito obrigada!.

À Dra. Guiomar médica querida, pelos anos de convivência e discussões dos casos, obrigada. Como é bom saber que está sempre pronta ao atendimento conjunto com carinho e palavras de apoio aos pacientes. Amiga do fundo do coração um super beijo e obrigada.

Um agradecimento muito especial ao Dr Vinicius querido médico e estatístico, pelas longas de discussões das técnicas e pelo carinho e consideração ao longo do fechamento deste trabalho. Muito obrigado, um beijo enorme.

Dra. Sorahia sempre disposta a passar e avaliar os diagnósticos moleculares, sem jamais esquecer de uma aula de explicações. Querida receba de coração os meus mais sinceros agradecimentos.

Prof. Dra. Ana Claudia uma cientista e médica, um espelho para os novos profissionais da medicina e exemplo de mulher contemporânea na gestão dos

diversos papéis pesquisadora, médica, mãe e esposa. Obrigado pelo apoio e um forte beijo, outro para minha querida amiguinha Ana Beatriz e mais um para o Eduardo.

À Dra. Larissa pelo conhecimento científico e humildade nas discussões de casos de pacientes em comum, meu muito obrigada pelo respeito profissional e consideração.

A Dra. Cândida excepcional ser humano e médica, sempre disposta aos atendimentos mais difíceis e dedicada aos pacientes. Uma grande amiga que por diversas vezes com especiais capuchinos soube promoveu momentos de descontração. De todo coração, querida, o meu muito obrigada.

A Dra. Regina parece ontem que discutimos os pacientes em comum obrigada pelos seus ensinamentos valiosos, querida amiga de todo o coração o meu muito obrigada..

A Dra. Deborah Mainardi pela grande amizade e consideração o meu muito obrigado. Amiga você não imagina a satisfação ao terminar a tese. Estou torcendo pelo teu sucesso. Um grande abraço.

As pós-graduandas Camila, Maira e Rosana colegas do ambulatório das quartas-feiras do 4B e, na ajuda constante de encaminhamento dos pacientes para a sala 2 o meu muito obrigada.

Ao Dr. Simão companheiro de longas lutas na Liga de Diabetes e parceiro há 26 anos na pesquisa e assistência aos pacientes da melhor idade. Agradeço com afeto.

Ao Dr. Madson, grande amigo, pelo envio de textos direto dos E.U.A. para o HC. Você não faz idéia o quanto foram importantes e contribuíram para as discussões da tese. O mais sincero agradecimento pela enorme ajuda e carinho, obrigada de todo coração.

Ao Prof. Dr. Alex amigo de todas as horas na ajuda ao destravar o computador, ao lembrar-se de um artigo que poderia me servir na tese e nos diversos momentos sempre pronto a uma palavra muito carinhosas de estímulo e com uma dose de descontração quando enlouquecida com as tabelas ao indicar um bom restaurante ou uma receita para curtir o final de semana. Este é o mestre Alex além de amigo é um bom gourmet. Muito obrigada e um forte abraço.

Dr. Carlos Suslik, hoje diretor executivo do HC FMUSP, me lembro quando fazia parte do grupo, algum tempo atrás, e realizava os exames radiológicos dos pequeninos com o diagnóstico de ambiguidade genital e explicava o procedimento para as mães que ficavam mais seguras e aliviadas, você faz falta viu? Um grande e afetuoso abraço.

Dra. Edna minha particular especialista e amiga, estou sempre nas tuas mãos e só tenho a agradecer o carinho e cuidado para comigo. Um forte abraço e muito obrigado.

Dra Maristela pelo constante interesse, apoio e incentivo. Aguarde-me que agora vamos tomar aquele café. Beijos.

Dra Adelaide, Márcia Nery e equipe pelo incentivo constante o meu afetuoso abraço e muito obrigada.

Ao Dr. Danilo pela amizade e sempre pronto atualizar os dados que precisei obrigada de coração.

Secretárias (os) chegou à hora de fazer e acontecer, ou melhor, aparecer! E olha vocês já estão aparecendo. Cristiane, Cida, Eliana Márcia, Rubens admiro muito o trabalho que desenvolvem sem vocês nossa vida profissional seria muito difícil. A todos mais do que colegas, queridos amigos, o mais doce beijo e muito obrigado por tudo.

A pensaram que eu me esqueci da Nilda, não é?! Erraram! A Nilda ficou para o final por uma única razão um obrigado especial. Querida amiga de longas datas pelas orientações, palavras carinhosas de incentivo e ajuda na coordenação e agendamento de horários com minha orientadora, na formatação da tese e confecções das tabelas de todo coração o meu muitíssimo obrigada.

A Todas as biólogas e funcionárias do LIM/42 e LIM/18 pela atenção, competência e carinho ao compartilhar comigo tirando as técnicas do DNA e pela amizade que nos une Miriam, Cidinha, Beatriz, Vivian, Laura, Ricardo, Isabel, Luciane, Helena, Giselle, Cristina, Rosana, Neide, Gislene, Fran, Fátima, Greci e Graça os meus sinceros agradecimentos.

A Valéria amiga e bióloga são muitos anos de convivência, não é?! Já interagimos muitas e muitas vezes ao longo do tempo, no início do laboratório e assim desenvolvemos uma forte amizade e consideração. Hoje com o laboratório do tamanho que é sinto orgulho em tê-la entre as antigas amigas de um HC. O meu obrigada e um forte e apertado abraço.

A equipe e amigos do ambulatório 4B Francisca, Tiana, Isabel, Tânia, Marilza, Rosanas, Roseli, Maria do Carmo, Andréia, Nair, Luana e Chico, Eliana. Hoje o ambulatório do 4B está agitado com enorme fluxo de pacientes, outros dias tranquilo, no fundo fazer parte do 4B é fazer parte de uma grande família. Eliana jamais vou esquecer o nosso café no final de tarde, que bons momentos. Vocês são uns amores, agradeço de coração tudo o que já fizeram e vão fazer para ajudar os pacientes desse ambulatório. Beijos, beijos, beijos.

Dra. Cecília e Vânia nossas queridas amigas e dentistas, vocês são muito especiais, bondosas, interessadas e sempre atentas e motivadoras. Ciça querida amiga agradeço demais o carinho e atitude sempre pró ativa. Deixo também um forte abraço e muito obrigado para o Luís e equipe, que tanto colaboraram na localização dos pacientes neste Brasil enorme.

Dra Maria Lúcia psicóloga, um talento brilhante e muito capaz, uma batalhadora que não se rende nunca e jamais aceita a derrota como verdade. Amiga conto com você para o que der e vier. 1000 beijos a você e Vladimir.

Ao Ari psicólogo, meu ex-aprimorando querido, pelas inúmeras tabelas e categorizações, quantas vezes repetindo e acrescentando. Pela força nas alegrias e tristezas da profissão e entusiasmo para sempre continuar muito obrigada de coração. Obrigado também a Cristiane pela paciência e um forte beijo ao filhote André.

À Thaís psicóloga e amiga, vivemos uma grande aventura, um dia e uma noite pelos meandros do teste HTP, entre cafés e um ou outro cigarro escondido na sacada. Ufa, não foi fácil, mas valeu! Muito obrigado pelo esforço e colaboração, jamais vou esquecer. Ao Jr. pela paciência e aos filhotes Gabriel e Guilherme o meu mais sincero muito obrigada.

À Rita psicóloga e amiga muito especial com quem fiz um curso rápido de QOLbref e passei diversos finais de semana discutindo e trocando informações sobre pacientes DDS e transplantados renais. Do fundo do coração sinceros agradecimentos, obrigada.

Patrícia Mara psicóloga e afilhada uma aventura inesquecível foi à viagem de camionete para Gravatal. Foi “quente” não foi?! Querida jamais vou esquecer o quanto você é amiga e ótima profissional. Não tenho palavras para expressar o meu muito obrigada. Um beijo forte para o Bernardo, Beto e Chiquinha.

A Leyla psicóloga e grande amiga compartilhamos momentos importantes no 4- B e mesmo com sua ida para a equipe do Banco de sangue você continua aquela grande amiga, quando nos encontramos é sempre um grande momento para um

agradável café com palavras carinhosas e de incentivo nas discussões da vida.
Obrigada amiga de todo coração.

A Tatiana e Luciana Saddi, psicólogas por vocação, grandes amigas e profissionais
o meu mais carinhoso obrigado por tudo.

As aprimorandas e auxiliares de pesquisa que contribuíram para o
desenvolvimento da psicologia na endocrinologia obrigado com muito carinho.

À secretaria da pós graduação Cida, Rosana, Senária, Eliana, Marinalva, Márcia e
demais colaboradores por toda atenção e carinho o meu muito obrigada.

À Gorete amiga de muitos anos, que por pouco não entrou na família. Você pensou
que eu fosse esquecer de você? Obrigada pela força e carinho de sempre, admiro
sua competência e profissionalismo.

À Ana (entre os amigos "NI") grande amiga de longo tempo e que sempre que nos
encontramos é tão carinhosa e curiosa perguntando. Ainda não acabou a tese?
Acabei, só falta marcar a defesa. Agora já posso aposentar. Aquele forte abraço
amiga querida.

Aos amigos da Imuno Serafim, Leoni, Maurício e Júnior e Rosana pela amizade e
alegria no atendimento as minhas solicitações. É muito bom trabalhar com vocês!
Um enorme abraço e felicidades.

DIP Divisão de Psicologia...

As secretárias, Márcia H, Marcinha, Heleninha, Ângela e Maria pelo carinho e atenção no atendimento de profissionais e pacientes. Muitas felicidades e muito obrigada

À Diretora da DIP Dra Mara Cristina, e diretoria Niraldo, ex- aprimorando pelo qual tenho muito carinho e orgulho, você merece, Dra Eliane, Dra. Glaucia e Dra. Livia obrigada pela compreensão e apoio.

As psicólogas e amigas DIP Tarcila, Fernanda, Arlete, Julieta, Rosa, Maria Lucia, Celeste, Luciana, Silvia, Rose e as Anas; Cristina, Lucia Barbieri, Gomes e Rosa e Luci, quantas e boas já passamos,. Podem apostar que muitas mais virão. Obrigada pelo carinho e atenção e incentivo e trocas constantes, muitos Beijos.

A Elisa e Clara Juarez pela amizade, confiança, colaboração o meu muito obrigado. Clara Juareza pela supervisões e chás da tarde.

Jônia psicóloga, grande amiga da velha guarda, que saudades das nossas reuniões, mesmo nas divergências prevalecia o respeito, nunca vou esquecer aquele tempo. Hoje sinto orgulho de você, pelo trabalho na diretoria da Psiquiatria, obrigada pela maravilhosa contribuição na discussão do HTP. Valeu amiga do fundo do meu coração um “obrigaduuuu”.

A Graça Maria psicóloga, amiga irmã do coração, sócia e afilhada pelo incentivo e ao Francisco pelas orações e apoio constante receba um afetuoso abraço bem apertado e muito obrigada.

Aos meus colegas de consultório Graça, Cida, Rosana, Daniela, Ana Chris e Carlos o meu muito obrigada pelo empenho e amizade.

Psicólogo, Dr. Paulo Cecarelli, puxa como você está importante! Parece que foi ontem que trabalhamos juntos. Quantas saudades um enorme beijo e obrigaduuiu!.

Ao psicólogo Pedrosa, amigo e escritor, meu muito obrigado pelas referências que permitiram um melhor desenvolvimento do meu trabalho. Um forte abraço e muito sucesso.

A Profa. Dra. Teresa Vieira jurista sempre disposta a colaborar e orientar os profissionais e pacientes da endocrinologia, o meu mais sincero muito obrigada.

Dra. Melissa e Luciani (SAMS) pela atenção e cuidados com a minha saúde. Jamais vou esquecer o socorro que vocês me prestaram quando em uma crise de stress fui quase internada. Muito obrigada queridas amigas.

Aspásia, mestre querida, quanto apreendi com você! Tudo de HTP e muito mais, não foram poucas as horas de trabalho. Tenho uma enorme gratidão pelos teus ensinamentos e incentivo profissional. Querida mestre o mais sincero obrigado.

Diretoria da Assistência Social, Teka, Maria Rosa e Fátima e diretoria de Recursos Humanos e equipe, Letícia, é impossível sobreviver na instituição sem a vossa colaboração. Vocês formam um time coeso e comprometido com os pacientes e a

instituição, obrigado pelos socorros que já prestaram e vão ainda prestar em para minha clínica. Um enorme beijão em todas e contem comigo.

Moçada e rapaziada da informática antenados e prontos a restaurar, salvar e até deletar os arquivos mais encruados do mundo. Sempre com boa vontade e humor. Marcio, Marcelo, Thiago, Wilson, Rogério e João o meu muitíssimo obrigado.

Celso, meu grande amigo, são quase 30 anos de amizade. Não são?! Ainda me lembro de você tomando chá no sobradinho, naqueles domingos, quanta saudade. Quantas páginas traduzidas e quanto respeito e carinho. Celso fica aqui registrada minha gratidão e amizade.

Amelinha, Anaíde, Aracy Lascani, Romy, Gustavo e Maria Eugênia agradeço muito a amizade, consideração e carinho com que sempre me honraram. Um forte abraço e beijo com muita estima.

Ao Fred o meu muito obrigado pela colaboração e constante disposição para revisão de textos. Muito obrigado com carinho.

Aos amigos, colegas, contemporâneos e parentes se cometi alguma injustiça e por esquecimento deixei de mencionar alguém, peço humildemente desculpas. O objetivo deste agradecimento é o reconhecimento do trabalho de todos. Nada na vida conquistamos sozinhos. Sempre necessitamos do próximo para alcançar os objetivos. Muitas vezes um simples gesto pode mudar uma vida e contribuir para o sucesso.

Sumário

Lista de Abreviaturas

Lista de Tabelas

Lista de Anexos

Resumo

Summary

1- INTRODUÇÃO.....	1
2- OBJETIVOS.....	6
3- CASUÍSTICA.....	8
4- MÉTODOS.....	17
5- ANÁLISE ESTATÍSTICA.....	28
6 – RESULTADOS.....	32
7- DISCUSSÃO.....	74
8- CONCLUSÕES.....	104
9- REFÊRENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	107
10- TABELAS.....	119
11- ANEXOS.....	155

Lista de Abreviaturas

DDS	Distúrbios do desenvolvimento sexual
17 β HSD III	17- β hidroxisteróide desidrogenase tipo III
3 β -HSD II	3- β hidroxisteróide desidrogenase tipo II
PAIS	Insensibilidade parcial aos andrógenos
CAIS	Insensibilidade completa aos andrógenos
DDS 46,XY HCL	DDS 46,XY por hipoplasia de células de Leydig
DDS 46,XY RD2	DDS 46,XY por deficiência da 5 α –redutase tipo 2
DDS 46,XY CYP17	DDS 46,XY por deficiência da 17 α - hidroxilase
DDS 46,XX OT	DDS 46,XX ovário-testicular
HAC-21OHD	Hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21-hidroxilase
HAC-11OHD	Hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 11-hidroxilase
nCAG	Número de repetições
WHOQOL-BREF	Questionário de qualidade de vida da organização mundial da saúde abreviado

Lista de Tabelas

- Tabela 1 - Diagnóstico etiológico dos pacientes com DDS 46,XY ou com DDS por alterações cromossômicas
- Tabela 2 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS disgenético 46,XY ou com DDS por alterações cromossômicas
- Tabela 3 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XY por defeito da produção de testosterona
- Tabela 4 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XY por deficiência da 5 α RD2
- Tabela 5 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XY por insensibilidade aos androgênios
- Tabela 6 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XX com HAC por deficiência da 21 hidroxilase ou 11 hidroxilase
- Tabela 7 - Distribuição dos pacientes com DDS 46,XY com ambigüidade genital de acordo com o diagnóstico etiológico e o sexo social final
- Tabela 8 - Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino
- Tabela 9 - Percentagem de casamentos dos pacientes com DDS em comparação a da população brasileira
- Tabela 10 - Média da idade cronológica ao casamento no grupo DDS e na população brasileira

- Tabela 11 - Categoria profissional dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX de acordo com o sexo social final
- Tabela 12 - Estádio de Prader e número de repetições CAG nas pacientes com HAC virilizante
- Tabela 13 - Análise univariada dos fatores preditivos de mudança do sexo social do feminino para masculino nos pacientes DDS 46,XY registrados no sexo social feminino
- Tabela 14 - Análise multivariada dos fatores preditivos da mudança de sexo social de feminino para masculino nos pacientes DDS 46,XY registrados no sexo social feminino
- Tabela 15 - Análise univariada dos fatores preditivos da mudança de sexo social de F>M nos pacientes com DDS 46,XX por HAC virilizante
- Tabela 16 - Análise multivariada dos fatores preditivos da mudança de sexo social de F>M nos pacientes com DDS 46,XX por HAC virilizante
- Tabela 17 - Influência da idade de início do tratamento e do controle hormonal de pacientes com DDS 46,XX por HAC no sexo social na idade adulta
- Tabela 18 - Caracterização dos procedimentos referidos pelos pacientes com DDS como causadores de maior desconforto durante o tratamento
- Tabelas 19 - Comparação do desejo de ter filhos em pacientes com DDS 46,XY de acordo com o diagnóstico etiológico e sexo social final

- Tabela 20 - Comparação entre o desejo de ter filhos em pacientes com DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final feminino
- Tabela 21 - Associação entre o estágio de Prader e o desejo de ter filhos nas pacientes com DDS 46,XX e sexo social feminino
- Tabela 22 - Desejo de ter filhos de acordo com o controle hormonal nas pacientes com DDS 46,XX e sexo social final feminino
- Tabela 23 - Comparação da identidade de gênero pelo teste do HTP com o sexo social final em pacientes com DDS 46,XX e XY
- Tabela 24 - Orientação sexual auto referida dos pacientes com DDS e identidade de gênero pelo teste do HTP na idade adulta
- Tabela 25 - Comparação entre o nCAG e a identidade de gênero no teste do HTP inicial e final nas pacientes com DDS 46,XX por deficiência da 21OH e 11 OH
- Tabela 26 - Orientação sexual e nCAG em pacientes com DDS 46,XX por HAC virilizante
- Tabela 27 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX comparada a dos pacientes com DDS 46,XY com sexo social feminino
- Tabela 28 - Qualidade de vida de pacientes adultos com DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final feminino em comparação com a do sexo social masculino
- Tabela 29 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX ou 46,XY com sexo social final feminino
- Tabela 30 - Comparação da qualidade de vida dos pacientes com DDS

46,XX e DDS 46,XY com sexo social masculino

- Tabela 31 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XY com sexo social feminino *versus* sexo social masculino
- Tabela 32 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XY registrados no sexo social feminino (SF) que mudaram para o sexo social masculino (SM) *versus* a dos pacientes que foram registrados e mantiveram o sexo social masculino
- Tabela 33 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS submetidos à cirurgia feminizante em comparação a dos pacientes submetidos a cirurgia masculinizante
- Tabela 34 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY submetidos a genitoplastia feminizante em comparação a de um grupo de pacientes submetidos a transplante renal
- Tabela 35 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY submetidos a genitoplastia masculinizante em comparação a de um grupo de pacientes submetidos a transplante renal

Lista de Anexos

Anexo A	Termo de consentimento livre e esclarecido
Anexo B	Questionário para avaliação dos aspectos sociais, sexuais e profissionais
Anexo C	Teste de Personalidade - Inquérito do HTP (House, Tree e Person)
Anexo D	WHOQOL – Abreviado, versão em português (Programa de saúde mental - Organização Mundial da Saúde, Genebra)
Anexo E	Síntese estatística para cálculo do WHOQOL-BREF

Resumo

Inacio M. *Aspectos psicossociais e sexuais de pacientes com distúrbios do desenvolvimento sexual a longo prazo*. [tese]. São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo; 2010. 173p

INTRODUÇÃO: Os pacientes com distúrbios do desenvolvimento sexual (DDS) constituem um desafio para os profissionais que se empenham no seu tratamento e acompanhamento. São raros os estudos na área psicológica com acompanhamento destes pacientes a longo prazo. Este estudo tem por objetivo avaliar os aspectos psicossociais e sexuais em relação ao diagnóstico etiológico, avaliar a influência de diversas variáveis na manutenção ou mudança da identidade de gênero nos pacientes que atingiram a idade adulta e a qualidade de vida numa grande coorte de pacientes com DDS 46,XY e 46,XX acompanhados em um mesmo serviço a longo prazo. **MÉTODOS:** O estudo teve caráter principalmente retrospectivo e foi realizado em pacientes com DDS de ambos os sexos acompanhados até o período pós-puberal ou idade adulta, num total de 151 pacientes maiores de 15 anos; destes, 55 pacientes apresentavam cariótipo 46,XX e 96 cariótipo 46,XY, tendo sido incluído neste ultimo grupo 6 pacientes que apresentavam cariótipo 46,XY em mosaicismo com a linhagem 45,X. O diagnóstico etiológico do DDS foi estabelecido pela avaliação clínica, citogenética, hormonal e por imagem em todos os casos e na maioria deles complementada pelo diagnóstico molecular. Todos os pacientes foram submetidos a tratamento clínico, psicológico e cirúrgico. Os instrumentos utilizados para a avaliação psicológica foram: a entrevista semi-estruturada com aplicação de um questionário específico com 192 questões, desenvolvido para avaliar os aspectos sociais, profissionais e sexuais, o teste projetivo do HTP para auxiliar na identificação da identidade de

gênero e o questionário Whoqol-Bref para avaliar a qualidade de vida.

RESULTADOS: A atribuição do sexo social feminino foi predominante em ambos os grupos com DDS. Houve mudança do sexo social em 20% dos pacientes com DDS 46,XY e em 14% dos pacientes com DDS 46,XX. Houve associação significativa da mudança para o gênero masculino nos pacientes do grupo DDS 46,XY por deficiência de 5α -redutase 2 quando comparados ao grupo de pacientes com DDS 46,XY por deficiência da produção ou ação da testosterona. Foi encontrada uma maior frequência de pacientes com orientação homo ou bissexual nas pacientes com sexo social feminino com maior prevalência em pacientes com hiperplasia adrenal virilizante. Nas pacientes com DDS 46,XX por deficiência da 21 hidroxilase não houve influência do número de repetições CAG nos estádios de Prader e na mudança da identidade de gênero. Observamos disforia de gênero em 8 pacientes com DDS 46,XX por deficiência da 21 hidroxilase, sendo que 5 deles mudaram para o sexo social masculino. Todos haviam sido tratados de maneira irregular, apresentaram virilização importante e provinham de famílias de baixa renda, indicando o papel da exposição dos andrógenos e do meio ambiente sobre a identidade de gênero. Três variáveis na análise univariada foram significativamente associadas com a mudança de sexo social para o masculino nos pacientes com DDS 46,XY e DDS 46,XX: brincadeiras masculinas ou neutras na infância, tarefas domiciliares tipicamente masculinas e auto-percepção da aparência física como masculina ou ambígua na infância. Houve associação significativa entre os aspectos da identidade de gênero inicial e o sexo social final no teste do HTP, mostrando ser este um instrumento útil para avaliação dos pacientes com DDS. A qualidade de vida, avaliada pelo teste Whoqol Bref, das pacientes com sexo social feminino foi melhor nas pacientes com DDS 46,XX em

comparação com as pacientes com DDS 46,XY. A qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XY registrados no sexo social feminino que mudaram para o sexo social masculino, foi semelhante a daqueles registrados no sexo social masculino. Por outro lado, os pacientes com sexo social final masculino tiveram melhor qualidade de vida quando comparados aos pacientes com sexo social final feminino. O diagnóstico etiológico não teve influência sobre o grau de satisfação pessoal, atribuição do sexo e relacionamento amoroso. **CONCLUSÃO:** A atribuição do sexo social feminino foi predominante em ambos os grupos. A variável brincadeiras masculinas ou neutras na infância teve valor preditivo para a mudança de sexo social para o masculino nos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX educados no sexo social feminino. O teste HTP foi útil na avaliação dos pacientes com DDS. A qualidade de vida dos pacientes 46,XY com sexo social final masculino foi melhor do que a dos pacientes com sexo social final feminino. A maioria dos pacientes referiu elevado índice de satisfação com o tratamento, mostrando a importância de uma equipe multidisciplinar no tratamento dos distúrbios do desenvolvimento sexual.

Descritores: 1. Identidade de Gênero; 2. Orientação Sexual / Intersexualidade; 3. Diferenciação Sexual; 4. Qualidade de Vida; 5. Testes Projetivos.

Summary

Inacio M. Long term psychosocial and psychosexual aspects of patients with disorders of sex development (Thesis) São Paulo: Faculty of Medicine, University of São Paulo; 2010. 173p.

INTRODUCTION: Patients with disorders of sex development (DSD) constitute a challenge for professionals working in their treatment and follow-up. Studies of patients with DSD have been focused on dissatisfaction in adulthood with sex assigned at birth. However, other parameters, such as psychosocial adjustment, sexual function, psychological health, social integration and the quality of life are rarely described. This study aims to evaluate the professional and psychosocial aspects, in order to identify the variables involved in gender identity and sexual orientation of a large cohort of patients with DSD 46 XY and, 46, XX and also assess the quality of life of patients in adulthood. **METHODS:** The study was mainly retrospective and was conducted in patients with DSD of both sexes followed until puberty or adulthood, a total of 151 patients older than 15 years; of these, 55 patients had 46, XX karyotype and 96 of them 46,XY karyotype, having been included in the latter group 6 patients who had 46, XY karyotype in mosaicism with the 45, X lineage. Etiological diagnosis of DSD was established by clinical evaluation, cytogenetics, hormonal and image studies in all cases and most of them complemented by molecular diagnosis. All patients underwent surgical and psychological treatment. Instruments used for psychological evaluation were: a semi-structured interview with application of a specific questionnaire with 192 questions developed to assess the social, professional and sexual aspects. The projective HTP test was used to assess gender identity and the Whoqol-Bref questionnaire to evaluate the quality of life. **RESULTS:** The female social sex

assignment was prevalent in both groups with DSD. A change of assigned sex was found in 20% of the 46, XY DSD patients and in 14% of the 46,XX DSD patients. There was a significant association between the change to male social sex with DSD 46, XY due to 5 alpha-RD2 deficiency when compared with DSD 46,XY group due to defects in testosterone secretion or action. A greater frequency of homo or bisexual orientation was found in the patients with female social sex with higher prevalence in patients with virilizing congenital adrenal hyperplasia. In these patients the number of CAG repeats and Prader stage did not influence sexual orientation. We observe gender dysphoria in 8 patients with 46, XX DSD due to 21-hydroxylase deficiency, and 5 of them have changed to the male social sex. All of these patients had been treated irregularly, showed significant virilization and derived from low-income families indicating the role of exposure of androgens and environment on gender identity. Three variables in univariate analysis were significantly associated with change to male social sex in patients with 46, XY DSD and 46, XX DSD educated on female social sex: male or neutral plays in childhood, typically masculine household tasks and self perception of physical appearance as male or ambiguous in childhood but the male or neutral toys in childhood presented the best predictive value of male gender identity in adulthood. There was significant association between aspects of initial gender identity and final gender social sex in HTP test, showing that this is a useful tool for evaluation of patients with DSD. The quality of life of patients with 46,XX DSD was similar to patients with 46, XY DSD however patients with male social sex showed better quality of life than those with female social sex. Similarly, the quality of life of patients with 46, XY DSD the female register social sex who had switched to the male sex social was similar to those assigned in sex male indicating a good social adaptation of patients to new

social sex. However, among the patients with female social sex, those with 46,XY DDS showed lower quality of life than 46, XX DSD patients. Male patients with 46,XY DDS had better quality of life than the 46,XY DSD patients with female gender. DDS patients who underwent masculinizing surgery showed better quality of life than the group which underwent feminizing surgery and both groups with DDS showed lower quality of life of patients than patients who undergone to kidney transplantation. The etiological diagnosis had no influence on the assignment of sex and the degree of personal satisfaction. **CONCLUSION:** Patients with 46,XY and 46, XX DDS showed good social, professional and sexual integration at adulthood. The variable male or neutral plays in childhood had better predictive value of male gender identity in adulthood in patients with 46,X and 46,XX DDS reared in the female social sex. The HTP projective test was useful in the overall assessment of patients with DSD. The quality of life of the patients with male social was better than those with female social sex. Most DSD patients expressed high satisfaction with treatment, showing the importance of a multidisciplinary team in the treatment of the disorders of sex development.

Descriptors: 1. Gender Identity 2. Sexual Orientation 3. Intersexuality 4. Sexual Differentiation5. Quality of Life, Projective Tests

Introdução

1-Introdução

O termo distúrbio do desenvolvimento sexual (DDS) foi estabelecido no consenso internacional realizado em 2005, para definir doenças congênitas nas quais o desenvolvimento do sexo cromossômico, gonadal ou anatômico é atípico [1]. O estabelecimento do sexo cromossômico do zigoto no momento da fertilização inicia o complexo processo de desenvolvimento sexual nos mamíferos. Este processo é constituído por uma seqüência de eventos tecido-tempo-específicos do qual participam inúmeros genes, fatores transcrpcionais, hormônios e receptores hormonais [2, 3]. A interação destes fatores determinará a transformação do tecido gonadal embrionário indiferenciado em gônada feminina ou masculina. Os eventos subseqüentes secundários a ação dos hormônios gonadais promoverá o desenvolvimento da genitália interna e externa. Os DDS tem uma incidência estimada em 1 de 2.500 nascimentos e resultam de anormalidades no complexo processo de determinação e diferenciação sexual, o qual tem origem na informação genética contida nos cromossomos X, Y e vários autossomos [2]. Paralelamente à incorporação das técnicas de biologia molecular aos protocolos de investigação clínica, tem havido uma preocupação crescente com os aspectos psicológicos e éticos referentes ao atendimento desses pacientes e de suas famílias. O grande dilema de atribuição do sexo a uma criança com DDS tem sido exacerbado atualmente pelos vários relatos de casos de descontentamento com o sexo atribuído na idade adulta presentes na literatura médica [4-6].

As causas de insatisfação com o gênero são mal compreendidas, mesmo entre indivíduos sem DDS. A insatisfação com o gênero ocorre mais

freqüentemente em indivíduos com DDS do que na população em geral, mas é difícil de ser prevista no momento da atribuição do sexo [7-11].

Para a definição da identidade de gênero é importante entender o processo de desenvolvimento psicosssexual do ser humano, que é bastante complexo, se inicia no primeiro ano de vida e só se completa na adolescência [12, 13].

O desenvolvimento psicosssexual é tradicionalmente caracterizado por três componentes: a identidade de gênero, o comportamento de gênero e a orientação sexual [14]. A identidade de gênero refere-se ao sentimento e a noção individual de pertencer a um dos gêneros, masculino ou feminino; é essencialmente subjetiva, introspectiva, inconsciente e se revela quando a criança diz ser menina ou menino. Ela inclui a sexualidade, mas não se acha restrita a ela no sentido de erotismo [15-17]

O papel de gênero refere-se ao comportamento social típico de cada gênero de acordo com o contexto sócio-cultural que o indivíduo pertence [13]. A orientação sexual refere-se ao comportamento sexual, declarado e expresso em ambos os sexos pela escolha do objeto e natureza da atividade sexual, (heterossexual, bissexual, homossexual [13].

O processo de desenvolvimento e estruturação da psicosssexualidade do indivíduo adulto tem por base a sexualidade infantil, que é o ponto de partida para a definição de uma identidade sexual saudável ou o ponto de partida para desvios da sexualidade [15-17]

O desenvolvimento psicosssexual é influenciado por vários fatores, tais como genes presentes dos cromossomos sexuais e autossomos, estrutura cerebral, exposição a andrógenos, meio social e dinâmica familiar [1, 9, 18-21].

No entanto, estudos em indivíduos com síndrome de insensibilidade completa aos andrógenos (CAIS), não indicam um papel de genes ligados ao cromossomo Y na determinação da identidade de gênero [1, 10, 22-26]. A exposição pré-natal aos andrógenos está claramente associada a interferências no desenvolvimento psicosssexual [11, 21, 27-30].

Mulheres portadoras de hiperplasia adrenal congênita virilizante apresentam com maior frequência, comportamento social mais associado ao sexo masculino e menor interesse na maternidade, em contraste com um maior interesse na carreira profissional [31-34].

Revisão da literatura

O diagnóstico e tratamento do DDS têm ampla complexidade e a identidade de gênero é geralmente avaliada através de entrevistas com os pacientes e seus pais e por questionários especificamente desenvolvidos com este objetivo. O uso de instrumentos projetivos que envolvem o desenho da figura humana nas discussões referentes ao desenvolvimento sexual, principalmente nas questões de gênero aparece na literatura científica desde os anos 40 e teve seu auge principalmente entre os anos 60 e 90.

O teste projetivo de desenho da casa-árvore-pessoa (house-tree-person, (HTP) estimula a projeção de elementos da personalidade e de áreas de conflito, permitindo que eles sejam identificados e utilizados para o estabelecimento de comunicação terapêutica efetiva [35]. O teste avalia a identidade psicosssexual e o relacionamento familiar e social. A avaliação da imagem corporal permite identificar

o papel, a atitude e a identificação sexual do paciente ou os conflitos com o seu gênero. O teste HTP fornece informações, que, quando relacionadas à entrevista e a outros instrumentos de avaliação, podem revelar conflitos e interesses gerais dos indivíduos, bem como aspectos específicos do ambiente.

Os estudos em pacientes com DDS têm sido focados na insatisfação com o sexo atribuído na idade adulta. Entretanto, outros parâmetros tais como o ajustamento psicossocial, a função sexual, a saúde mental, a qualidade de vida e a participação social são igualmente importantes, mas são abordados mais raramente. Os pacientes com DDS constituem um desafio para os profissionais que se empenham no seu tratamento e são raros os estudos na área psicológica realizados a longo prazo [1, 7, 24, 25, 30, 32-34, 36-41].

Nossa proposta neste trabalho foi rever retrospectivamente os aspectos sociais, profissionais e sexuais de um grande grupo de pacientes com DDS 46,XX e 46,XY acompanhados num único centro de referencia e reavaliados em idade pós-puberal ou adulta.

Objetivos

2 - Objetivos

Avaliar retrospectivamente em uma ampla coorte de pacientes com DDS tratados em hospital público por equipe multiprofissional especializada os seguintes parâmetros:

1. Aspectos sociais, profissionais e sexuais na idade pós-puberal ou adulta
2. Efeito da virilização pré e pós-natal sobre a identidade de gênero e a orientação sexual em pacientes com DDS 46,XX por forma clássica da hiperplasia adrenal virilizante
3. Efeito do número de repetições CAG do receptor androgênico (nCAG) na identidade de gênero e na orientação sexual de pacientes com DDS 46,XX por forma clássica da hiperplasia adrenal virilizante
4. Papel do teste projetivo do HTP no diagnóstico da identidade de gênero
5. Identificar as variáveis responsáveis pela manutenção ou mudança da identidade de gênero nos pacientes que atingiram a idade adulta
6. Avaliar o impacto da doença na qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY na idade adulta

Casuística

3 - Casuística

O trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de São Paulo (Cappesq 848/6). O termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) que foi elaborado para este estudo, seguiu as normas segundo a Resolução 196/1996, 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 deixar o estudo a qualquer momento (Anexo A).

O estudo teve caráter principalmente retrospectivo e foi realizado em pacientes com DDS de ambos os sexos acompanhados até a idade puberal ou adulta. Os 216 pacientes cadastrados foram convidados a participar e 170 deles aceitaram assinando o termo de consentimento pós-informado. Destes, 19 pacientes menores de 15 anos foram excluídos do estudo, ficando então, um total de 151 pacientes na amostra. Os pacientes foram referidos no texto de acordo com o sexo social na idade adulta.

O nível de escolaridade dos pacientes foi assim distribuído: 47% com ensino médio completo, 20% com fundamental completo, 10,6% com superior completo, 8,5% com ensino médio incompleto, 7,2% com ensino fundamental incompleto, 6% com ensino superior incompleto e 0,7% dos pacientes analfabetos.

Estes pacientes, para efeito do estudo, foram divididos entre aqueles com cariótipo DDS 46,XX (n=55) e aqueles com cariótipo 46,XY (n=96) tendo sido incluído neste grupo 4 pacientes que apresentavam cariótipo 46,XY em mosaicismo com a linhagem 45,X.

Para garantir a privacidade e o respeito aos pacientes, todas as entrevistas foram realizadas em local privado, e a idade cronológica referida nas Tabelas foi baseada apenas no ano de nascimento do indivíduo.

O diagnóstico etiológico do DDS 46,XX e 46,XY foi estabelecido pela avaliação clínica, hormonal e por imagem em todos os casos e, na maioria deles, foi complementada pelo estudo molecular. O diagnóstico e o tratamento hormonal foram realizados pela equipe da Unidade de Endocrinologia do Desenvolvimento da Disciplina de Endocrinologia da FMUSP e o tratamento cirúrgico pela Divisão de Urologia, do Departamento de Cirurgia da FMUSP. Quase a totalidade dos pacientes foi operada pelo mesmo cirurgião o Professor Dr. Frederico Arnaldo Queiroz e Silva.

Casuística

Foram avaliados e entrevistados 151 pacientes maiores de 15 anos com DDS 46,XX e 46,XY que foram submetidos à avaliação e seguimento psicológico pela mesma psicóloga (a autora) no período pré e pós tratamento cirúrgico, com exceção de 18 pacientes que vieram de outros serviços e foram avaliados e acompanhados apenas no período pós-operatório. A ambigüidade genital havia sido identificada ao nascimento em apenas 56% dos pacientes DDS 46,XY e em 41 % dos pacientes com DDS 46,XX .

Todos os pacientes responderam ao questionário específico desenvolvido para este estudo durante a avaliação psicológica (Anexo B). Dez pacientes responderam o questionário por correio eletrônico; esses pacientes

tinham escolaridade de nível médio e universitário e foram orientados pelo telefone pela própria autora quando havia duvidas em relação às questões formuladas.

Os 96 pacientes com cariótipo 46, XY isolado ou associado à linhagem 46,X ou a marcador cromossômico foram agrupados por diagnóstico etiológico em 3 grandes grupos: DDS 46,XY por defeito de produção de testosterona, DDS 46, XY por deficiência de 5 α -redutase 2 e DDS 46, XY por insensibilidade aos androgênios (Tabela 1).

DDS 46,XY POR DEFEITO DE PRODUÇÃO DE TESTOSTERONA

DDS disgenetico com cariótipo 46,XY isolado ou associado a outras linhagens (Tabela 2)

Neste grupo foram estudados 17 pacientes:

- 5 pacientes com disgenesia gonadal por mosaicismo cromossômico com linhagem 45,X (n=4) ou com marcador de X (1)
- 9 pacientes com a forma parcial de disgenesia gonadal
- 3 pacientes com a forma completa de disgenesia gonadal

As pacientes com a forma completa de disgenesia gonadal e por alterações cromossômicas não tinham vinculo familiar; dos 9 pacientes com a forma parcial, duas eram irmãs.

Das pacientes com a forma completa de disgenesia gonadal, 5 pacientes com a forma parcial e uma paciente com alteração cromossômica (marcador de X) foram registradas no sexo social feminino e mantiveram o sexo social. Sete pacientes foram registrados no sexo social masculino, 3 com a forma parcial e 4 associada a

alterações cromossômicas. Uma paciente com a forma parcial de disgenesia gonadal nasceu com micropênis e sem testículos palpáveis e foi registrada no sexo social masculino, no entanto, apresentou identificação com o sexo social feminino desde os 9 anos. Esta paciente perdeu a mãe precocemente e foi criada por um tio; neste novo lar exercia atividades domésticas e cuidava de suas primas mostrando forte instinto maternal. Aos 22 anos foi atendida pela primeira vez neste hospital, sendo submetida à feminização dos genitais externos aos 32 anos após longo tratamento psicoterápico.

DDS 46,XY por hipoplasia das células de Leydig (Tabela 3)

As 7 pacientes estudadas eram provenientes de 5 famílias; todas foram registradas no sexo social feminino com exceção de uma paciente registrada no sexo social masculino por apresentar discreta fusão posterior de pequenos lábios ou clitóris discretamente aumentado, porém a presença dos testículos palpáveis orientou seu registro no sexo masculino. Esta paciente morava em zona rural e referia ter tido educação ambígua até os 9 anos, mas que se identificava com o sexo feminino desde a infância. Aos 17 anos mudou legalmente seu registro social para o sexo feminino, casou-se aos 24 anos e adotou uma menina.

DDS 46,XY por deficiência 3 β -HSD II (Tabela 3)

Dos três pacientes estudados, 1 paciente foi registrado no sexo social masculino e dois pacientes, primos em primeiro grau, foram registrados no sexo social feminino. A paciente mais velha havia sido registrada no sexo social feminino na infância e manteve o sexo social feminino ao longo de sua vida. O seu

primo foi registrado e viveu no sexo social feminino até os 17 anos. Foi avaliado aos 17 anos, apresentando quadro de virilização e identificação sexual ambígua, mudando para o sexo masculino na puberdade após vivenciar o sexo social masculino por 12 meses. O terceiro paciente foi registrado no sexo masculino e manteve a identidade masculina ao longo de sua vida.

DDS 46,XY por deficiência da 17 α -hidroxilase (Tabela 3)

As seis pacientes estudadas eram provenientes de 3 famílias. Todas as pacientes foram registradas no sexo social feminino e mantiveram o sexo social.

DDS 46,XY por deficiência 17 β -HSD III (Tabela 3)

Os 11 pacientes estudados são provenientes de 8 famílias e todos haviam sido registrados no sexo social feminino. Destes, 3 mudaram para o sexo social masculino na puberdade sendo 2 deles irmãos (família 28). O outro paciente que mudou para o sexo social masculino é irmão de outra paciente afetada que entretanto manteve o sexo social feminino (família 29).

DDS 46,XY POR DEFICIÊNCIA DE 5 α -REDUTASE 2 (Tabela 4)

Os 25 pacientes estudados são provenientes de 14 famílias, e todos foram registrados no sexo social feminino com exceção de um paciente que foi registrado no sexo social masculino. Dos pacientes registrados no sexo social feminino, 11 mantiveram o sexo social feminino e 13 mudaram para o sexo masculino.

DDS 46,XY POR INSENSIBILIDADE AOS ANDRÓGENOS (Tabela 5)

Dos 27 pacientes estudados por insensibilidade aos andrógenos, 11 pacientes apresentaram a forma completa de insensibilidade aos andrógenos (CAIS) e 16 a forma parcial (PAIS). Os pacientes com CAIS são provenientes de 10 famílias e duas pacientes pertencem à mesma irmandade. Todas as pacientes foram registradas no sexo social feminino e mantiveram o sexo social. Os 16 pacientes com PAIS são provenientes de 10 famílias, sendo que 9 pacientes foram registrados no sexo social feminino e um paciente mudou para o sexo social masculino na idade adulta. Os 7 demais pacientes foram registrados no sexo masculino e mantiveram o sexo social

PACIENTES COM DDS 46,XX POR HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA (HAC) VIRILIZANTE (Tabela 6)

Foram estudadas 55 pacientes, sendo 52 portadoras da forma clássica da deficiência da 21OH e 3 portadoras da deficiência da 11OH. Das pacientes com deficiência da 21OH, 35 apresentavam a forma virilizante simples (VS) e 20 a forma perdedora de sal (PS). As pacientes com a forma clássica virilizante simples apresentaram ambigüidade genital ao nascimento e foram diagnosticadas por valores basais de 17OHP geralmente maiores que 60 ng/mL. As pacientes com a forma perdedora de sal apresentaram além da virilização, desidratação neonatal com hiponatremia e/ou hiperpotassemia.

Das 55 pacientes com HAC, 48 foram registrados no sexo social feminino e sete foram registrados no sexo social masculino. Dos sete pacientes que foram registrados no sexo social masculino ao nascimento, quatro (3 com deficiência 21OH e 1 com deficiência 11OH) mudaram para o sexo social feminino por orientação da equipe multidisciplinar.

Das 48 pacientes que tiveram o registro no sexo social feminino ao nascimento, 5 mudaram posteriormente para o sexo social final masculino. Destes pacientes, 4 manifestaram identificação com sexo masculino em torno dos 9 anos e um aos 14 anos.

Uma das pacientes com 11-OH iniciou o tratamento da hiperplasia adrenal congênita tardiamente, aos 20 anos, e apresentava sinais intensos de virilização e seqüela de acidente vascular cerebral isquêmico (AVC), por crise hipertensiva. Esta paciente foi registrada e permaneceu no sexo social feminino.

Grupo controle

Foi selecionado um grupo de pacientes como modelo de doença crônica, submetidos a tratamento cirúrgico e clínico a longo prazo (pacientes com transplante de rim) para comparação com os dados obtidos no questionário WHOQOL-Bref para avaliação da qualidade de vida nos pacientes com DDS. O grupo controle foi constituído por 27 pacientes adultos, 16 (59%) do sexo masculino, 11 (41%) do sexo feminino, com idade média de $38 \pm 11,1$ anos. Quanto á escolaridade, 10 (37%) tinham nível fundamental completo, 10 (37%) nível médio completo e 7 (26%) superior completo. Com relação à religião, 25 (92%) referiram

ter religião e 2 (8%) referiram não ter. Dos que referiram ter religião, 17 (63%) declaram ser católicos, 4 (15%) protestantes e os demais outras religiões. Quanto à situação trabalhista, 16 (59%) tinham trabalho remunerado, 9 (33%) eram aposentados e/ou usufruíam do auxílio doença, um estudante e um desempregado. Todos responderam ao questionário WHOQOL-Bref aplicado pela psicóloga Rita de Cássia do Amaral ^[42].

Métodos

4 – Métodos

Os pacientes foram avaliados no ambulatório da Unidade de Endocrinologia do Desenvolvimento da Disciplina de Endocrinologia. A influência da intensidade da exposição androgênica pré-natal, quantificada pelo grau de virilização dos genitais externos classificado segundo os estádios de Prader, sobre a identidade de gênero e a orientação sexual foi avaliada nos pacientes com DDS 46,XX. Para avaliar o grau de exposição androgênica pós-natal o tempo de exposição aos andrógenos foi analisado levando em conta a idade do início do tratamento e a adequação do controle hormonal. Considerando que na criança o início do reconhecimento da identidade de gênero ocorre em torno dos 2 anos de idade [43], avaliamos a influência do tratamento hormonal da HAC iniciado antes e após os 2 anos de idade cronológica. O tempo de acompanhamento variou de 5 a 45 anos.

As pacientes foram classificadas de acordo com o controle hormonal da hiperplasia adrenal congênita em 2 grupos:

1. Bom controle: níveis normais de andrógenos em pelo menos 3 das 4 medidas anuais.
2. Mau controle: níveis elevados de andrógenos em mais que 2 das 4 medidas anuais

Avaliação Molecular: Os dados clínicos e moleculares dos pacientes encontram-se nas Tabelas 2 - 6. O genótipo dos pacientes foi previamente determinado em todos os casos com DDS 46,XX e na maioria dos casos com DDS 46,XY.

A associação do diagnóstico etiológico com a mudança do sexo social e identidade de gênero na vida adulta foi avaliada em ambos os grupos de DDS 46,XX e 46,XY (Tabelas 6 e 7).

Nos pacientes com DDS 46,XX foi investigado se o número de repetições CAG (nCAG) do receptor de andrógenos (AR), localizado no cromossomo X, o qual está inversamente correlacionado com a atividade do receptor, teve influência sobre o grau de virilização pré-natal da genitália externa, a determinação da identidade de gênero e a orientação sexual nesses pacientes. A determinação do número de repetições CAG do AR, bem como o grau de ativação de cada cromossomo já foi previamente descrita em trabalho anterior realizado no Laboratório de Hormônios e Genética Molecular, LIM/42 [44].

Avaliação Psicológica

Todos os pacientes foram submetidos à avaliação psicológica pela psicóloga pesquisadora, membro da equipe de saúde do Serviço de Endocrinologia e da Divisão de Psicologia do HCFMUSP. Foram realizados os seguintes procedimentos:

Todos os pacientes foram avaliados através de entrevistas semi-dirigidas, questionário específico e aplicação do teste projetivo *House-Tree-Person*-HTP [35]. Todos os pacientes foram acompanhados por períodos variáveis em psicoterapia, nas diversas fases do tratamento, principalmente quando internados, no período pré e pós-tratamento cirúrgico.

Entrevista Semidirigida

Entrevista clínica que possibilita avaliar a condição psicossocial do paciente, seu ambiente familiar, a percepção e o impacto da doença sobre o paciente e sua sexualidade. A importância desse instrumento na pesquisa em psicologia é hoje reconhecida, apesar de sua aparente subjetividade ^[45]. No contexto hospitalar, a entrevista semi-dirigida caracteriza-se por sua facilidade de aplicação e adaptabilidade, possibilitando ao paciente a expressão espontânea de suas opiniões e emoções.

Questionário Específico

Um questionário específico foi desenvolvido com base no questionário para avaliação de pacientes com DDS desenvolvido por Ehrhardt e Meyer-Bahlburg [46]. Esse questionário foi modificado pela pesquisadora com base na experiência clínica acumulada ao longo de 28 anos na assistência aos pacientes com DDS. O questionário apresenta 192 questões abrangendo os aspectos sociais, profissionais e sexuais abrangendo o período da infância até a idade adulta e foram categorizadas para análise estatística posterior (Anexo B).

Os aspectos sociais avaliam o impacto da doença no relacionamento familiar e social e a identificação com os pais e a participação dos pais no processo do tratamento.

As diferentes atividades profissionais foram classificadas em categorias e o gênero:

-atividades de gerenciamento ou de nível superior (advogado, professor, administrador, enfermeira, fonoaudiólogo, nutricionista, gerente de estabelecimento comercial)

-atividade técnica especializada (técnico de laboratório, técnico de Rx, metalúrgico)

-atividades operacionais (auxiliar de limpeza, babá, digitador, secretário, cozinheiro, atividades do lar, jardineiro, funileiro, arrumadeira, cuidadora de idoso)

-estudante

-aposentado ou desempregado.

As profissões tais como advogado, professor, secretário administrativo, vendedor, ajudante geral, auxiliar administrativo, auxiliar de limpeza, técnico, administrador, comerciante, pintor de quadros, cozinheiro, digitador, agricultor, estudante foram consideradas comuns a ambos os gêneros.

As profissões tais como atividades domésticas, diarista, auxiliar de enfermagem, arrumadeira, costureira, cuidadora de idosos e vendedora de cosméticos foram consideradas associadas ao gênero feminino.

Profissões tais como motorista, segurança, pintor de paredes, metalúrgico, mecânico foram consideradas associadas ao gênero masculino.

Os aspectos sexuais foram avaliados considerando o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários, o relacionamento afetivo e amoroso e a atividade sexual.

Teste de Personalidade HTP - (House-Tree-Person)

A primeira fase do teste é não-verbal e consiste em convidar o indivíduo a fazer um desenho à mão livre de uma casa, árvore e pessoa. O desenho do indivíduo expressa aspectos de seu mundo interno, ou seja, as forças ou fraquezas da personalidade que o indivíduo mostra nos desenhos, apontando os recursos internos que podem ser mobilizados para lidar com os conflitos psicodinâmicos. Na segunda fase foi realizado um inquérito específico (Anexo C), sobre o desenho, que envolve uma série de perguntas relativas às associações do indivíduo [35, 47]. Após o inquérito se comparou o desenho e as respostas com uma lista de conceitos interpretativos, disponíveis no manual de interpretação do teste [35, 47].

O HTP, especialmente em sua representação de pessoa, estimula associações acerca da imagem corporal, e também traz conceitos do paciente com relação ao seu papel e atitudes sexuais nos seus relacionamentos interpessoais [35]. Várias características do desenho da figura humana refletem a representação interna que o paciente tem sobre o que é para ele ser um homem ou mulher.

Segundo Fonseca [48] a matriz de identidade é composta das seguintes fases:

1. Eu indiferenciado (Eu- Eu)
2. Simbiose (Eu – Tu)
3. Reconhecimento do Eu (fase do espelho)
4. Reconhecimento do Tu
5. Relações em Corredor (distingue fantasia e realidade)
6. Pré –Inversão de Papéis
7. Triangulação (Eu- Tu- Ele) busca do terceiro algo que a mãe não pode dar

8. Circularização (período da sociabilização)
9. Inversão de papéis (maturidade relacional) (Eu-Nós)
10. Encontro (ápice télico de uma relação)

Fonseca faz uma releitura da sexualidade com o desenvolvimento relacional, levando em consideração as cinco fases da matriz de identidade, as quais foram fonte deste estudo:

- 1) Indiferenciação – Eu/Eu (não distingue o Eu do Tu);
- 2) Simbiose - Eu/Tu (começa a discriminar o outro, o Tu, e o mundo parcialmente);
- 3) Reconhecimento do Eu (reconhecimento de si mesmo, da própria identidade, da tomada de consciência do corpo);
- 4) Reconhecimento do Tu e distinção da fantasia e realidade (relações em corredor). Para esse autor é a partir da fase discriminatória que as relações poderão evoluir de forma dual (Eu/Tu, triangular (Eu-Tu-Ele) e grupal (Nós). No período em que a criança se dá conta do próprio corpo (reconhecimento do Eu sexual), toma consciência do genital, percebendo a diferença entre os sexos (fase do espelho sexual). A partir dessa consciência se forma a identidade de gênero.
- 5) Inversão de Papéis (sociabilização), realizando as relações com a maturidade relacional identidade total diferenciada [48].

A forma como uma criança percorre sua matriz de identidade é um parâmetro de como será sua vida adulta, referindo-se não só à relação dual mãe-filho mas à resultante emocional de todas as relações envolvidas nesse núcleo, ou

seja, a rede de relações familiares, além dos fatores biológicos, psicológicos e socioculturais.

O teste do HTP foi aplicado a partir dos 8 anos e reaplicado nos pacientes a partir dos 15 anos para análise da identidade de gênero. Em apenas 37 pacientes a primeira aplicação do HTP foi realizada antes do início do tratamento, sendo 12 pacientes portadores de DDS 46,XX e 25 DDS 46,XY. A segunda aplicação foi realizada em 125 pacientes, sendo 45 pacientes portadores de DDS 46,XX e 80 DDS 46,XY.

Questionário de Avaliação da Qualidade de Vida (WHOQOL-Bref)

A Organização Mundial da Saúde desenvolveu um questionário denominado *WHOQOL-Bref* para aferir a qualidade de vida de um ser humano, com o apoio de vinte centros de estudos situados em dezoito países, validado para o português [49-52]. O teste avalia o bem estar físico, mental, psicológico e emocional, além do relacionamento social e familiar e também a saúde, educação e outras circunstâncias da vida. O teste deve ser aplicado nos indivíduos a partir dos 18 anos.

O WHOQOL-Bref (Anexo D) é composto por 26 questões duas de caráter geral sobre qualidade de vida e saúde e 24 questões ou facetas divididas em quatro domínios (Quadro 1), cujas características estão apresentadas a seguir.

- 1- Domínio Físico** - percepção do indivíduo sobre sua condição física. As atividades da vida geralmente se referem aos cuidados básicos de higiene

pessoal e tarefas de auto-cuidado (banhar-se, arrumar-se, locomover-se), associado com tarefas mais complexas que são desempenhadas no dia-a-dia (administração das finanças e medicamentos, utilização do telefone, compras necessárias, preparação da refeição, uso de transporte e desempenho básico na arrumação de casa). Este domínio compreende as facetas: dor e desconforto; energia e fadiga; sono e repouso; atividades da vida cotidiana; dependência de medicação ou de tratamentos e, capacidade de trabalho.

2- Domínio Psicológico – percepção do indivíduo sobre sua condição afetiva e cognitiva. Ou seja, representa o grau de sua satisfação com a vida. Engloba a avaliação de aspectos emocionais como humor e sentimentos envolvidos tanto na situação da doença como na condição da qualidade de vida [50]. É composto pelas facetas: sentimentos positivos; pensar, aprender, memória e concentração; auto-estima; imagem corporal e aparência; sentimentos negativos e, espiritualidade/religião/crenças pessoais.

3- Domínio Relações Sociais – percepção do indivíduo sobre os relacionamentos sociais e os papéis sociais adotados na vida. Ou ainda, são dimensões de bem-estar do indivíduo que considera a maneira como ele interage com as pessoas do seu meio social, de como essas pessoas reagem a ele, e ainda, quais os tipos de relações que ele estabeleceu com as instituições sociais. Engloba as facetas: relações pessoais; suporte (apoio) social e, atividade sexual.

4- Domínio Meio Ambiente – percepção do indivíduo sobre aspectos diversos relacionados ao ambiente onde vive, levando em conta a infraestrutura desse ambiente^[50] Nunes. Contém as facetas: segurança física e proteção; ambiente no lar; recursos financeiros; cuidados de saúde e sociais: disponibilidade e qualidade; oportunidades de adquirir novas informações e habilidades; participação em, e oportunidades de recreação/lazer; ambiente físico: (poluição/ruído/trânsito/clima) e, transporte.

Quadro 1- Facetas que compõe os domínios do questionário

WHOQOL-Bref

<p>Domínio 1 – Domínio Físico</p> <p>Q3- Dor e desconforto</p> <p>Q4- Dependência de medicação ou de tratamentos</p> <p>Q10- Energia e fadiga</p> <p>Q15- Mobilidade</p> <p>Q16- Sono e repouso</p> <p>Q17- Atividades da vida cotidiana</p> <p>Q18- Capacidade de trabalho</p>
<p>Domínio 2 – Domínio Psicológico</p> <p>Q5-Sentimentos positivos</p> <p>Q6- Espiritualidade/religião/crenças pessoais</p> <p>Q7- Pensar, aprender, memória e concentração</p> <p>Q11-Imagem corporal e aparência</p> <p>Q19- Auto-estima</p> <p>Q26- Sentimentos negativos</p>
<p>Domínio 3 – Relações Sociais</p> <p>Q20-Relações pessoais</p> <p>Q21-Atividade sexual</p> <p>Q22-Suporte (apoio) social</p>
<p>Domínio 4 – Meio Ambiente</p> <p>Q8- Segurança física e proteção</p> <p>Q9- Ambiente físico: (poluição/ruído/trânsito/clima)</p> <p>Q12- Recursos financeiros</p> <p>Q13- Oportunidades de adquirir novas informações e habilidades</p> <p>Q14- Participação em, e oportunidades de recreação/lazer</p> <p>Q23- Ambiente no lar</p> <p>Q24- Cuidados de saúde e sociais: disponibilidade e qualidade</p> <p>Q25- Transporte</p>

Fonte: The WHOQOL Group 1998 [51]

O WHOQOL-Bref é um instrumento auto-administrável portanto, a maioria dos pacientes não recebe ajuda em seu preenchimento. Em duas situações o instrumento pode ser administrado pelo pesquisador, primeiro quando o respondente tiver baixa acuidade visual e segundo em situação de analfabetismo.

O WHOQOL-100 apresenta quatro questões para avaliar cada faceta e no WHOQOL-Bref, versão abreviada do WHOQOL-100, cada faceta é avaliada a partir de uma única questão. O WHOQOL-Bref não permite estabelecer um escore total e sim um resultado por domínios. Por derivar do WHOQOL-100, a base de avaliação é o instrumento completo. A idéia é transformar os resultados equivalentes aos resultados do WHOQOL-100.

O primeiro passo é estabelecer o valor de cada alternativa escolhida nas questões. Todas as questões, com exceção de três (Q3, Q4 e Q26), são respondidas em direção positiva, ou seja, quanto maior o número escolhido para a resposta, maior será o seu valor. Assim, estabelece-se que: (1=1), (2=2), (3=3), (4=4) e (5=5). As questões Q3, Q4 e Q26 foram formuladas na direção negativa, logo sua pontuação é invertida: (1=5), (2=4), (3=3), (4=2) e (5=1). O resultado final dos domínios do WHOQOL-Bref são obtidos calculando-se a média dos valores de cada domínio. A média é multiplicada pelo número 4, uma vez que o instrumento de origem contém quatro questões para cada faceta. Em seguida, os resultados são transformados em escores de 0 a 100, em operações específicas utilizado-se o programa estatístico SPSS, conforme sua síntese estatística (Anexo D). Esse instrumento não possui um resultado global, os resultados de cada domínio são analisados separadamente.

Neste estudo o questionário O WHOQOL–Bref foi empregado para avaliar a qualidade de vida dos pacientes com DDS e para comparar a qualidade de vida dos dois grupos de DDS 46,XX e 46,XY operados com a do grupo controle (transplantado renal).

Análise Estatística

A estatística descritiva foi apresentada como média $\pm$ desvio-padrão para as variáveis com distribuição normal e mediana e intervalo para as variáveis numéricas com distribuição não normal. Para comparação de variáveis numéricas entre grupos foram utilizados testes paramétricos (teste t de Student para comparação entre dois grupos ou análise de variância (ANOVA) quando entre mais de dois grupos) e não paramétricos (Mann-Whitney para comparação entre dois grupos e teste de Kruskal-Wallis quando entre mais de dois grupos), quando apropriados.

A associação entre variáveis categóricas foi testada em tabelas de contingência 2x2 pelo teste exato de Fisher ou qui-quadrado, quando apropriado. Para a comparação dos aspectos sociais, profissionais e sexuais entre pacientes com DDS agrupados pelo sexo cromossômico ou pelo sexo social, variáveis categorizadas do questionário foram selecionadas e analisadas em tabela de contingência (teste qui-quadrado ou teste exato de Fisher, quando apropriado). As variáveis categóricas selecionadas foram: origem geográfica, brincadeiras na infância, tarefas domésticas, aparência na infância, aparência atual, identificação com os pais, dominância do pai na relação parental, dificuldade de integração,

grupo de maior relacionamento social, escolaridade, tipo de profissão, ocupação atual, categoria e satisfação profissional, orientação sexual, idade da primeira relação sexual, atividade sexual, presença de fantasias eróticas, vergonha do corpo, estado civil, idade média do casamento, desejo de filhos biológicos ou adotivos, crença religiosa, atividades de lazer e atividades físicas, auto-avaliação da qualidade de vida e grau de felicidade auto-referido. As pacientes DDS 46,XX por deficiência da 11-hidroxilase e 21 hidroxilase foram agrupadas para a análise estatística.

As seguintes variáveis foram avaliadas como possíveis fatores preditivos da mudança do sexo social feminino para o masculino: origem urbana ou rural, brincadeiras masculinas ou comuns a ambos os sexos na infância, desempenho de tarefas masculinas ou comuns a ambos os sexos na infância, auto percepção de aparência ambígua ou masculina na infância, identificação com o pai ou ambos os pais, a dominância do pai na relação parental, a idade de início do tratamento hormonal da HAC se antes ou após os 2 anos de idade, o controle do hiperandrogenismo se bom ou mau e número de repetições CAG do receptor androgênico. Um modelo de regressão logística uni e multivariada foi construído para identificar os fatores preditivos de mudança de sexo social considerando como variável dependente a mudança ou não do sexo social, e como variáveis independentes diversas questões dos aspectos sociais e psicológicos. Para a regressão logística multivariada, foram selecionadas apenas as variáveis que tiveram significância estatística na análise univariada. Para esta análise foram excluídas as 25 pacientes DDS 46,XY que apresentavam genitália externa feminina ao diagnóstico (3 portadoras de disgenesia gonadal completa, 11

portadoras de CAIS, 7 de hipoplasia de células Leydig e 4 portadoras de deficiência de 17 α –hidroxilase. Os dados estão apresentados como razão de chance (odds ratio OR) com intervalo de confiança de 95%.

A significância estatística foi considerada quando $p < 0,05$. Foi utilizado o software SigmaStat for Windows Versão 3.5.

Foi avaliada a concordância da identidade de gênero obtida no teste HTP com a mudança do sexo social e com o sexo social na idade adulta. O resultado do teste foi considerado positivo quando houve concordância com o sexo social final e negativo quando houve discordância do sexo social final. O resultado ambivalente foi considerado positivo quando aplicado entre os 8 e 15 anos (idade na qual a ambivalência pode ocorrer) e negativo quando aplicado em indivíduos adultos, uma vez que a ambivalência não é esperada em indivíduos adultos. A análise estatística foi realizada pelo Dr. Vinicius Nahime de Brito.

Qualidade de vida

Para o cálculo do WHOQOL-Bref utilizou-se a síntese estatística (Anexo E) fornecida pelo grupo responsável pela padronização do instrumento e, na comparação dos grupos o teste t-Student, ambos através do programa SPSS 12.0 e 16.0. A correlação de Pearson foi utilizada para avaliar o peso das diversas facetas na média do escore de cada domínio. A análise estatística do teste WHOQOL-Bref foi realizada pela psicóloga Rita de Cássia do Amaral.

Resultados

6 - Resultados

A mediana da idade do primeiro atendimento do grupo DDS 46,XX foi significativamente menor (mediana: 2 anos, variação de 0 a 33 anos) do que a do grupo DDS 46,XY (mediana: 16 anos, variação de 0 a 47 anos) ($p<0,001$) indicando um diagnóstico mais precoce no grupo com DDS 46,XX.

Pacientes com DDS 46,XY ou 46,XY Associado a Alteração Cromossômica

Dos 96 pacientes, 79 deles (82%) foram registrados no sexo social feminino e 17 pacientes (18%) foram registrados no sexo social masculino. Vinte pacientes mudaram de sexo social, sendo que 18 mudaram do sexo social feminino para o masculino e 2 mudaram do sexo social masculino para o sexo social feminino (Tabela 7).

Quanto à escolaridade, 44 pacientes (46%) referiram ter ensino médio, 22 pacientes (23%) o fundamental completo, 10 pacientes (10%) o superior completo; 10 pacientes (10%) o fundamental incompleto, 6 pacientes (6%) o curso médio incompleto e 4 pacientes (4%) o curso superior incompleto (Tabela 8).

O conhecimento da doença ocorreu na infância em 43 pacientes (45%), na adolescência em 41 pacientes (43%) e na idade adulta em 12 pacientes (13%). A idade média de conhecimento do diagnóstico foi de 13 anos.

A informação sobre a doença foi fornecida pelo médico à 65 pacientes (68%) enquanto que 18 deles (19%) souberam através dos pais e 13 pacientes (14%) foram informados por outras pessoas.

Quanto à época que gostariam de terem sido informados sobre o diagnóstico, 49 pacientes (51%) responderam que na infância e 44 pacientes (46%) na adolescência. Apenas três pacientes (3%) prefeririam terem sido informados na idade adulta, quando teriam melhores condições de elaborar questões suscitadas pelo diagnóstico.

Quarenta e três pacientes (45%) tinham irmãos afetados pela mesma doença e 9 pacientes (9%) referiram outros parentes afetados. Cinco pacientes (5%) referiram a presença de familiares com orientação homossexual ou bissexual.

Quanto aos sentimentos frente ao diagnóstico, 21 pacientes (22%) referiram tristeza, 18 pacientes (19%) referiram alívio, 15 pacientes (16%) referiram preocupação e 13 pacientes (14%) referiram ter aceitado o diagnóstico da doença com naturalidade, sendo que as respostas dos demais 67 pacientes (29%) distribuíram-se em categorias com percentuais menos expressivas. Entre os pacientes que aceitaram a doença com naturalidade, 10 deles tinham outros familiares afetados o que colaborou para enfretamento da doença.

Oitenta e quatro pacientes (87%) referiram ter tido o apoio dos pais durante o tratamento e 12 pacientes (13%) se ressentiram da falta deste apoio.

O relacionamento social predominante em 78 pacientes (81%) foi dentro da própria família. No entanto, 55 pacientes (57%) afirmaram ter integração social adequada, enquanto que 41 pacientes (43%) referiram ter tido dificuldades de integração social. Entretanto, 95 pacientes (99%) referiram que se sentiam atualmente bem aceitos pelas pessoas (Tabela 8).

A discriminação social foi referida por 50 pacientes (52%), sendo as causas do preconceito relacionadas principalmente à falta ou ambigüidade dos caracteres

secundários característicos do sexo social referida por 24 pacientes (48%), pois causava dúvidas ou mesmo surpresa frente ao sexo social declarado. Dez pacientes (20%) referiram ser alvo de preconceito de outras pessoas.

Quanto à crença religiosa, 96 pacientes (100%) afirmaram seguir alguma doutrina religiosa, com forte predomínio da religião católica que foi referida por 73 pacientes (76%) enquanto, que 18 pacientes (19%) afirmaram ser evangélicos e 5 pacientes (5%) kardecistas. A religião foi considerada de grande ajuda no enfrentamento da doença por todos os pacientes (Tabela 8).

Em relação ao casamento 19 pacientes (57,5 %) com DDS 46,XY com sexo social masculino eram casados em contraste com 18 pacientes (30,5%) com DDS 46,XY com sexo social feminino (Tabelas 8 e 9)..A média da idade cronológica ao casamento foi de 27 anos para os pacientes com sexo social masculino e de 26,7 anos para as pacientes com sexo social feminino (Tabela 10). Quanto à maternidade, 42 pacientes (67%) afirmaram que gostariam de ter filhos (Tabela 8).

A satisfação pessoal com o resultado do tratamento foi referida por 89 pacientes (93%), enquanto que 6 pacientes (7%) se mostraram insatisfeitos com o tratamento por ainda não aceitarem a doença (Tabela 8).

Pacientes com DDS 46,XY e sexo social final feminino

Aspectos Sociais

Das 63 pacientes com sexo social final feminino, 28 (44%) eram de origem urbana e 35 (55%) de origem rural. As brincadeiras na infância foram tipicamente femininas em 49 pacientes (78%) e comuns a ambos os sexos em 14 pacientes

(22%). Nenhuma dessas pacientes referiu brincadeiras tipicamente masculinas tais como luta corporal, armas, estilingue.

Quanto às tarefas domiciliares, 33 pacientes (53%) referiram tarefas femininas; 23 pacientes (37%) realizavam tarefas comuns a ambos os sexos e 5 pacientes (8%) realizavam tarefas tipicamente masculinas (Tabela 8).

Em relação à aparência física na infância, 38 pacientes (73%) referiram que seu aspecto era feminino, enquanto que 9 pacientes (17%) referiram que seu aspecto era ambíguo. Os demais 10 pacientes referiram não se lembrar da aparência quando criança. Na análise estatística, as respostas foram categorizadas como positivas quando “concordante com o sexo social/ambos” e negativas quando “oposta ao sexo social”(Tabela 8).

Quanto à auto percepção de sua aparência física atual, 58 pacientes (92%) referiram aparência feminina e 5 pacientes (8%) referiram aparência ambígua. Das pacientes que referiram aparência ambígua na idade adulta, 3 referiram não se lembrar da aparência na infância, uma respondeu aparência feminina e apenas uma paciente referiu aparência ambígua tanto na infância quanto na idade adulta (Tabela 8).

Quanto à identificação com os pais, 25 pacientes (48%) referiram se identificar mais com a mãe, 21 (40%) referiram se identificar igualmente com ambos os pais e 9 pacientes (17%) referiram maior identificação com o pai.

Em relação a dominância de um dos pais, 42 pacientes (76%) afirmaram ser o pai a figura dominante, 6 pacientes (11%) afirmaram que ambas as figuras eram dominantes e 7 pacientes (13%) afirmaram ser a mãe a figura dominante (Tabela 8).

A principal atividade de lazer foi ir à igreja, referido por 36 pacientes (57%), seguida de passeio e visita a parentes e amigos referida por 6 pacientes (10%) (Tabela 8). O namoro foi referido como atividade de lazer por 7 pacientes (11%); as atividades conversar com amigos ou ler ou ouvir música ou internet ou ver filmes foi referida cada uma delas por 2 pacientes. Finalmente, atividades tais como executar trabalhos manuais, dançar, viajar ou dormir foi referida cada uma delas por um paciente. A prática de atividade física foi referida por 27 pacientes (43%), enquanto que 36 pacientes (57%) afirmaram não praticar qualquer tipo de atividade física (Tabela 8).

Aspectos Profissionais

A avaliação dos aspectos profissionais foi realizada nos 59 pacientes maiores de 18 anos.

Em relação ao tipo de atividade profissional, 35 pacientes (59%) referiram profissões associadas a ambos os gêneros tais como estudante, vendedor, agricultor, ajudante geral, auxiliar administrativo, auxiliar de limpeza, técnico administrador, comerciante, pintor artístico digitador, professor, secretario administrativo, vendedor, advogado. Vinte e três pacientes (39%) referiram desempenhar profissões usualmente associadas ao gênero feminino tais como atividades do lar, diarista, empregada doméstica, auxiliar de enfermagem, arrumadeira, costureira, cuidadora de idosos e vendedora de cosméticos. Apenas uma paciente referiu atividade profissional mais associada ao sexo masculino (motorista particular de carro) (Tabela 8 e 11).

Dos 63 pacientes com DDS 46, XY e sexo social feminino, 59 estão na faixa etária apta ao trabalho e destes, 57 referiram atividade profissional e dois estavam desempregados. Dos que referiram atividade, 33 (58%) exerciam atividades operacionais, 13 (23%) atividades de nível superior e/ou proprietário, 9 (16%) atividades de nível técnico e 2 (3%) eram estudantes (Tabela 11).

Em relação à situação profissional, 44 pacientes (75%) referiram estar empregadas sendo que 31 delas (70%) em empregos formais. A satisfação profissional foi referida por 39 pacientes (89%).

Aspectos Sexuais

Das pacientes com sexo social final feminino maiores de 18 anos, 59 foram registradas e mantiveram o sexo social feminino, enquanto que duas pacientes mudaram do sexo social masculino para o feminino, ficando um total de 61 pacientes no sexo social final feminino.

Quanto à orientação sexual, 56 pacientes (92%) declararam ser heterossexuais, 3 homossexuais (5%) (todas portadoras de PAIS) e 2 bissexuais (3%) (uma portadora de PAIS e outra com disgenesia gonadal parcial) (Tabela 8).

Das 53 pacientes heterossexuais 43 pacientes (81%) referiram já ter tido relações sexuais completas, sendo que a mediana da idade cronológica da primeira relação sexual completa foi de 20 anos (14 a 38 anos); 34 pacientes (61%) mantêm relações sexuais regulares com parceiros fixos. Não houve diferença estatisticamente significativa da mediana da idade da primeira relação sexual completa quando comparada com o grupo 46,XX e sexo social feminino ($p=0,09$) (Tabela 8).

Das 43 pacientes heterossexuais ou bissexuais (77%) sexualmente ativas, 22 (51%) afirmaram obter maior prazer sexual na penetração, 19 pacientes (44%) com carícias e 2 pacientes (5%) com sexo oral.

Fantasias eróticas foram referidas por 20 das 59 pacientes (33%) enquanto que a masturbação solitária foi referida por 13 pacientes (22%) (Tabela 8). Deste grupo 27 pacientes (44%) referiram vergonha de mostrar o corpo.

Pacientes com DDS 46, XY com sexo social final masculino (n=33)

Aspectos Sociais

Neste grupo estão incluídos os 15 pacientes registrados e educados no sexo social masculino e os 18 pacientes que mudaram do sexo social feminino para o masculino. Dentre os que mudaram de sexo social, 2 mudaram o sexo social durante a infância, aos 6 e 8 anos, respectivamente, 7 mudaram durante a adolescência (entre 13 e 17 anos) e finalmente os 9 restantes mudaram de sexo social já na idade adulta, sendo que a média da idade de mudança na idade adulta foi de 28 anos (entre 18 e 44 anos) (Tabela 8). Nestes pacientes encaminhados tardiamente, geralmente em decorrência de dificuldades financeiras, observou-se durante o tratamento psicoterápico grande dificuldade de aceitação da doença, muitas vezes associada a sentimento de culpa e punição. Sentimentos de discriminação pela presença da doença ligados a tabus e desinformação também foram freqüentemente observados. Ao término do tratamento psicoterápico, percebeu-se uma mudança de atitude em decorrência da aceitação e compreensão da doença.

Dos pacientes registrados inicialmente no sexo feminino, 13 (16%) manifestaram o desejo de mudança para o sexo masculino durante a infância (entre 5 e 12 anos) e 5 deles (6%) manifestaram tal desejo na puberdade (entre 13 e 17 anos). Na comparação entre os grupos de pacientes com genitália ambígua registrados no sexo social feminino por defeito na produção ou ação da testosterona *versus* o grupo portador de deficiência de 5 α -redutase 2, observamos diferença estatisticamente significativa, indicando haver associação entre a mudança do sexo social de feminino para masculino no grupo com deficiência de 5 α -redutase 2 ($p < 0,05$) (Tabela 8).

Dos 33 pacientes com sexo social final masculino, 18 (55%) eram de origem urbana e 15 (45%) pacientes de origem rural. Houve diferença estatisticamente significativa em relação à origem geográfica dos pacientes com sexo social final feminino *versus* masculino ($p > 0,05$) (Tabela 8).

Quanto à auto percepção do aspecto físico quando criança, 19 pacientes (58%) responderam que seu aspecto era masculino e 10 deles (30%) responderam que seu aspecto era ambíguo, enquanto que 4 não lembravam do seu aspecto físico durante a infância. Na idade adulta, todos os pacientes definiram sua aparência física como masculina (Tabela 8).

As brincadeiras durante a infância foram predominantemente masculinas em 22 pacientes (67%) e comuns a ambos os sexos em 11 pacientes (34%).

Quanto às tarefas domiciliares atribuídas na infância, 16 pacientes (50%) referiram executar tarefas tipicamente masculinas, enquanto que os demais 16 pacientes (50%) referiram executar tarefas comuns a ambos os sexos. Para efeito de análise estatística, consideramos as tarefas femininas e comuns a ambos os

sexos como “concordantes com o sexo social” e as brincadeiras tipicamente masculinas como “oposta ao sexo social” (Tabela 8).

Quanto à identificação com os pais, 15 pacientes (47%) afirmaram maior identificação com o pai; 13 pacientes (41%) referiram identificação com ambos os pais e 4 pacientes (13%) afirmaram maior identificação com a figura materna (Tabela 8).

Em relação à dominância da figura parental, 24 pacientes (72%) afirmaram ser o pai a figura dominante, 8 pacientes (24%) afirmaram que ambas as figuras eram dominantes e 7 pacientes (21%) afirmaram ser a mãe a figura dominante (Tabela 8).

A prática de atividade física foi referida por 20 pacientes (61%) enquanto que 13 pacientes (39%) não praticavam nenhuma atividade física (Tabela 8).

Aspectos profissionais

A distribuição da profissão em relação ao gênero foi a seguinte: 17 pacientes (52%) exerciam profissões associadas a ambos os gêneros, tais como atividades autônomas, agricultor, ajudante geral, auxiliar administrativo, vendedor, comerciante, contador, cozinheiro e estudante, enquanto que 16 pacientes (48%) exerciam profissões mais associadas ao sexo masculino tais como metalúrgico, motorista, funileiro, gerente de restaurante, mecânico, motoboy, office boy, padeiro, pedreiro, pintor, repositor de mercadorias, técnico eletrônico e pastor evangélico.

Dos 33 pacientes deste grupo, vinte pacientes (61%) exerciam atividades operacionais, 8 (24%) atividades de nível técnico, 4 pacientes (12%) referiram profissões de nível superior e/ou proprietários e um paciente era estudante (Tabela

8, 10). Desses, 26 pacientes (79%) referiram estar empregados, 17 deles (65%) em empregos formais. A satisfação com a atividade profissional foi referida por 25 pacientes (96%) empregados (Tabela 11).

Aspectos sexuais

Todos os 33 pacientes declararam ser heterossexuais. Destes, 30 pacientes (91%) referiram ter relações sexuais completas e 27 deles (82%) mantêm relações sexuais regulares com parceiros fixos. A mediana da idade cronológica da primeira relação sexual completa foi 19 anos (variando de 14 a 44 anos) sem diferença estatisticamente significativa quando comparada com a mediana do grupo 46,XX com sexo social masculino ($p=0,521$).

Dos 30 pacientes que referiam ter relações sexuais completas, dezessete pacientes (57%) afirmaram obter maior prazer sexual na penetração, 8 (27%) com carícias, 3 com o sexo oral (9%), um na combinação entre carícias e penetração e outro na masturbação. A masturbação solitária foi referida por 10 pacientes (30%) e fantasias eróticas foram referidas por 6 pacientes (18%). Deste grupo, 9 pacientes (27%) referiram vergonha de mostrar o corpo (Tabela 8).

Pacientes com DDS 46,XX por Hiperplasia Adrenal Congênita Virilizante (21OH e 11OH)

Das 55 pacientes, 48 (87%) foram registradas no sexo social feminino e 7 pacientes (13%) foram registradas no sexo social masculino.

Quarenta e sete pacientes (85%) mantiveram o sexo social final feminino e delas 39 pacientes (83%) eram de origem urbana e 8 (17%) de origem rural. Dos 8 pacientes (15%) que ficaram no sexo social final masculino, 6 (75%) eram de origem urbana e 2 pacientes de origem rural (Tabela 8).

Quanto à formação escolar, 27 pacientes (49%) referiram ter ensino médio completo, 9 pacientes (16%) o ensino fundamental completo, 7 pacientes (13%) o ensino médio incompleto, 6 pacientes (11%) o ensino superior completo, 5 pacientes (10%) o ensino superior incompleto e uma referia ser analfabeta (Tabela 8).

Quarenta e três pacientes (78%) tiveram conhecimento de sua doença na infância, 10 pacientes (18%) na adolescência e dois pacientes na idade adulta. A idade média de conhecimento do diagnóstico foi de 9 anos (variação de 3 a 35 anos). A informação sobre a doença foi fornecida pelo médico à 41 pacientes (75%) enquanto que 9 deles (16%) souberam através dos pais e 5 pacientes (9%) foram informados por outras pessoas. Quanto à época que gostariam de terem sido informadas sobre o diagnóstico, 35 pacientes (64%) responderam que na infância e 19 pacientes (34%) na adolescência. Apenas uma paciente preferiria ter sido informada na idade adulta, quando teria melhores condições de elaborar as questões suscitadas pelo diagnóstico. Treze pacientes (27%) referiram ter aceitado o diagnóstico da doença com naturalidade. Outros sentimentos referidos pelos pacientes ao terem conhecimento do diagnóstico foram os de preocupação (10 pacientes), raiva (7 pacientes), vergonha (8 pacientes), incompreensão (6 pacientes) e tristeza (4 pacientes).

Todos os pacientes afirmaram ter tido o apoio dos pais durante o tratamento; o relacionamento social foi predominante dentro da própria família em 42 pacientes (76%).

Treze pacientes (24%) tinham irmãos afetados pela mesma doença e 7 pacientes (13%) referiram a presença de familiares com homossexualidade ou bissexualidade.

A maioria das pacientes 39 (71%) afirmou não ter dificuldades de integração social devido à doença, enquanto que 16 (29%) pacientes referiram desajuste social. No entanto, 52 pacientes (95%) referiram que se sentiam atualmente bem aceitos pelas pessoas (Tabela 8).

A discriminação social foi referida por 15 pacientes (27%) dos pacientes com DDS 46,XX, enquanto 40 pacientes (73%) responderam que nunca se sentiram discriminados. Em 10 pacientes (66%) dos quinze que se sentiram discriminados a razão da discriminação foi a falta de caracteres secundários do sexo social atribuído (Tabela 8).

Quanto à crença religiosa, 54 pacientes (98%) afirmaram seguir alguma doutrina religiosa, com forte predomínio da religião católica que foi referida por 43 pacientes (79%) enquanto que 9 pacientes (17%) afirmaram ser evangélicos, 1 paciente muçulmano e 1 paciente budista. A religião ajudou no enfrentamento da doença em 44 pacientes (80%) (Tabela 8).

Em relação ao casamento, 13 pacientes (27,7 %) com DDS 46,XX com sexo social feminino eram casados assim como 2 pacientes (25%) com DDS 46,XX e sexo social masculino (Tabela 9). A média da idade cronológica ao casamento das

pacientes com sexo social feminino foi de 23,5 anos (Tabela 10). Quanto ao desejo de ter filhos, 20 pacientes (61%) afirmaram que gostariam de tê-los (Tabela 8).

A satisfação pessoal com o resultado do tratamento foi referida por 45 pacientes (96%) enquanto que 2 pacientes (4%) se mostraram insatisfeitos por considerar o tratamento ainda incompleto. É importante enfatizar que estas 2 pacientes haviam sido tratadas tardiamente e ambas apresentavam identidade de gênero masculina, enquanto que uma delas, havia sido previamente histerectomizada e se ressentia do fato de não poder ter filhos.

Pacientes 46,XX com sexo social final feminino (n=47)

Aspectos Sociais

Neste grupo, 43 (91%) pacientes haviam sido registradas e educadas no sexo social feminino. Quatro pacientes (9%) haviam sido registradas no sexo masculino e posteriormente mudaram para o sexo feminino por aconselhamento médico quando do diagnóstico da HAC (Tabela 6). A primeira mudou aos 18 meses de idade e a segunda aos 5 anos de idade. A segunda paciente havia nascido com micropênis e houve dúvidas na atribuição do sexo ao nascimento. Os pais foram orientados pelos médicos a registrar a criança no sexo masculino, porém não sentiram segurança em relação ao sexo atribuído e observaram que a criança apresentava um comportamento mais feminino do que masculino, mostrando predileção por brincadeiras tipicamente femininas e isolamento em relação a outras crianças. Aos 5 anos foi avaliada do ponto de vista psicológico mostrando uma identidade de gênero com o sexo social feminino. Foi realizada a

mudança do registro social com perfeita adaptação da criança [53]. Essas duas pacientes atualmente aos 21 e 24 anos, respectivamente, estão bem adaptadas ao sexo feminino e a mais velha refere ter iniciado atividade heterossexual. As outras duas pacientes que mudaram para o sexo feminino são irmãs e mudaram o sexo social aos 7 e 14 anos de idade, respectivamente, após tratamento comportamental instituído por um psicólogo em uma outra instituição. A paciente mais jovem havia sido previamente histerectomizada e na idade adulta apresentou orientação sexual masculina; atualmente vive com uma mulher numa relação homossexual e considera o filho biológico da companheira como seu filho. Sua irmã mais velha está bem adaptada no sexo feminino, é casada e tem um filho biológico.

Em relação ao tipo de brincadeiras preferidas na infância 41 pacientes (87%) afirmaram que suas brincadeiras eram predominantemente femininas e 6 pacientes (13%) afirmaram que as brincadeiras eram tanto femininas quanto masculinas (Tabela 8).

Quanto às tarefas na infância, 38 pacientes (81%) realizavam tarefas predominantemente femininas e 7 (15%) pacientes realizavam tarefas comuns a ambos os sexos (Tabela 8). Vale ressaltar, que 4 pacientes (57%) eram de origem rural, onde as atividades no campo são comuns a ambos os sexos (Tabela 8).

Em relação à aparência física na infância, 37 pacientes (79%) afirmaram que sua aparência era feminina, 6 pacientes (13%) referiram aparência ambígua e 4 pacientes (8%) não lembravam de sua aparência (Tabela 8). A mudança do sexo social de feminino para masculino ocorreu em 2 pacientes (5%) que referiram aparência feminina e em 5 pacientes (83%) que referiram aparência ambígua na

infância. Estas pacientes referiram vergonha de seu corpo virilizado, bem como das brincadeiras que os amigos faziam em torno destas questões, o que contribuía para aumentar a timidez e conseqüentemente a dificuldade de relacionamento social e auto-estima (Tabela 8). Quanto à percepção da aparência física na idade adulta, 41 pacientes (87%) definiram sua aparência como feminina e 4 pacientes (8%) afirmaram ter aparência ambígua, sendo que duas delas já se viam com aparência ambígua na infância. Uma paciente referiu ter aparência masculina, porém se compraz de sua aparência, relatando a virilização do corpo sem nenhum constrangimento e referindo atração sexual pelo sexo feminino (Tabela 8). Em relação à identificação com os pais 25 pacientes (53%) afirmaram se identificar mais com a mãe, 10 pacientes (21%) com ambos os pais e 6 pacientes (13%) afirmaram se identificar mais com o pai (Tabela 8). Em relação à dominância dos pais, 31 pacientes (66%) referiram ser o pai a figura dominante do casal, 4 pacientes (8%) identificaram a mãe como figura dominante)e 4 pacientes (9%) referiram dominância de ambos os pais (Tabela 8).

As atividades de lazer mais referidas pelos pacientes foram variadas incluindo ler ou ouvir musica [12 pacientes (22%)], conversar com os amigos [6 pacientes (13%)], ver filmes na TV [6 pacientes (13%)], visitar parentes [6 pacientes (13%)], praticar esportes [3 pacientes (6%)], namorar ou dançar [3 pacientes (6%)], executar trabalhos manuais [2 pacientes (4%)], viajar, plantar ou pescar [2 pacientes (4%)] (Tabela 8).

Em relação a pratica de atividade física, 25 pacientes (53%) referiram ser sedentárias, enquanto que 22 pacientes (47%) referiram praticar algum tipo de atividade física (Tabela 8).

Aspectos Profissionais

As profissões mais referidas pelas 47 pacientes foram: estudante (n=9), comerciante (n=6), secretária (n=5), atividades do lar (n=4), seguido de profissões menos freqüentes como atividades de enfermagem, babá, copeira costureira, atividades administrativas, professora, digitadora, trabalho na agricultura. Destas pacientes, 35 (74%) apresentavam profissões comuns a ambos os sexos. As profissões mais ligadas ao sexo feminino tais como as atividades do lar, copeira, costureira, vendedora de roupas, babá, secretária, cuidadora de idosos e enfermeira foi referida por 9 pacientes (19%). Três pacientes (7%) exerciam profissões tipicamente masculinas. Essas três pacientes, que trabalhavam como gerente de panificadora, técnico de eletrônica e mecânico; a primeira havia mudado do gênero masculino no qual fora registrada para o sexo feminino na infância após tratamento comportamental e as outras duas pacientes se autodenominavam homossexual e bissexual, respectivamente

Os 47 pacientes apresentaram as seguintes atividades profissionais: atividade operacional - 23 (49%); atividade nível técnico - 12 (26%); estudante 7 (15%); nível superior e/ou proprietário - 5 (10%) (Tabelas 8 e 11). Desses pacientes, 33 (70%) referiram estar empregados, sendo que 26 pacientes (55%) referiram empregos formais. Dos pacientes empregados, 30 (91%) referiram estarem satisfeitos com o trabalho.

Aspectos sexuais

Das 47 pacientes, 37 (79%) referiram orientação heterossexual, 5 pacientes se auto-referiram como homossexuais (2 com a forma perdedora de sal) e 5 pacientes como bissexuais (4 delas portadoras de HAC por deficiência da 21 hidroxilase (3 com a forma perdedora de sal) e uma de deficiência da 11 hidroxilase).

Das pacientes heterossexuais, 25 pacientes (53%) referiram já terem tido relações sexuais completas e 45% delas tem parceiro fixo. A mediana da idade cronológica da primeira relação sexual completa foi de 20 anos (entre 14 a 34 anos) (Tabela 8). Duas pacientes tiveram a primeira relação sexual antes dos 18 anos (14 e 16 anos, respectivamente. Das 25 pacientes que tiveram relação sexual completa, 13 (53%) referiram obter maior prazer sexual com a penetração, 7 (28%) com carícias, 4 (16%) com o sexo oral e uma paciente com masturbação associada ao ato sexual. A masturbação solitária foi referida por 12 pacientes neste grupo (26%) e a ocorrência de fantasias eróticas foi relatada por 10 pacientes (21%). Um aspecto que chamou a atenção foi que 14 pacientes (30%) afirmaram sentir vergonha do próprio corpo (Tabela 8).

Quanto ao desejo de ter filhos, 23 pacientes (49%) afirmaram que gostariam de ter filhos. Desejo de filhos biológicos foi referido por 21 pacientes (91%); das que querem filhos biológicos, 10 pacientes (48%) também querem filhos adotivos (Tabela 8). Das 13 pacientes casadas, 6 pacientes desejaram engravidar e todas já tiveram filhos. Três pacientes tem 2 filhos e três pacientes tem 1 filho

Pacientes com DDS 46,XX por HAC virilizante com sexo social final masculino

Aspectos Sociais

Entre estes 8 pacientes 3 foram registrados no sexo social masculino e 5 no sexo social feminino; estes 5 pacientes mudaram para o sexo social masculino, 4 deles durante a infância e um deles na adolescência.

Em relação a percepção de sua aparência física na infância, dos 3 pacientes registrados no sexo social masculino, dois referiram aspecto masculino e o terceiro não soube referir. Os 5 pacientes registrados no sexo social feminino referiram ter aspecto ambíguo na infância. Em relação à percepção da aparência física atual, 7 pacientes (88%) referiram ser masculina e um deles, que havia mudado o sexo social na adolescência e ainda não fora submetido a cirurgias para masculinização, referia ter aparência ainda ambígua (Tabela 8). Durante a infância, 5 pacientes (63%) afirmaram que as brincadeiras eram tanto femininas quanto masculinas, enquanto que dois pacientes dos 3 registrados no sexo social masculino preferiam brincadeiras predominantemente masculinas e o outro referiu brincadeiras predominantemente femininas. Este paciente referiu que suas brincadeiras eram predominantemente femininas, dado a proximidade com a irmã, com quem brincava e passava maior parte do tempo na infância. A convivência com meninos de sua idade era restringida pela mãe porque temia a agressividade dos meninos. Este paciente concretizou a mudança para o gênero masculino tardiamente aos 31 anos de idade, entretanto, referia desejo de mudança de sexo desde o início da adolescência.

Quanto às tarefas, 6 pacientes (75%) realizavam tarefas comuns a ambos os sexos e dois pacientes (25%) realizavam tarefas predominantemente masculinas (Tabela 8).

Em relação a identificação com os pais, 3 (37%) afirmaram maior identificação com o pai, dois pacientes (25%) identificação com ambos os pais e um paciente afirmou se identificar mais com a mãe. (Tabela 8). Este último demonstrou uma relação simbiótica com a figura materna e, após a morte do pai apresentou grande dificuldade de elaboração do luto, assumindo inconscientemente a figura do pai junto a mãe.

Em relação à dominância dos pais, 5 pacientes (63%) consideraram o pai a figura dominante do casal e um afirmou que ambos eram dominantes (Tabela 8).

As atividades de lazer mais referidas pelos pacientes foram variadas incluindo conversar com amigos [3 pacientes (38%)], namorar ou assistir filmes/TV, passear ou visitar parentes, plantar ou pescar, acessar a internet, cada uma delas referida por um paciente (Tabela 8).

A maioria dos pacientes [6 (75%)] referiu ser sedentária, enquanto que 2 pacientes (25%) referiram praticar algum tipo de atividade física (Tabela 8).

Quanto à satisfação com o resultado do tratamento, 5 pacientes (63%) referiram satisfação e 3 pacientes (37%) insatisfação com o resultado do tratamento. Os 3 pacientes que se consideram insatisfeitos, referiram tal insatisfação por considerar que o tratamento ainda está incompleto.

Aspectos Profissionais

As profissões referidas pelos 8 pacientes foram comuns a ambos os gêneros em 4 pacientes (50%) (estudante, técnico de raio X, educador) enquanto que os outros 4 pacientes (50%) exercem profissões usualmente executadas pelo sexo masculino, tais como tapeceiro, funileiro, motorista e pintor. As categorias profissionais foram as seguintes: atividades operacionais (63%), estudante (25%) e atividades técnicas (13%) (Tabela 8 e 11) Quatro pacientes (50%) referiram ter empregos formais. A satisfação com o trabalho foi referida pelos 4 pacientes que responderam a esta questão.

Aspectos Sexuais

Todos os 8 pacientes se autodenominaram heterossexuais. Seis pacientes (75%) referiram ter relações sexuais completas, todos com parceira fixa. A mediana da idade cronológica da primeira relação sexual completa foi de 18 anos (entre 14 a 34 anos). Não houve diferença estatisticamente significativa da idade cronologia do início da atividade sexual em comparação com o grupo com DDS 46,XY e sexo social masculino ($p=0,52$) (Tabela 8). Por outro lado, 2 pacientes referiram ainda não ter atividade sexual. Destes pacientes um é adulto jovem (18 anos) e o segundo paciente tem 42 anos e foi submetido a clitoridectomia na infância antes de apresentar mudança da identidade de gênero. Apesar de não referir vergonha do corpo, este paciente é socialmente retraído e ainda não foi submetido as cirurgias masculinizante, o que o impede de iniciar relacionamentos afetivo-sexuais. Seus contatos amorosos são platônicos, mas pretende vir a ter uma companheira e adotar um filho.

No grupo dos pacientes com atividade sexual completa, 3 referiram masturbação e 3 fantasias eróticas (Tabela 8). Quanto às preferências na obtenção de prazer sexual, três pacientes afirmaram obter maior prazer na penetração, um afirmou obter maior prazer com a associação de carícias e penetração, outro paciente referiu ter maior prazer na masturbação durante o ato sexual e um outro paciente afirmou ter maior prazer sexual com carícias. No grupo dos pacientes sem relações sexuais, 2 referiram masturbação solitária e 2 fantasias eróticas.

Análise do estágio de Prader e das repetições nCAG do receptor androgênico nas pacientes com HAC virilizante

Dos 55 pacientes estudados, foi possível obter o grau de virilização da genitália externa no período pré-operatório em 44 delas. O estágio 2 foi identificado em 5 pacientes, estágio 3 em 25 pacientes e estágios 4 e 5 em 14 pacientes. Não houve diferença estatisticamente significativa entre a média do nCAGs e os 3 grupos de estágios de Prader ($p>0,05$) (Tabela 12).

Análise dos fatores preditivos de mudança do sexo social em pacientes com DDS

DDS 46,XY: A análise univariada dos fatores preditivos de mudança de sexo social do feminino para o masculino nos pacientes com DDS 46,XY registrados no sexo social feminino (n=59) revelou que 3 variáveis foram significativamente associadas com a mudança do sexo. São elas: brincadeiras masculinas ou comuns

a ambos os sexos na infância, tarefas domiciliares geralmente desempenhadas pelo sexo masculino e a auto-percepção de aparência masculina ou ambígua na infância ($p<0,05$); porém na análise multivariada dos fatores possivelmente preditivos de mudança de sexo social de feminino para masculino houve relevância estatística significativa apenas para a variável “brincadeiras para ambos os sexos ou masculinas” ($p<0,05$) (Tabelas 13 e 14).

DDS 46,XX: A análise univariada dos fatores preditivos da mudança do sexo social de feminino para masculino nos 5 pacientes registrados no sexo social feminino mostrou que 3 variáveis no período da infância foram significativamente associadas com a mudança do sexo: brincadeiras neutras ou masculinas para ambos os sexos e desempenho de tarefas masculinas ou comuns a ambos os sexos e auto-percepção de aparência ambígua ou masculina ($p<0,05$). No entanto, na análise multivariada nenhuma das variáveis manteve relevância estatística (Tabelas 15 e 16). Este dado deve ser interpretado com cautela devido ao pequeno número de pacientes analisados.

Todos os 5 pacientes com DDS 46,XX que mudaram o sexo social final para masculino tiveram controle hormonal inadequado e haviam iniciado o tratamento após os 2 anos de idade cronológica. Os dados de controle hormonal foram obtidos somente em 35 pacientes que mantiveram o sexo social feminino. Das 16 pacientes com controle adequado, 6 iniciaram tratamento antes dos 2 anos e 10 acima dos 2 anos, enquanto que das 19 pacientes com tratamento inadequado, 11 iniciaram o tratamento antes dos 2 anos e 8 acima dos 2 anos. No entanto, não houve associação significativa entre a idade cronológica de início de tratamento >2 anos ($p=0,441$) ou do mal controle hormonal com a mudança de sexo social para o

masculino ($p=0,14$) avaliada por um modelo de regressão logística múltipla (Tabela 17). Outro fato a considerar é que 54,3% dos pacientes com HAC que mantiveram o sexo social feminino também apresentaram controle hormonal inadequado.

Comparação do grupo DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final feminino

Origem geográfica: houve diferença estatisticamente significativa na origem geográfica dos pacientes com DDS 46,XX e sexo social final feminino em relação aos pacientes com DDS 46,XY, com predomínio da origem rural nos pacientes com DDS 46,XY e sexo social feminino ($p<0,001$).

Atividades de lazer: houve um predomínio de atividades religiosas referidas como lazer no grupo DDS 46,XY em relação ao grupo DDS 46,XX ($p<0,001$).

Atividade sexual completa: o número de pacientes que já tiveram relações sexuais completas foi significativamente maior no grupo DDS 46,XY em relação ao grupo DDS 46,XX ($p = 0,037$).

Comparação do grupo DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final masculino: Houve diferença estatisticamente significativa entre os dois grupos na variável auto-percepção da aparência na infância que esteve em concordância com o gênero em 66% dos pacientes com DDS 46,XY e em 25% dos pacientes DDS 46,XX ($p<0,05$). (Tabela 8)

Pacientes com DDS 46,XY com sexo social final masculino: Comparação entre os pacientes registrados no sexo social masculino ($n=15$) com os registrados no sexo social feminino que mudaram para o sexo social masculino ($n=18$)

Observamos diferença estatisticamente significativa entre os dois grupos para as seguintes variáveis:

Origem geográfica: houve predomínio da origem rural nos pacientes que mudaram o sexo social para o masculino ($p=0,02$) (Tabela 8).

Aparência na infância: a auto-percepção da aparência concordante do sexo social foi de 67% no grupo DDS 46,XY que manteve o sexo social masculino enquanto que nos pacientes que mudaram para o sexo social masculino foi de apenas 13% (2 pacientes) ($p=0,0006$) (Tabela 8).

Pacientes com DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final feminino versus sexo social masculino

Observamos diferença estatisticamente significativa entre os dois grupos para as seguintes variáveis:

Orientação sexual: a frequência de homossexualidade ou bissexualidade foi de 14% nos pacientes com DDS 46,XX, enquanto que foi ausente no grupo com sexo social final masculino ($p=0,025$) (Tabela 8).

Atividade sexual completa: observou-se uma maior frequência de atividade sexual completa no grupo com sexo social masculino (85%) em relação ao sexo social feminino (65%) ($p=0,026$) (Tabela 8).

Estado civil: foi observada uma maior frequência de casamentos (57,6%) no grupo com sexo social masculino em relação ao sexo social feminino ($p < 0,001$) (Tabela 9). O percentual de casamentos dos pacientes com DDS 46,XX e DDS 46,XY com sexo social final feminino foi significativamente menor em relação ao percentual de casamentos da população geral (fonte IBGE, 2007) ($p < 0,001$)

(Tabela 9). Ao contrário, não houve diferença entre o percentual de casamentos dos pacientes DDS 46,XY com sexo social final masculino e a população geral ($p=0,88$) (Tabela 9).

Impacto do tratamento sobre os pacientes com DDS 46,XX e 46,XY

As diferentes questões do questionário, elaboradas para analisar o impacto da doença nos pacientes e para identificar variáveis que poderiam auxiliar no processo do tratamento, foram comparadas entre os grupos de acordo com o sexo social final. As variáveis com diferença estatisticamente significativa entre os dois grupos estão apresentadas a seguir (Tabela 8).

Impacto do tratamento cirúrgico nos pacientes com DDS

Os pacientes submetidos a tratamento cirúrgico da genitália externa foram questionados quanto ao impacto dos procedimentos causadores de maior desconforto durante o tratamento (Q.59 do Anexo B). Os resultados foram agrupados pelo sexo social considerando os procedimentos cirúrgicos comuns ao processo de feminização ou masculinização.

Sexo social final feminino: Nos pacientes com DDS 46,XX ($n=47$) observamos que os procedimentos causadores de maior desconforto durante o tratamento foram os pós-cirúrgicos referidos por 18 pacientes (38%), o exame físico referido por 10 pacientes (21%) e os exames radiológicos referidos por 7 pacientes (15%). No grupo com DDS 46,XY ($n=63$) o desconforto no pós-operatório foi também predominante e foi referido por 43 pacientes (68%), o exame físico por 9 pacientes (14%) e os exames radiológicos por 6 pacientes (9,5%). O desconforto

no pós-operatório dos pacientes no sexo social final feminino foi significativamente maior no grupo DDS 46,XY comparado com o grupo DDS 46,XX. Não houve diferença significativa entre os grupos em relação aos outros itens de desconforto (Tabela 18)

Sexo social masculino: no grupo com DDS 46,XY (n=33) o período de maior desconforto também foi o pós-operatório referido por 26 pacientes (79%), o exame físico por 5 pacientes (15%) e os exames radiológicos ou necessidade de tratamento hormonal por 5% dos pacientes. No grupo DDS 46, XX (n=8) o desconforto pós cirúrgico foi presente em 50%, dos pacientes, enquanto que o exame físico, coleta de sangue, tratamento hormonal e avaliação psicológica foram igualmente causas de desconforto em 12,5% dos pacientes, respectivamente. Não foi encontrada diferença estatística significativa na comparação dos itens de desconforto entre os grupos DDS 46, XX (n=8) e DDS 46,XY (n=33) (Tabela 18). Não houve diferença estatisticamente significativa na comparação dos diversos procedimentos causadores de maior desconforto entre os grupos com sexo social masculino e feminino ($p=0,7$). No período pós-operatório o grupo 46,XY com sexo social feminino referiu maior desconforto do que o grupo 46,XX também com sexo social feminino (Tabela 18)

Considerando todos os 151 pacientes submetidos a ambos os tipos de cirurgia (feminizante ou masculinizante) para correção dos genitais externos os procedimentos pós-cirúrgicos, tais como os curativos e cuidados pós-operatórios, foram referidos como os maiores causadores de desconforto durante o tratamento por 91 pacientes (60%).

Desejo de ter filhos entre os pacientes com DDS 46,XX e XY de acordo com o diagnóstico etiológico e sexo social

Avaliamos a associação entre o desejo de ter filhos e o sexo social e o diagnóstico etiológico dos pacientes com DDS na idade adulta. Houve associação significativa entre o diagnóstico etiológico dos pacientes DDS 46,XY com o sexo social feminino e o desejo de ter filhos, com maior frequência do desejo de ter filhos nas pacientes com CAIS (81,8 %), seguido das pacientes com defeito de produção de testosterona e PAIS (24,4 %), e finalmente pelas pacientes com deficiência de 5 α RD2 (18%) ($p<0,05$) (Tabela 20).

Nos pacientes DDS 46,XY com defeito de produção de testosterona e PAIS *versus* por defeito de 5 α RD2 com o sexo social final masculino não houve diferença estatisticamente significativa no desejo de ter filhos ($p=0,146$) (Tabela 19).

Nos pacientes DDS 46,XY por defeito de produção de testosterona ou PAIS com o sexo social final feminino *versus* o sexo social masculino não houve diferença estatisticamente significativa no desejo de ter filhos ($p=0,06$) (Tabela 19).

Os pacientes com DDS 46,XY com o sexo social final masculino tiveram maior desejo de ter filhos em comparação aos com sexo social final feminino ($p=0,009$) (Tabela 19).

Nos pacientes com DDS 46,XX *versus* 46,XY com o sexo social final feminino não houve associação significativa entre o diagnóstico etiológico e o desejo de ter filhos ($p=0,07$) (Tabela 20).

Nos pacientes com HAC com sexo social final feminino não observamos associação do estágio de Prader com o desejo de ter filhos ($p=0,7$) (Tabela 21). Da mesma forma, não houve diferença estatisticamente significativa do desejo de ter filhos entre as pacientes com controle hormonal adequado *versus* inadequado ($p=0,89$) (Tabela 22).

Avaliação do teste HTP

Identidade psicosssexual: O teste HTP foi aplicado em 37 pacientes de 8 a 15 anos (teste HTP inicial) sendo, 25 pacientes com DDS 46,XY e 12 pacientes com DDS 46,XX para avaliação da identidade de gênero. Das 22 pacientes com sexo social feminino final, 8 eram portadoras de DDS 46,XX e 6 delas apresentaram no teste HTP identificação de gênero feminina e 2 ambivalente, enquanto que entre as 14 pacientes com DDS 46,XY, 9 (64%) apresentaram identificação de gênero feminina e 5 (36%) ambivalente (Tabela 23).

Nos pacientes com sexo social final masculino, dos 4 pacientes com DDS 46,XX, dois pacientes apresentaram identificação de gênero masculina e os outros 2 identificação ambivalente. Por outro lado, dos 11 pacientes com DDS 46,XY, 6 pacientes (55%) tiveram identificação de gênero masculina e 5 (45%) ambivalente (Tabela 23).

Avaliamos a concordância entre a identidade de gênero obtida no teste HTP inicial com a mudança do sexo social. Dos 9 pacientes que mudaram do sexo social feminino para masculino (F>M), 5 apresentaram identidade masculina no HTP e 4 identidade ambivalente (Tabela 23). Para avaliar a concordância da identidade de gênero obtida no teste HTP com a identidade de gênero na idade

adulta, correlacionamos o resultado do teste HTP aplicado entre os 8 e 15 anos com o sexo social final em 37 pacientes com DDS 46,XX e 46,XY. O teste do HTP apresentou concordância de 100% para identificar o sexo social final (Tabela 23).

Avaliamos também a concordância entre a identidade de gênero obtida no teste HTP na idade adulta nos pacientes que haviam mudado para o sexo social feminino (M>F) por desejo próprio. Dos 6 pacientes, 2 apresentaram identidade feminina no HTP, 3 identidade ambivalente e 1 identidade masculina, indicando uma discordância do teste do HTP de apenas 33% (Tabela 23). Da mesma forma comparamos a concordância entre a identidade de gênero obtida no teste HTP na idade adulta nos 21 pacientes que haviam mudado para o sexo social masculino por desejo próprio e todos os pacientes apresentaram identidade masculina no teste do HTP (Tabela 23).

O teste do HTP foi aplicado na idade adulta (teste HTP final) em 125 pacientes com idade igual ou superior a 18 anos, sendo 80 pacientes com DDS 46,XY e 45 pacientes com DDS 46,XX e avaliamos a concordância do teste com o sexo social final em todo o grupo (Tabela 23).

Das 38 pacientes com DDS 46,XX e sexo social feminino observamos identidade de gênero feminina em 22 pacientes (58%), masculina em 10 pacientes (26%) e ambivalente em 6 pacientes (16%). Entre os 50 pacientes com DDS 46,XY e sexo social feminino, a identificação de gênero no HTP foi feminina em 40 pacientes (80%), masculina em 7 (14%) e ambivalente em 3 pacientes (6%) (Tabela 23). Portanto, a concordância da identidade de gênero no HTP com o sexo social final feminino foi de 70,5% (62 de 88 pacientes) no grupo como um todo (Tabela 23).

Dos 7 pacientes com DDS 46,XX e sexo social masculino todos apresentaram identidade masculina. Dos 30 pacientes com DDS 46,XY e sexo social masculino, foi observada no HTP identificação de gênero masculina em 27 pacientes (90%), feminina em 1 paciente (3%) e ambivalente em 2 pacientes (7%) (Tabela 23). Portanto, a concordância da identidade de gênero no HTP com o sexo social final masculino foi de 92% (34 de 37 pacientes) no grupo como um todo (Tabela 23).

Orientação sexual auto referida pelos pacientes com DDS na idade adulta e identidade de gênero pelo HTP (final)

Sexo social final feminino

Das 50 pacientes com DDS 46,XY, 46 (92%) referiram ser heterossexuais, incluindo as duas pacientes que haviam mudado do sexo social masculino para o feminino, 2 (4%) referiram ser homossexuais e 2 (4%) bissexuais. Na aplicação final do teste HTP, das pacientes heterossexuais, 37 (80%) apresentaram identidade de gênero feminino, 6 (13%) identidade de gênero masculina e 3 (7%) identidade de gênero ambivalente; das 2 pacientes homossexuais, uma apresentou identidade de gênero feminina e a outra masculina enquanto que as 2 pacientes bissexuais apresentaram identificação feminina (Tabela 24).

Das 38 pacientes com DDS 46,XX incluindo as 4 pacientes que haviam mudado do sexo social masculino para o sexo feminino, 29 (76%) referiram orientação heterossexual, 4 (11%) homossexual e 5 (13%) bissexual. Na avaliação final pelo teste HTP, 22 delas (58%) apresentaram identidade de gênero feminino,

10 (26%) identidade de gênero masculino e 6 (16%) identidade de gênero ambivalente. Dentre as 29 pacientes heterossexuais, 21 (72%) apresentaram identidade feminina, 5 (17%) masculina e uma ambivalente; as 4 pacientes homossexuais apresentaram identidade masculina e das 5 pacientes bissexuais, 3 (60%) apresentaram identidade feminina, uma masculina e uma ambivalente (Tabela 24).

Sexo social final masculino

Dos 30 pacientes com DDS 46,XY, incluindo as 17 pacientes que haviam mudado para o sexo masculino, todos referiram orientação heterossexual. Na avaliação final do HTP, 27 pacientes (90%) apresentaram identidade de gênero masculina, 2 identidade ambivalente e 1 identidade feminina (Tabela 24).

Dos 7 pacientes com DDS 46,XX, incluindo 4 que haviam mudado do sexo feminino para o masculino, todos apresentaram orientação heterossexual e identidade de gênero masculina no teste do HTP (Tabela 24).

Comparação entre o nCAG e identidade de gênero no teste do HTP inicial e final nos pacientes com DDS 46,XX por deficiência da 21OH e 11 OH

Não houve diferença significativa entre a média dos valores das repetições nCAG nos pacientes com DDS 46,XX por deficiência 21OH e 11 OH e a identidade de gênero no teste HTP tanto na avaliação inicial quanto final ($p > 0,05$) (Tabela 25). Da mesma forma não houve associação estatisticamente significativa entre a

média de repetições nCAG e a orientação sexual auto-referida ($p=0.77$) (Tabela 26).

Avaliação da Qualidade de Vida

O questionário WHOQOL–Bref foi empregado para avaliar a qualidade de vida dos pacientes com DDS na idade adulta.

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX versus pacientes com DDS 46,XY.

Não houve diferença estatisticamente significativa na qualidade de vida tanto nas questões gerais quanto nos quatro domínios do Whoqol-Bref entre os pacientes com DDS 46,XX *versus* DDS 46,XY (Tabela 27).

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final feminino versus sexo social masculino

No grupo com sexo social final masculino ($n=28$) a questão geral da qualidade de vida foi considerada por 24 pacientes (71,4%) como *boa*”, por 4 pacientes (14,3%) como *“muito boa”* e por 4 pacientes (14,3%) como *“nem ruim nem boa”*.

No grupo com sexo social final feminino ($n=84$), 61 pacientes consideraram a questão geral da qualidade de vida como *“boa”* (45,2%), 23 pacientes (27,3%) como *“muito boa”*, 21 pacientes (25%) como *“nem ruim nem boa”* e 2 pacientes como *“ruim”* (2%).

As médias obtidas pelo grupo com sexo social masculino foram maiores que a do grupo com sexo social feminino tanto nas questões gerais sobre a qualidade

de vida e saúde quanto nos 4 domínios atingindo no entanto significância estatística na avaliação geral sobre a qualidade de vida e nos domínios físico, psicológico e de relações sociais ($p < 0,05$) (Tabela 28).

Domínio físico: O domínio físico mostra a percepção do indivíduo sobre sua condição física. A faceta que mais influenciou o resultado do domínio físico foi a dor e desconforto (q3), que indica o quanto que a dor (física) impede o paciente de exercer suas atividades cotidianas. Houve correlação negativa e significativa entre a média do escore do domínio físico e a dor referida pelo paciente (Q3 - *Em que medida você acha que sua dor (física) impede você de fazer o que você precisa?*), isto é quanto menor a dor física maior o escore obtido neste domínio ($r = -0,414$ e $p = 0,028$). Nessa faceta, 13 (46,4%) pacientes do sexo masculino entenderam que sua dor física não os impede em “*nada*” de realizar as atividades cotidianas (Tabela 28).

Domínio psicológico: Esse domínio apura a percepção do paciente sobre sua condição afetiva e cognitiva. Ou seja, representa o grau de sua satisfação com a vida. Engloba a avaliação de aspectos emocionais como: humor e os sentimentos envolvidos tanto na situação da doença como na condição da qualidade de vida

A faceta que mais influenciou o resultado do domínio psicológico, foi a imagem corporal e aparência (Q11- *Você é capaz de aceitar sua aparência física?*), que indica o quanto o paciente aceita de sua aparência, ($r = 0,463$ e $p = 0,013$). Quanto maior a aceitação do paciente de sua imagem corporal, maior o escore médio desse domínio. Entre os pacientes com sexo social masculino 11 (39,3%) responderam que aceitam “*completamente*” sua aparência física em contraste com

as pacientes com sexo social feminino entre as quais apenas 25 pacientes (29,7%) aceitam completamente sua aparência física (Tabela 28).

Domínio relações sociais: Esse domínio apura a percepção do indivíduo sobre os relacionamentos e papéis sociais, inclusive os sexuais adotados na vida. Reflete as dimensões de bem-estar do indivíduo que considera a maneira como ele interage com as pessoas do seu meio social, de como essas pessoas reagem a ele, e ainda, quais os tipos de relação que ele estabeleceu com as instituições sociais. Considerando a presença de ambiguidade genital e correção cirurgica dos genitais na maioria dos pacientes deste estudo, analisamos se a faceta atividade sexual, parte deste domínio, influenciava o resultado da qualidade de vida no domínio das relações sociais. No entanto não demonstramos influencia da atividade sexual na qualidade de vida, uma vez que todas as facetas se comportaram de maneira semelhante nesse domínio.

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX ou 46,XY com o sexo social final feminino

No grupo de pacientes com DDS 46,XX e sexo social feminino (n=37) à pergunta (Q2) -“*Quão satisfeito você está com sua saúde?*” 17 pacientes (46%) responderam “*Satisfeito*”, 12 pacientes (32%) responderam “*Nem satisfeito e nem insatisfeito*”, 8 pacientes (21,6%) responderam “*Muito satisfeito*” e 3 pacientes (8,1%) responderam “*Insatisfeito*”.

No grupo com DDS 46,XY (n=44), 18 pacientes (41%) se consideraram “*Satisfeito*”, 9 pacientes (20,5%) “*Muito Satisfeito*”, 8 pacientes (18,2%) “*Nem satisfeito nem insatisfeito*”, 7 pacientes (15,9%) “*insatisfeito*” e 2 pacientes (4,5%)

“*Muito Insatisfeito*”. As duas pacientes que referiram “*Muito Insatisfeito*” apresentavam como co-morbidades importantes a síndrome do anti corpo anti-fosfolipidico (SAAF) e doença renal crônica.

Houve diferença próxima do nível de significância na comparação entre os dois grupos na questão geral de saúde ($p=0,054$). O grupo com DDS 46,XX apresentou melhor qualidade de vida na questão geral de saúde do que as pacientes do grupo com DDS 46,XY. No domínio das relações sociais todas as questões influenciaram de igual maneira a média do domínio (Tabela 29).

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX ou 46,XY com o sexo social final masculino

Não houve diferença na comparação entre os dois grupos nas questões gerais de qualidade de vida e saúde (Tabela 30). No entanto, o grupo de pacientes com DDS 46,XY apresentou melhor qualidade de vida no domínio físico, atingindo nível de significância próximo do estabelecido nesse estudo ($p=0,057$) (Tabela 30).

Domínio físico: a faceta que mais influenciou a média deste domínio foi “dor e desconforto” representada pela Q3 “*Em que medida você acha que sua dor física impede você de fazer o que você precisa*” ($r= -0,450$ e $p=0,024$). Dos pacientes com DDS 46,XY ($n=25$), 12 pacientes (48%), responderem “*Nada*”, 6 pacientes (24%) “*Muito pouco*” e 6 pacientes (24%) “*Mais ou menos*” e um paciente “*Bastante*”.

No grupo DDS 46, XX ($n=6$) também houve correlação entre a média do domínio físico e suas facetas ($r= -0,819$ e $p=0,046$); a faceta que mais influenciou o

resultado foi a dor e desconforto. As respostas dos pacientes a questão (Q3) foram: “*Nada*” respondida por 4 pacientes (50%), “*Mais ou menos*” respondida por 2 pacientes (33,3%) e “*Extremamente*” respondida por um paciente.

Domínio relações sociais: No grupo com DDS 46,XY (n=25) não houve correlação entre média do domínio relações sociais e suas facetas, ou seja, as facetas contribuíram igualmente para a média do domínio. No entanto, no grupo com DDS 46,XX (n=6) houve correlação entre as facetas atividade sexual ($r=0,889$ e $p=0,018$) e suporte social/apoio social ($r=0,818$ e $p=0,047$) com o escore médio do domínio relações sociais; a questão atividade sexual (Q21) “*Quão satisfeito você está com sua vida sexual?*” a resposta de 3 pacientes (50%) foi “*Satisfeito*”, 3 pacientes (50%) responderam “*Nem satisfeito, nem insatisfeito*” (33,3%) e um paciente respondeu “*Muito Insatisfeito*”. O paciente que respondeu “*Muito Insatisfeito*” não tem atividade sexual e sente-se inseguro para conquista amorosa. A questão Q22 “*Quão satisfeito você está com o apoio que você recebe dos seus amigos*” no grupo com DDS 46,XX também apresentou correlação significativa ($r=0,818$ e $p=0,047$), com a média do domínio relações sociais. Três pacientes (50%) responderam “*Satisfeito*”, 2 pacientes “*Nem Satisfeito, nem insatisfeito*” e um paciente “*Muito Satisfeito*”.

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XY com sexo social final feminino versus o sexo social final masculino

Na questão geral de qualidade de vida no grupo DDS 46,XY com sexo social final masculino (n=25), 18 pacientes (72%) consideraram sua qualidade de

vida “boa”, 4 pacientes (16%) “*nem ruim nem boa*” e 3 pacientes (12%) “*muito boa*”
No grupo com DDS 46,XX com sexo social final feminino (n=44) 19 pacientes (43,2%) responderam que sua qualidade de vida é “Boa”, 13 pacientes (29,5%) “*Nem ruim nem boa*” é 10 pacientes (22,7%) “*Muito boa*” e dois pacientes “*Ruim*”. Das duas pacientes que responderam “Ruim”, uma referia dificuldades com a imagem corporal, pois tinha aparência virilizada e pouco desenvolvimento das mamas enquanto a outra se sentia discriminada pela sociedade e família por ter aspecto virilizado e desenvolveu um câncer de mama.

As médias obtidas pelo grupo com sexo social final masculino (n=25) foram maiores que a do grupo com sexo social final feminino (n=44) tanto nas questões gerais sobre a qualidade de vida e saúde quanto nos 4 domínios atingindo significância estatística na avaliação geral sobre a qualidade de vida e nos domínios físico, psicológico e relações sociais ($p<0,05$) (Tabela 31).

Com o objetivo de melhor caracterizar a interferência na qualidade de vida analisamos a influência de cada faceta sobre a média dos domínios em ambos os grupos.

Pacientes com sexo social masculino

Domínio físico: a faceta que mais influenciou o resultado do domínio físico foi a dor e desconforto (Q3). Houve correlação negativa e significativa entre a média do escore do domínio físico e a dor referida pelo paciente, isto é, quanto menor a dor física maior o escore obtido neste domínio ($r= -0,450$ e $p=0,024$). Nessa faceta, 12 pacientes responderam que sua dor física os impede em “*Nada*”

(48%), 6 pacientes “*Muito Pouco*” (24%), 6 pacientes (24%) “*Mais ou Menos*” e um paciente “*Bastante*”.

Domínio psicológico: Os aspectos que mais influenciaram a média desse domínio foram os sentimentos positivos ($r= 0,485$ e $p=0,014$) e a imagem corporal e aparência ($r=0,401$ e $p=0,047$). A questão Q5 “*Quanto você aproveita a vida*” obteve como resposta de 9 pacientes (36%) “*Bastante*”, de 8 pacientes (32%) “*Mais ou Menos*”, de 4 pacientes (16%) “*Extremamente*” e de 4 pacientes (16%) “*Muito Pouco*”. A faceta imagem corporal e aparência, que indica o quanto o paciente aceita de sua aparência, obteve como resposta a pergunta “*Você é capaz de aceitar sua aparência física?*” de 10 pacientes (40%) “*Muito*”, de 8 pacientes (32%) nada, de 7 pacientes (28%) “*Completamente*”, de 5 pacientes (20%) “*Médio*” e 2 pacientes “*Muito Pouco*” (8%). Esse resultado indica que quanto maior a aceitação da imagem corporal do paciente maior o escore médio desse domínio.

Domínio relações sociais: Não houve correlação entre a média desse domínio e suas facetas.

Pacientes com sexo social final feminino

Não houve correlação significativa da média dos domínios físico, psicológico e relações sociais com suas respectivas facetas.

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XY registrados no sexo social feminino que mudaram para o sexo social masculino *versus* a de pacientes com DDS 46,XY que foram registrados e mantiveram o sexo social masculino

A qualidade de vida, tanto nas questões gerais quanto nos quatro domínios, foi semelhante no grupo com DDS 46,XY que mudou de sexo social (n=13) em comparação a do grupo com DDS 46,XY que manteve o sexo social (n=11) ($p>0,05$) (Tabela 32).

Qualidade de vida dos pacientes com DDS submetidos à cirurgia feminilizante em comparação a dos pacientes submetidos à cirurgia masculinizante

Na questão geral de qualidade de vida (Q1) *“Como você avaliaria sua qualidade de vida?”*, no grupo de cirurgia masculinizante (n=28), 20 pacientes referiram como *“Boa”* (71,4%), 4 pacientes como *“Muito Boa”* (14,3%) 4 pacientes (14,3%) como *“Nem Ruim Nem Boa”*.

No grupo de cirurgia feminilizante (n=67), 31 pacientes (46,3%) referiram como *“Boa”*, 19 pacientes (28,4%) como *“Muito Boa”*, 15 pacientes (22,4%) como *“Nem Ruim Nem Boa”* e 2 pacientes como *“Ruim”*

As médias obtidas, tanto nas questões gerais como nos 4 domínios, pelo grupo submetido à cirurgia masculinizante foram maiores do que a do grupo submetido à cirurgia feminilizante, atingindo significância estatística na questão geral sobre a qualidade de vida e nos domínios físico, psicológico e das relações sociais ($p<0,05$) (Tabela 33).

Foi realizada a análise da influência de cada faceta sobre a média dos domínios em ambos os grupos.

Pacientes submetidos à cirurgia masculinizante

Domínio físico: A faceta que mais influenciou o resultado desse domínio foi dor e desconforto (Q3), cujo significado é o quanto o paciente percebe que a dor física o impede de fazer o que precisa em sua vida cotidiana. A correlação entre a média do domínio físico com a faceta dor/desconforto foi negativa e significativa ($r=-0,449$ e $p=0,016$). Nessa faceta, 14 pacientes (50%) entenderam que sua dor física os impediu de realizar suas atividades cotidianas em “Nada”, 6 pacientes (21,4%) , “Muito Pouco”, 7 pacientes (25%) “Mais ou Menos” e um paciente “Bastante”. Para o grupo feminilizante, 32 pacientes (47,8%) entenderam que a dor física os impedia de realizar suas atividades diárias em “Nada”, 20 pacientes (29,8%) “Mais ou Menos”, 11 pacientes (16,4%) “Muito Pouco”, 3 pacientes (4,5%) “Bastante” e um paciente “Extremamente” (1,5%).

No grupo com DDS submetido à cirurgia feminilizante não se encontrou nenhuma correlação entre a média do domínio físico e suas facetas, ou seja, todas as facetas contribuíram igualmente para o resultado deste domínio.

Domínio psicológico: o grupo DDS submetido à cirurgia masculinizante obteve melhor qualidade de vida nesse domínio (Tabela 33). A faceta que mais influenciou o resultado do domínio psicológico, foi a imagem corporal e aparência (Q11) ($r=0,463$ e $p=0,013$). Quanto a maior a aceitação da imagem corporal pelo paciente, maior o escore médio desse domínio. Em resposta a questão Q3 *Você é capaz de aceitar sua aparência física* 11 pacientes (39,3%) do grupo de cirurgia masculinizante responderam “Completamente”, 10 pacientes (35,7%) responderam “Muito”, 5 pacientes (17,9%) responderam “Médio” e dois pacientes “Muito Pouco”.. No grupo submetido à cirurgia feminilizante, 20 pacientes (29,9%)

responderam que aceitam sua imagem corporal e aparência “*Completamente*”, 15 pacientes (22,4%) “*Muito*”, 18 pacientes (26,9%) “*Médio*”, 12 pacientes (17,9%) “*Muito Pouco*” e dois pacientes “*Nada*”. Neste grupo submetido a cirurgia feminizante, não houve correlação entre o escore médio do domínio psicológico e quaisquer de suas facetas, isto é todas as facetas contribuíram igualmente na qualidade de vida.

Domínio relações sociais: a comparação das médias obtidas da qualidade de vida do grupo DDS submetido a cirurgia masculinizante é melhor do que a do grupo DDS submetido a cirurgia feminizante ($p=0,023$). Todas as facetas contribuíram igualmente para o resultado da qualidade de vida em ambos os grupos ($p>0,05$) (Tabela 33).

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY submetidos a genitoplastia feminilizante em comparação a de um grupo de pacientes submetidos a transplante renal

Na comparação da qualidade de vida dos grupos com DDS 46,XY e 46,XX submetidos a cirurgia feminilizante com um grupo de pacientes com transplante renal, aqui utilizado como grupo controle, houve diferença significativa no domínio psicológico tendo o grupo de transplante renal apresentado melhor qualidade de vida neste domínio do que o grupo com DDS ($p<0,05$) (Tabela 34).

Não observamos correlação significante entre o escore médio do domínio psicológico e suas facetas, ou seja, todas as facetas contribuíram de igualmente para o deste resultado do domínio em ambos os grupos.

Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY submetidos a genitoplastia masculinizante em comparação a de um grupo de pacientes submetidos a transplante renal

À questão Q1 “*Como você avaliaria sua qualidade de vida?*”, no grupo de pacientes com DDS submetido a cirurgia masculinizante (n=28) 19 pacientes (71,4%) responderam “*Boa*” 4 pacientes (14,3%) responderam “*Muito Boa*” e 4 pacientes (14,3%) responderam “*Nem Ruim Nem Boa*”.

No grupo de transplantados renais (n=27) 16 pacientes (59,3%) responderam “*Boa*”, 10 pacientes (37%) responderam “*Muito Boa*” e 1 paciente respondeu “*Nem Ruim nem Boa*”.

Na comparação da qualidade de vida entre os dois grupos com DDS, houve diferença significativa na questão geral sobre qualidade de vida tendo o grupo com transplante renal apresentado melhor qualidade de vida do que o grupo com DDS ($p<0,05$) (Tabela 35).

Discussão

7 – Discussão

Durante os últimos 150 anos, várias condutas foram propostas para orientar a designação sexual do recém nascido com ambigüidade genital [26, 54]. Desde o final dos anos 50, um procedimento de designação do sexo que encontrou ampla aceitação, foi a designação sexual baseada na genitália externa que poderia oferecer o melhor resultado em termos de funcionamento sexual na idade adulta. Entretanto, na última década, um número crescente de portadores de DDS acompanhados até a idade adulta mostrou insatisfação com o sexo social atribuído [54, 55]. A publicação de casos individuais de disforia de gênero e de mudança de sexo na idade adulta em pacientes com DDS reforçou a discussão sobre esta conduta. Vários profissionais da saúde questionaram o critério simplista baseado apenas no aspecto externo da genitália, utilizado para a designação do gênero a um recém nascido com DDS. No entanto a revisão dos procedimentos ideais de designação sexual, com base em evidências, torna-se difícil devido à falta de dados sobre a adequação sócio-sexual de pacientes com DDS a longo prazo [10, 19, 20, 24, 31, 39, 40, 56-62]. Várias razões justificam a falta de dados evolutivos: a raridade dessas síndromes, as variações étnicas e geográficas de sua prevalência, a falta de especialistas em saúde psicológica que possam de forma apropriada avaliar a identidade psicosexual e a falta concomitante de instrumentos de avaliação psicológica sistemática destes pacientes. De acordo com a literatura existente, na sua maior parte constituídos de relatos de caso ou de pequenos grupos, a mudança do sexo atribuído varia amplamente entre as várias etiologias de DDS e mesmo dentro da mesma doença, sendo raro entre pacientes

com hiperplasia adrenal congênita clássica [63],e mais comum nos pacientes com deficiência de 5 α -redutase 2 [64-66] ou deficiência de 17 β -hidroxisteróide dehidrogenase 3 [67, 68]. A maior parte dos trabalhos a longo prazo se restringe a grupos específicos de doenças como a hiperplasia adrenal congênita ou insensibilidade completa aos andrógenos [4, 5, 22]. Muitos trabalhos que apresentam evolução a longo prazo não definem o diagnóstico etiológico dos pacientes que são agrupados sob a classificação de DDS 46,XY. A avaliação hormonal e genética, caracterizando o defeito molecular, é de grande importância por definir a etiologia da doença e foi realizada neste estudo permitindo caracterizar a evolução de pacientes com causas definidas de DDS 46,XY.

Neste estudo, realizou-se uma avaliação predominantemente retrospectiva de uma grande coorte de pacientes com DDS 46,XY e 46,XX acompanhados no mesmo serviço, pela mesma psicóloga, analisando a influência de fatores sobre a escolha da identidade de gênero assim como no comportamento social, profissional e sexual destes pacientes. Esse estudo clínico de caráter predominantemente retrospectivo foi realizado por uma equipe única e multidisciplinar, e muitos pacientes foram observados durante as várias fases do desenvolvimento, da infância até a idade adulta.

Para este estudo foi desenvolvido um questionário, com um conjunto de variáveis cobrindo o período da infância, adolescência e idade adulta para obtenção dos dados de forma sistemática que foram, posteriormente, categorizados de forma a permitir uma análise estatística.

A experiência clínica e a revisão da literatura sobre pacientes com DDS indicam que a designação sexual de recém nascido atribuído com ambigüidade

genital deve levar em conta a severidade da ambigüidade genital, a precisão do diagnóstico e o prognóstico esperado, a história natural da síndrome quando conhecida, a capacidade reprodutiva, a função sexual na idade adulta, as opções de tratamento hormonal e cirúrgico disponíveis, as influências regionais e culturais e o desejo dos pais [21, 69].

De acordo com a literatura existente, na sua maior parte constituídos de relatos de caso ou de pequenos grupos, a mudança do sexo atribuído varia amplamente entre as várias etiologias de DDS e mesmo dentro da mesma doença, sendo raro entre pacientes com hiperplasia adrenal congênita clássica [63] e mais comum nos pacientes com deficiência de 5 α -redutase 2 [64, 66-68, 70, 71]

Um aspecto importante na atribuição do sexo a um recém nascido com DDS é a condição sociocultural. O Brasil, país de grande extensão territorial, é dividido em 5 grandes regiões onde há diferenças substanciais do ponto de vista sócio-econômico, cultural e geográfico com os ambientes urbanos e rurais. Muitas localidades apresentam dificuldades de acesso aos serviços de saúde, principalmente os serviços terciários o que justifica a idade tardia que os nossos pacientes procuraram atendimento médico. Neste contexto observamos que em nossa coorte a ambigüidade genital não foi reconhecida ao nascimento em quase a metade dos pacientes, mesmo os nascidos de parto hospitalar, indicando que os genitais externos não são avaliados adequadamente ao nascimento.

Em relação à origem geográfica dos pacientes com DDS 46,XY observamos que os pacientes de origem rural foram predominantemente registrados no sexo social feminino em relação aqueles registrados no sexo social masculino indicando a falta de atendimento especializado para atribuição do sexo. Além disto,

observamos no grupo DDS 46,XY registrado no sexo social feminino uma associação significativa com a mudança para o sexo social masculino e a origem rural refletindo provavelmente a superioridade dos valores atribuídos ao sexo social masculino no ambiente rural em relação ao urbano.

Um aspecto de difícil abordagem na prática clínica é saber qual é o momento ideal do paciente ter conhecimento de sua doença e de suas consequências na sua vida. Quando perguntados sobre isto a quase totalidade dos pacientes de ambos os grupos preferiram terem sido informados sobre sua doença na infância, considerando que nesta fase tem mais tempo para se adequar as limitações e tratamentos necessários. A favor disto, a grande maioria dos pacientes, independente do diagnóstico, refere ter tido o apoio da família durante todo o processo de tratamento. No entanto, 54% dos pacientes com DDS 46,XY e 33% dos DDS 46,XX referiram ter sido discriminados socialmente em algum momento de sua vida, independentemente do diagnóstico, indicando o preconceito social ainda existente frente a diversidades biológicas.

Uma prática comum na cultura latino-americana é ocultar do paciente o diagnóstico etiológico de sua doença e principalmente o conhecimento do cariótipo quando diferente do sexo social. O conhecimento do cariótipo causa nos pais um grande desconforto e é muito freqüente que os pacientes desconheçam este resultado por toda a sua vida. Nossa conduta tem sido de informar o paciente o quanto ele deseja saber explicando a etiologia de sua doença com base na influência de múltiplos fatores, incluindo os cromossomos sexuais, na embriogênese humana. Este procedimento tem resultado em maior aceitação da doença pelos pacientes e seus pais em comparação com a aceitação daqueles

que haviam sido informados do seu cariótipo quando este era diferente do sexo social.

Há na sociedade uma dominância da figura paterna na figura do provedor e daquele que se coloca no papel de autoridade e determina os valores para os filhos. As mães são as principais cuidadoras desses pacientes e muitas vezes deixam de ter outros papéis ou atribuições sociais para investir no cuidado do filho, protegendo-o do mundo, mas ao mesmo tempo podendo torná-los fragilizados e dependentes. O sentimento de culpa por ter gerado um filho com uma doença genética é muito freqüente nas mães de pacientes com DDS. Avaliamos neste estudo os aspectos referentes a identificação com um dos pais e a dominância de um dos pais na relação parental. No entanto, não observamos nenhuma influencia destas duas variáveis sobre a identidade de gênero nos pacientes com DDS 46,XX ou 46,XY.

Aspectos sociais em pacientes com DDS 46,XX e 46,XY

A faixa etária do primeiro atendimento dos grupos 46,XX e 46,XY foi semelhante e tardia refletindo as condições sócio-econômicas de um país em desenvolvimento. A maioria dos pacientes com DDS 46,XX teve conhecimento de sua doença na infância (78%) enquanto que os pacientes com DDS 46,XY tiveram este conhecimento tanto na infância quanto na adolescência, provavelmente porque a ambigüidade genital no sexo feminino causa maior preocupação do que no sexo masculino.

Em relação à crença religiosa todos os pacientes referiram ter uma crença religiosa com predomínio da religião católica. Não houve diferença estatisticamente significativa entre a crença religiosa dos grupos DDS 46,XX e 46,XY com sexo social masculino ou feminino em relação a crença religiosa. Quando questionados se a crença religiosa ajudou no enfrentamento da doença, quase a totalidade dos pacientes respondeu positivamente relacionando muitas vezes sua sobrevivência a um milagre. As histórias individuais nos mostram um envolvimento de fé dos pais, diante da doença dos filhos. Várias pacientes foram registradas com o prenome Maria, como forma de desejo de proteção, cujo significado pode ser traduzido de diversas formas: Maria significa renúncia, sofrimento, força, coragem, maternidade, ternura, complacência, misericórdia. Maria é a mulher que atingiu a perfeição humana aceitando todo o tipo de adversidades em relação ao seu filho amado. Podemos supor que a crença religiosa serviu de apoio às dificuldades enfrentadas pelos pacientes no seu relacionamento, social, afetivo amoroso e sexual.

Em relação às atividades de lazer, chamou atenção a alta proporção de pacientes que tiveram como principal atividade freqüentar a igreja, principalmente a católica sugerindo que a igreja representa também um local de socialização. Nos pacientes com sexo social feminino houve diferença estatisticamente significativa entre o grupo com DDS 46,XX e o grupo com DDS 46,XY que referia maior freqüência de atividades ligadas a igreja indicando talvez maior necessidade de aceitação social neste grupo.

Em relação ao relacionamento social todos os grupos apresentavam maior relacionamento familiar em relação a outros tipos de relacionamento. A família surge como fonte de proteção e a grande maioria dos pacientes,

independentemente do diagnóstico, teve apoio da família durante todo o processo de tratamento.

Os pacientes referiram dificuldades no campo relacional, condição esta já esperada. É certo que pacientes que não apresentam nenhum tipo de doença que comprometa o seu próprio senso de identidade e principalmente sua imagem corporal apresentem menos problemas de integração do que aqueles com condições físicas que revelam os conflitos de terem um corpo marcado pela virilização (sentimento de ser menos feminino) ou por falta de virilização (sentimento de ser menos masculino). No entanto, a maioria dos nossos pacientes independentemente do sexo cromossômico ou social afirmaram ter integração social adequada, refletindo o benefício do acompanhamento psicológico durante o tratamento.

Aspectos Profissionais em pacientes com DDS 46,XX e 46,XY

Há certos aspectos da avaliação psicológica voltada especificamente ao campo profissional que são necessariamente subjetivos, tais como, a escolha da profissão, a adequação do indivíduo ao trabalho e suas expectativas de crescimento profissional. Todos esses fatores são componentes que nos ajudam a explicar a satisfação ou insatisfação deste indivíduo com a atividade profissional. Temos em nossa sociedade, algumas profissões que são mais prestigiadas ou mais bem remuneradas do que outras. Naturalmente, podemos associar as profissões mais prestigiadas e/ou remuneradas a trajetórias de vida mais favoráveis. Fatores exógenos ou determinadas contingências podem determinar

favoravelmente ou desfavoravelmente uma trajetória profissional. Assim sendo, podemos inferir que ser portador de uma doença crônica que requer várias consultas médicas e internações marcam o indivíduo desde muito cedo em sua vida. O estigma associado ao portador de DDS, que muitas vezes escapa ao normativo social da definição e demarcação da fronteira entre o feminino e o masculino certamente não contribui para o desenvolvimento profissional desses indivíduos [72]

Com base nas respostas ao questionário, categorizamos as profissões dos pacientes portadores de DDS nos seguintes grupos: a) profissionais de nível superior e/ou proprietários de empresas organizadas formalmente; b) profissionais com nível técnico de formação em funções especializadas; c) estudantes; d) trabalhadores em funções operacionais sem funções gerenciais ou de comando.

Os pacientes foram agrupados por sexo social final, independentemente do cariótipo, e comparamos principalmente a quantidade relativa de trabalhadores nas categorias “superior/proprietário” *versus* “operacionais” supondo que haja uma diferença marcante de prestígio social e remuneração entre ambas.

Nas pacientes com sexo social feminino, 29% dos pacientes do grupo DDS 46,XY estavam na categoria “superior/proprietário” em contraste com 9% do grupo DDS 46,XX porem sem atingir significância estatística. Em relação ao grupo de pacientes com DDS 46,XY com sexo social masculino observamos que 12% se encontram na categoria “superior/proprietário” e embora 45% exerçam ocupações operacionais não houve significância estatística. No trabalho a competência e o desvelo no desempenho das funções podem figurar como elementos

compensatórios na lógica da auto-valorização e também como exposição ao olhar do outro em busca de reconhecimento e/ou aceitação.

A maioria dos pacientes está satisfeita com sua atividade profissional. Entre os pacientes do grupo DDS 46,XY com sexo social masculino a proporção de empregados (79%) e de satisfação com o trabalho (98%) foram superiores a dos grupo com sexo social feminino (DDS 46,XY e DDS 46,XX) porém sem atingir significância estatística.

Na questão referente aos aspectos profissionais, chama a atenção o fato de 4,7% das pacientes com sexo social feminino (3 do grupo 46,XX e 2 do grupo 46,XY) exercerem profissões tipicamente masculinas ao contrario do grupo com sexo social masculino em que todos os pacientes exerciam profissões masculinas ou neutras. Há várias hipóteses para explicar esses achados, que vão desde a mudança nos papéis profissionais em relação ao gênero, ou seja, as fronteiras de gênero em relação às profissões não serem mais tão rígidas como há alguns anos atrás, a valorização social das atividades masculinas, ou até mesmo a influência dos hormônios quando não estão equalizados, de modo que estudos mais detalhados em relação a esses aspectos se fazem necessários.

Aspectos Sexuais em pacientes com DDS 46,XX e XY

Não houve diferença significativa da idade de inicio da atividade sexual entre os diversos grupos etiológicos independentemente do sexo social. A porcentagem dos pacientes heterossexuais que tiveram relações sexuais completas foi menor no grupo DDS 46,XX com sexo social feminino (53%) em

relação aos demais grupos estudados, ou seja, no grupo DDS 46,XX com sexo social masculino (63%), no grupo DDS 46,XY com sexo social feminino (73%), e no grupo DDS 46,XY com sexo social masculino (91%). O desenvolvimento psicosssexual dos pacientes com DDS é marcado por dificuldades correlatas aos distúrbios que influenciam sua vida sexual ou pelo menos retardam o início da vida sexual. Por outro lado, no grupo DDS 46,XY com sexo social masculino foi elevada a frequência de atividade sexual, o que pode refletir a melhor aceitação da doença pelos indivíduos do sexo masculino. Pode-se também atribuir essa maior frequência ao fato da identidade masculina necessitar ser confirmada através da iniciação sexual [73].

Analizamos também as formas de obtenção de prazer sexual nos pacientes com DDS. A escolha da penetração como forma primordial de prazer sexual foi predominante nos pacientes com sexo social masculino, sendo menos freqüente nas pacientes com sexo social feminino independentemente do cariótipo. Ter a penetração como forma primordial de prazer significa incluir o parceiro na relação prazerosa. Se a penetração é a forma de satisfação sexual possível aos indivíduos adultos, preterir tal forma de prazer pode significar algumas vezes a fixação em outras formas de satisfação sexual mais condizente com estágios anteriores do desenvolvimento sexual humano [74]. Além disso, espera-se que mulheres bem adaptadas sexualmente sintam prazer na penetração ou ao menos que não sintam repulsa dela, enquanto a predileção ou exclusividade por outras vias de satisfação sexual podem apontar, dependendo do caso, para alguma questão mal elaborada ligada à feminilidade como, por exemplo, a dificuldade de aceitar o seu próprio corpo. Nossos dados identificaram maior frequência de vergonha do corpo nos

grupos com sexo social final feminino em relação aos indivíduos com sexo social masculino, que apresentaram maior frequência de atividade sexual completa. O sentimento de vergonha do corpo e dificuldade de contacto físico, identificado em ambos os grupos, pode ter sido a causa da baixa frequência de atividade sexual em nossos pacientes. O corpo é erotizado pelo olhar do outro [74]. Fazer-se desejar é um atributo da sexualidade que se constrói no jogo do olhar e desejo. Nesse sentido, possuir um corpo ambíguo pode frustrar a expectativa de desejo do outro. Nesta condição, o mecanismo de defesa é evitar a escolha de possíveis parceiros sexuais.

A masturbação é considerada como um recurso importante para a integração de impulsos, descarga de tensões, veículo das fantasias sexuais, auto-conhecimento do corpo e desinibição para o ato sexual [26]. Nos pacientes com DDS a prática da masturbação foi menor do que a descrita no grupo controle, sendo de 77% no grupo masculino e de apenas 33% nas pacientes com sexo social feminino. No levantamento da população brasileira 1/3 das mulheres refere desconhecer essa prática, enquanto que somente 3 a 4 a cada 100 homens nunca se masturbaram na vida”[75]. Outros estudos também observaram redução da atividade sexual em pacientes com hiperplasia adrenal congênita na idade adulta, atribuindo a inadequação da genitália e vergonha do corpo a este fato [33, 76, 77]

A orientação sexual predominante foi a heterossexual presente em 95% dos indivíduos DDS 46,XY e em 91% dos pacientes com DDS 46,XX. Houve associação significativa da orientação sexual com o grupo etiológico havendo proporcionalmente mais homo/bissexuais no grupo DDS 46,XX ($p<0.05$). Em relação ao sexo social final a porcentagem de heterossexuais foi de 86% no grupo

DDS 46,XX e 46,XY com sexo social feminino e de 100% no grupo com DDS 46,XX e 46,XY e sexo social masculino. No grupo com sexo social feminino das 8 pacientes homossexuais (7,5%) a maioria era 5 portadora de HAC por deficiência da 21 hidroxilase forma virilizante simples e 3 eram portadoras de PAIS. No grupo com bissexualidade (6,6%), a maioria era de portadoras de hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21 hidroxilase forma perdedora de sal, uma portadora de PAIS e a ultima de disgenesia gonadal parcial. Na população brasileira a incidência de homossexualidade feminina foi de 2,2% e masculina de 2,3% e a incidência de bissexualidade feminina foi de 0,9% e masculina de 1,8% [75]. Como justificar o maior índice de homo ou bissexualidade no grupo DDS 46,XX com sexo social feminino? Trata-se evidentemente de mulheres 46,XX com sexo social feminino e não se esperaria maior índice de homossexualidade do que num grupo de mulheres normais. No entanto o que difere estas pacientes das outras mulheres é a exposição pré e pós-natal aos andrógenos. Estudos anteriores também identificaram aumento do índice de homossexualidade em pacientes com HAC virilizante [27, 30, 37, 63, 78]. Entretanto, outros estudos não identificaram aumento da frequência de homossexualismo em mulheres com HAC [4, 79].

O desenvolvimento psicosssexual é influenciado por vários fatores, tais como a exposição a andrógenos, genes dos cromossomos sexuais e autossomos e estrutura cerebral, bem como o meio social e dinâmica familiar. A exposição pré-natal aos andrógenos está claramente associada a interferências no desenvolvimento da psicosssexual [7, 31]. Mulheres portadoras de hiperplasia adrenal congênita virilizante apresentam com maior frequência, comportamento social mais associado ao sexo masculino [80-82]. As mulheres com a forma

clássica da HAC tem mais dificuldades na sua atividade sexual, que é geralmente menos freqüente do que nas mulheres normais, principalmente as portadoras da forma perdedora de sal [30, 79]. Um estudo anterior analisou o desenvolvimento e orientação psicosssexual de 34 pacientes HAC em comparação a 14 irmãs normais [83]. As pacientes com HAC referiram menor freqüência de relações afetivas e relações sexuais que suas irmãs normais ($p < 0.05$ to 0.001). Além disto, 20% das pacientes com HAC referiram interesse homossexual que ocorreu predominantemente nas pacientes com a forma perdedora de sal e em nenhuma das irmãs normais [84].

Numa meta análise, analisando 250 pacientes com a forma clássica da HAC virilizante educadas no sexo feminino, 94,8% desenvolvem uma identidade semelhante à de mulheres normais apesar da exposição aos andrógenos no período pré e pós-natal [4]. No entanto, uma minoria das pacientes (5,2%) apresentou problemas com a atribuição do gênero feminino. Nesse trabalho, os autores também avaliaram a identidade sexual dos pacientes com a forma clássica da HAC virilizante criados no sexo social masculino ($n = 33$). Entre este grupo, 4 (12,1%) pacientes relataram disforia de gênero e uma paciente referia identificação com o sexo feminino. Estes dados indicam que a prevalência de disforia de gênero é 3 vezes maior nas pacientes com HAC virilizante com sexo social masculino do que feminino. Em nosso estudo os 3 pacientes educados no sexo social masculino e os 5 pacientes que mudaram para o sexo social masculino estão bem adaptados ao seu sexo social.

Esta revisão corrobora estudos anteriores que relataram aumento de bi e homossexualidade em mulheres com HAC [37, 63]: A suposição de que a

exposição pré e pós-natal aos androgênios seria o fator responsável pela orientação homo ou bissexual não pode ser confirmada em nossa casuística uma vez que não observamos correlação entre a idade de início do tratamento (< ou > que 2 anos) assim como a adequação do tratamento hormonal com a presença de homo ou bissexualidade, embora o pequeno número da amostra possa ter influenciado este resultado.

Outro aspecto a ser considerado que poderia interferir na incidência de homossexualismo nas pacientes com HAC é que as mulheres homossexuais são mais acolhedoras em relação à aparência física o que talvez tornasse o relacionamento homossexual mais factível a mulheres com DSD que se envergonham do próprio corpo [85]

As pacientes com DDS 46,XY por PAIS com sexo social feminino foram o segundo grupo a apresentar maior incidência de homossexualidade. Outros estudos também identificaram maior incidência de homossexualismo em pacientes com PAIS e sexo social feminino. Vários estudos sobre orientação sexual em pacientes com DDS mostram que a maioria dos pacientes com DSD são heterossexuais [61] embora raros estudos relatem maior incidência de homossexualismo em pacientes com insensibilidade parcial aos androgênios [13].

No grupo com sexo social masculino todos os pacientes se declararam heterossexuais. Talvez possamos atribuir a ausência de homo ou bissexualidade no grupo masculino ao fato da heterossexualidade estar fortemente associada à própria masculinidade, aliado à necessidade desses pacientes sustentarem uma posição masculina na vida e no mundo ostentando um corpo cuja genitália, atributo masculino por excelência, não se mostra francamente masculina.

Nos pacientes com DDS 46,XY, observamos que a frequência de casamentos era significativamente maior entre os pacientes com sexo social masculino em comparação ao sexo social feminino ($p=0,02$). Este achado não foi confirmado na maioria dos trabalhos em pacientes com DDS [86] embora outros autores também tenham referido cerca de 50% de casamentos em pacientes com DSD na idade adulta [33].

Nas pacientes com DDS 46,XX com sexo social feminino apenas 28% referiam ser casadas em contraste com os dados do estudo brasileiro Descobrimento Sexual do Brasil que apresenta uma frequência de mulheres casadas de 46,4% [75] e do censo demográfico do IBGE de 2000 que identificou que 56,6% das mulheres brasileiras acima de 15 anos são casadas. o que está em acordo com relatos anteriores do menor interesse na relação matrimonial em pacientes com HAC [30, 79].

Nos pacientes casados a média da idade cronológica ao casamento foi semelhante aos dados do IBGE, indicando que não houve interferência da doença no relacionamento amoroso dos pacientes casados.

Há relatos na literatura de que as pacientes com HAC virilizante submetidas à exposição androgênica na vida pré-natal tem menor desejo de ter filhos em relação às mulheres normais [32, 76, 81, 84, 87]. Alguns autores relacionam a falta de desejo de ter filhos com o grau de exposição aos androgênios no período pré-natal sendo mais frequente nas pacientes com a forma clássica perdedora de sal; estes trabalhos atribuem também à correção inadequada genitália externa a redução do desejo de ter filhos [78, 88]. Em nossa casuística não observamos associação

entre o estágio de Prader, que indica o grau de virilização pré-natal e o desejo de ter filhos.

Em relação ao desejo de ter filhos em pacientes com sexo social feminino também não houve diferença estatisticamente significativa entre as pacientes com DDS 46,XX e as pacientes com DDS 46,XY. No entanto, observamos associação significativa entre o diagnóstico etiológico das pacientes com DDS 46,XY e sexo social feminino e o desejo de ter filhos, com maior frequência do desejo de ter filhos nas pacientes com DDS 46,XY por CAIS, defeito de produção de testosterona e PAIS, e finalmente com defeito de 5 α RD2. Portanto, o desejo de ter filhos foi menor nas pacientes que apresentaram elevação de testosterona na vida intrauterina, isto é nas pacientes com DDS 46,XX por hiperplasia adrenal congênita virilizante e DDS 46,XY por defeito de 5 α RD2. O mecanismo pelo qual a testosterona no período pré-natal inibe o desejo de ter filhos em pacientes com sexo social feminino, permanece sem esclarecimento e poderá ser explorado em estudos posteriores.

A satisfação sexual foi referida pela maioria dos pacientes com DDS 46,XY havendo associação significativa de satisfação desse grupo, com predomínio de insatisfação no grupo DDS 46,XX. Este achado contrasta com a literatura na qual a maioria dos pacientes com DSD apresenta dificuldades no relacionamento sexual em relação a população normal [61]. O nosso bom resultado pode ser devido a correção cirúrgica adequada realizada por um cirurgião experiente que operou a maioria dos casos associada a um suporte psicológico durante o processo de tratamento. Entretanto a avaliação da função sexual foi apenas através do questionário sem uma avaliação objetiva da função sexual [89, 90].

Fatores preditivos da mudança do sexo social

A identificação de fatores preditivos de mudança do sexo social na vida adulta tem importância fundamental na atribuição do sexo a um recém nascido com ambigüidade genital.

Há na literatura poucos relatos de mudança do sexo social na HAC virilizante [37]. Nesse trabalho foi avaliado o índice de masculinização/defeminização em 63 pacientes com hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21 hidroxilase, 42 delas portadoras da forma perdedora de sal entre as quais 3 apresentavam disforia de gênero com desejo de mudar o sexo social para o sexo masculino [37]. Esta frequência é muito superior a maior frequência estimada de transsexualismo feminino (1/30.000 mulheres) [91]. Nosso estudo identificou uma frequência ainda maior de disforia de gênero (15,5%) em pacientes com a forma clássica de HAC por deficiência da 21 hidroxilase ocorrendo em 5 portadoras da forma perdedora de sal e 3 da forma virilizante simples, sendo que 5 delas mudaram legalmente para o sexo social masculino e as demais se mantiveram no sexo social feminino porém com atividades profissionais mais relacionadas ao sexo social masculino (mecânico, supervisora de fabrica de peças metálicas, operaria de fabrica de componentes elétricos). Todos estes pacientes haviam sido tratados de forma tardia, irregular, com pouca adesão ao tratamento e apresentavam virilização pré e pós natal importantes indicando o papel da exposição dos andrógenos em ambos os períodos sobre a identificação sexual. Levantamos a hipótese de que estes pacientes em consequência do processo de virilização

passaram a ser reconhecidos socialmente como pertencentes ao sexo social masculino com desconforto por seu corpo físico estar em desacordo com a identidade psicosexual masculina que passaram a ter. A tomada de decisão para mudança para o sexo masculino ocorreu durante o processo de psicoterapia na maioria deles, que sentiram-se aliviados por terem a possibilidade de unificar o corpo virilizado com a sua identidade de gênero e estão bem adaptados ao sexo social masculino.

Observamos que na análise dos fatores preditivos de mudança do sexo social que houve associação estatística significativa ($p < 0,05$) com a mudança do sexo social de feminino para masculino em pacientes com DDS 46,XX com as seguintes variáveis: brincadeiras masculinas ou neutras na infância; desempenho de tarefas masculinas ou neutras na infância e auto-percepção de aparência ambígua ou masculina na infância. Nos pacientes com DDS 46,XY e mudança do sexo social do feminino para masculino houve associação significativa com as variáveis origem rural, brincadeiras masculinas ou neutras na infância, desempenho de tarefas masculinas ou comuns a ambos os sexos na infância e a auto-percepção da aparência física como masculina ou ambígua na infância ($p < 0,05$).

A brincadeira é tão importante no desenvolvimento da criança, que sem ela o intelecto não se desenvolveria. A brincadeira tem duas facetas adicionais, uma dirigida para o passado e outra para o futuro permitindo que a criança resolva de forma simbólica problemas não resolvidos do passado e enfrente direta ou indiretamente através dos símbolos as questões do presente [92].

A relevância do ato de brincar para o desenvolvimento infantil reside no fato desta atividade contribuir para a transformação na relação da criança com os objetos e com o mundo [92]. Nesta perspectiva, a brincadeira infantil assume uma posição privilegiada para a análise do processo de constituição do sujeito. [92]. Para a psicanálise, a brincadeira é um veículo para se chegar ao inconsciente [74]

Há vários estudos avaliando as diferenças entre o gênero feminino ou masculino em relação as brincadeiras na infância, jogos, tarefas e comportamentos sociais [93-95]. Um trabalho atual demonstrou elegantemente, pela primeira vez uma correlação entre os níveis de testosterona fetal medida em 212 amostras do líquido amniótico de gestações e o desenvolvimento de comportamento mais tipicamente masculino na infância em meninas e meninos normais[96].

Na infância o comportamento que mostra a principal diferença entre os gêneros reside no tipo de brinquedos, preferencia por brincar com amigos do mesmo sexo e estilo das brincadeiras. Os meninos de maneira geral são mais interessados em brinquedos para construção ou transporte, brincadeiras corporais e com armas e brincadeiras ao ar livre como jogos de bola. Em contraste as meninas preferem brincar com bonecas, com objetos do cotidiano doméstico como objetos de cozinha ou limpeza da casa, preferem outras meninas como companheiras de brincadeiras e são menos interessadas em brincadeiras corporais. O mecanismo destas diferenças entre os sexos tem sido objeto de debate e há dúvida se estas diferenças já estão estabelecidas ao nascimento ou são fruto da imitação de outras crianças do mesmo sexo e do reforço deste comportamento pelos pais e pela sociedade. Brincadeiras tipicamente masculinas foram observadas em crianças com HAC virilizante porém sem avaliação do papel

dos pais neste comportamento ([84, 87]. Em estudo posterior em crianças com HAC virilizante foi realizada a análise das brincadeiras em meninas entre 3 e 10 anos e seus irmãos e o papel dos pais na escolha das brincadeiras. Embora os pais tivessem incentivado o uso de brincadeiras femininas nessas meninas com HAC virilizante, este incentivo não foi suficiente para inibir a preferência destas crianças por brinquedos tipicamente masculinos, indicando um efeito da exposição prenatal aos androgênicos sobre a preferência dos brinquedos [93].

Não encontramos na literatura descrição do valor preditivo das brincadeiras na infância sobre a identidade de gênero na vida adulta. Em nosso estudo verificamos que nas pacientes com HAC virilizante as brincadeiras foram tipicamente masculinas em 44% dos pacientes e neutras em 56% dos pacientes. Interessante observar que apenas um paciente que mudou para o sexo social masculino praticava brincadeiras tipicamente femininas na infância. Da mesma forma observamos maior frequência de brincadeiras tipicamente masculinas tanto na análise uni quanto multivariada no grupo de pacientes com DDS 46,XY educados no sexo social feminino que haviam mudado para o sexo social masculino indicando terem as brincadeiras masculinas uma associação com a identidade de gênero masculina na idade adulta.

A execução de tarefas domiciliares também foi identificada na análise univariada como um dos fatores preditivos da mudança do sexo social tanto nos pacientes com DDS 46,XX quanto 46,XY. No entanto na análise multivariada este aspecto não foi associado a mudança do sexo social. A maioria dos pacientes deste grupo é formada por pacientes com DDS 46,XY educados no sexo social

feminino e que mudaram para o sexo social masculino. Os pais em geral designam quando e quais tarefas devem desempenhadas pelos filhos, sendo uma forma de inserir o filho no comportamento mais habitual do seu sexo. Por exemplo, avaliamos 3 irmãos com DDS 46,XY por deficiência da 5 alfa RD2, registrados inicialmente no sexo social feminino e que mudaram para o sexo social masculino na puberdade. Nas entrevistas com a mãe foi possível detectar uma mudança de atitude no que se refere às tarefas domiciliares de cada um de seus filhos. Esta mãe resistiu muito quando seu primeiro filho aos 12 anos resolveu que se tornaria um homem. Este filho manifestava o desejo de desempenhar tarefas masculinas, seguindo o modelo do pai. Ao ser solicitado pela mãe a desempenhar tarefas femininas obedecia, mas fechava as portas e janelas da casa para que não o vissem desempenhando tais tarefas. Posteriormente este paciente e sua família foram orientados pela nossa equipe multidisciplinar sobre o diagnóstico e prognóstico de sua doença. No caso dos irmãos mais novos, a atitude da mãe se modificou ao ponto de não mais exigir deles o desempenho de tarefas femininas no âmbito familiar, o que contribuiu para diminuir o desconforto desses pacientes.

Da mesma forma a auto-percepção da aparência na infância também mostrou ser um bom preditivo para a mudança de sexo social somente na análise univariada. A maioria dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY referiu considerar seu aspecto ambíguo na infância. É importante enfatizar que estes pacientes viveram um longo período de sua vida como mulheres, sendo que alguns deles chegaram até a adolescência ou idade adulta porém referiram que não se viam, sentiam ou mesmo se comportavam como mulheres neste período.

Em nosso estudo avaliamos também a possível influência do número de repetições CAGs sobre o grau de virilização pré-natal (avaliado pelo estágio de Prader) assim como sobre a identidade de gênero e orientação sexual, porém nenhuma associação significativa foi identificada indicando não ser o grau de atividade do receptor androgênico o responsável pelo grau de virilização ou identidade de gênero destes pacientes, embora o pequeno número de pacientes possa ter contribuído para a falta de significância estatística

Nossos achados não nos permitem inferir que houve influência do ambiente social, mas é importante enfatizar que todos os pacientes que mudaram o sexo social proviam de famílias com renda abaixo de 2 salários mínimos.

Nos pacientes 46,XY registrados no sexo social feminino foi encontrada uma associação significativa entre a mudança de sexo social para o masculino no grupo com deficiência da 5 α -redutase 2 em relação aos grupos com deficiência na produção ou ação da testosterona indicando que níveis normais de testosterona intra-útero possam desempenhar um papel na identidade de gênero masculina em pacientes com DDS [61, 65, 68, 70, 97]. No entanto este não é o único fator, uma vez que 48 % dos pacientes com deficiência de 5 α RD2 não castrados na infância e que sofreram virilização mantiveram o sexo social feminino atribuído no nascimento. Os pacientes com deficiência de 5 α -redutase 2 que mudaram do sexo social feminino para o masculino mostram boa adaptação social, constituíram família e 2 deles tiveram filhos através de fertilização in vitro.

Teste HTP

O teste projetivo do HTP constitui um ótimo instrumento para a projeção da personalidade, possibilitando a manifestação mais direta de aspectos de que o sujeito não tem conhecimento, não quer ou não pode revelar, isto é, aspectos mais profundos e inconscientes; isso por que, sendo um meio menos usual de comunicação do que a linguagem tem um conteúdo simbólico menos reconhecido. Além da projeção, mecanismos como identificação e introjeção podem eventualmente se manifestar, mas é certo que a expressão e a adaptação constituem dois importantes processos que tem lugar quando um desenho é produzido [47].

Este teste foi utilizado neste estudo pela sua simplicidade, exeqüibilidade e possibilidade de ser aplicado em crianças a partir de 8 anos e em pacientes com nível de escolaridade incompleta e também, porque possibilita avaliar a identidade de gênero e a relação do indivíduo com a família e a sociedade. Entre os 151 pacientes avaliados, 23 mudaram o sexo social, a grande maioria para o sexo masculino. Os motivos de mudança do sexo social nestes indivíduos não foram evidenciados pelo teste do HTP. Nas pacientes com sexo social feminino final avaliadas pelo HTP em idade pré-puberal a maioria (68%) apresentou identificação de gênero feminina e 32% identidade ambivalente e nenhuma apresentou identificação masculina mostrando boa associação da identidade de gênero obtida no HTP com o sexo social final.

Nas pacientes com sexo social masculino final avaliadas pelo HTP em idade pré-puberal a maioria (53%) apresentaram identificação de gênero masculina e 47% identidade ambivalente e nenhuma apresentou identificação feminina

mostrando boa associação da identidade de gênero obtida no HTP com o sexo social final.

A identidade psicosssexual avaliada pelo HTP foi bem caracterizada num grupo de 5.500 adultos (alunos do 2º grau e universitários, pacientes de ambulatórios, pacientes de hospitais neuropsiquiátricos e pacientes em tratamento psicoterapêutico e psicanalítico) avaliados pela análise da seqüência escolhida pelo sujeito para representar um homem ou uma mulher: 89% desenharam em primeiro lugar a figura de seu próprio sexo [98]. Nos pacientes com DDS, o teste do HTP aplicado na idade adulta em 125 pacientes de ambos os sexos a concordância da identidade de gênero no HTP com o sexo masculino (92%) foi maior do que a observada no sexo social feminino (70,5%).

Qualidade de vida

A qualidade de Vida, segundo a Organização Mundial da Saúde, é definida como “a percepção do indivíduo de sua posição na vida no contexto da cultura e do sistema de valores nos quais ele vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações”. Este conceito enfatiza a avaliação subjetiva da qualidade de vida e a percepção que o paciente tem do seu estado físico, emocional e social [51]. A Organização Mundial da Saúde desenvolveu um questionário denominado *WHOQOL-Bref* para aferir a qualidade de vida de um ser humano, com o apoio de vinte centros de estudos situados em dezoito países, que foi validado para o português [51, 52]. Na literatura encontramos poucos artigos que abordam a qualidade de vida de pacientes DDS [56, 60, 61, 99]. Os instrumentos

para avaliação da qualidade de vida a longo prazo em pacientes com DDS são raras e não validadas para todas as culturas. Um trabalho inicial desenvolveu um questionário para avaliação de 15 adolescentes com DDS em comparação a um grupo de indivíduos normais da mesma faixa etária na Índia [100].

Uma extensa e recente revisão também com enfoque nos aspectos sexuais, incluindo orientação, estado civil, atividade sexual, satisfação com a genitália e qualidade da relação sexual foi relatada em pacientes com DDS 46,XY [61].

Portanto, em nenhum dos trabalhos foi utilizado um questionário para mensurar o bem estar físico, mental, psicológico e emocional de maneira objetiva em pacientes adultos para avaliar o impacto da doença na qualidade de vida em pacientes com DDS 46,XY e 46,XX na idade adulta.

A qualidade de vida de todos os pacientes com DDS 46,XX comparada a dos pacientes com DDS 46,XY foi melhor nos pacientes DDS 46,XY mas sem atingir significância estatística. No entanto na questão geral de qualidade de vida e nos domínios físico, psicológico e relações sociais os pacientes com DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final masculino apresentaram melhor qualidade de vida do que os pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com o sexo social final feminino. A faceta que mais influenciou o resultado do domínio físico foi o desconforto que indica o quanto que a dor (física) impede o paciente de exercer suas atividades cotidianas. A faceta que mais influenciou o resultado do domínio psicológico, foi a imagem corporal e aparência, indicando maior aceitação de sua imagem corporal nos pacientes com o sexo social masculino do que os do sexo social feminino. No domínio relações sociais analisamos se a faceta atividade sexual, parte deste domínio, influenciava o resultado da qualidade de vida no domínio das relações

sociais. No entanto não demonstramos influencia da atividade sexual na qualidade de vida indicando não ser esta a causa de melhor qualidade de vida nos pacientes com sexo social masculino.

Comparamos também a qualidade de vida do grupo com DDS 46,XX e sexo social final feminino com o grupo 46,XY e sexo social final feminino e houve diferença próxima do nível de significância entre os grupos com melhor escore na questão geral de saúde nas pacientes com DDS 46,XX ($p=0,054$). Também não observamos diferença na qualidade de vida entre o grupo DDS 46,XX com sexo social final masculino e o grupo DDS 46,XY com sexo social final masculino nas questões gerais de qualidade de vida e saúde. No entanto, o grupo de pacientes com DDS 46,XY apresentou melhor qualidade de vida no domínio físico, atingindo nível de significância próximo do estabelecido nesse estudo ($p=0,057$)

Os pacientes com DDS 46,XY e sexo social masculino apresentaram melhor qualidade de vida geral e nos domínios físico, psicológico e relações sociais quando comparados com a dos pacientes com DDS 46,XY feminino ($p < 0,05$) em todos os domínios, com exceção do domínio meio ambiente. As principais facetas que resultaram na melhor qualidade de vida dos indivíduos com sexo social masculino foram menor desconforto físico (dor), mais sentimentos positivos e maior aceitação da imagem corporal e aparência ($r=0,401$ e $p=0,047$). É surpreendente que os pacientes com sexo social masculino tenham referido menos desconforto do que os pacientes com sexo social feminino considerando que o tratamento cirúrgico tem mais etapas e inclui o uso de sonda vesical de demora. É possível que a melhor aceitação da imagem corporal e melhor auto-estima, características do sexo social masculino, tenham influído neste resultado.

Avaliamos também nos pacientes com DDS 46,XY se a mudança do sexo social feminino para o masculino teve reflexo sobre a qualidade de vida em relação aos pacientes registrados no sexo social masculino. No entanto a qualidade de vida, tanto nas questões gerais quanto nos quatro domínios, foi semelhante nos 2 grupos sugerindo que o impacto de terem vivido no sexo social feminino até a idade pós-puberal não trouxe seqüelas a qualidade de vida na idade adulta. O tratamento psicoterápico e a satisfação com o tratamento com um todo pode ter contribuído para resgatar o período de inadequação social prévio.

Para avaliar o impacto de uma doença crônica que envolve tratamento clínico, hormonal e cirúrgico sobre a qualidade de vida comparamos os pacientes submetidos a cirurgias masculinizantes e feminizantes a um grupo de pacientes previamente submetidos a transplante renal. O grupo transplantado apresentou melhor qualidade de vida no domínio psicológico do que os pacientes com DDS submetidos a cirurgia feminizante e melhor qualidade de vida na questão geral de qualidade nos pacientes com DDS submetidos a cirurgia masculinizante. Este achado evidencia o impacto da ambigüidade genital sobre a qualidade de vida dos pacientes. A hipótese de que alterações na atividade sexual, mais comprometida em pacientes com ambigüidade genital do que nos transplantados, pudesse contribuir para este achado não foi confirmada uma vez que não houve diferença entre os 3 grupos no domínio das relações sexuais no qual se insere a questão sobre a satisfação com a atividade sexual.

Impacto do tratamento sobre os pacientes com DDS 46,XX e 46,XY

Foram elaboradas diferentes questões do questionário para analisar o impacto da doença nos pacientes para identificar as variáveis causadoras de maior desconforto aos pacientes com o intuito de aprimorar o processo terapêutico. Observamos em todos os subgrupos com DDS 46,XY e 46,XX que o tipo de sofrimento referido era comum e estavam principalmente associado aos procedimentos pós cirúrgicos. No entanto, foi encontrada diferença significativa apenas na comparação entre os diversos procedimentos e o desconforto pós-cirúrgico no grupo com sexo social feminino constituído por pacientes com DDS 46,XX e 46,XY sexo ($p=0,009$).

O período pós-cirúrgico foi apontado por nossos pacientes como fonte primordial de desconforto. Como nos mostra literatura sobre psicologia aplicada ao campo hospitalar, a cirurgia é um momento de vivências intensas e de grande estresse emocional[101]. O período pré-cirúrgico é marcado por expectativas e esperança de resolução dos problemas. Tais expectativas, entretanto, nem sempre são realistas, mesmo quando as informações repassadas aos pacientes cobrem todo o processo a que vai se submeter. Frequentemente a fantasia de resolução supera os resultados efetivos alcançados. O período pós-operatório merece muita atenção porque existe a dor e as limitações de um corpo que foi cortado, os efeitos da hospitalização, como a distância da família, da casa, dos amigos, do cotidiano e ainda a frustração referente aos resultados da cirurgia. O paciente deve passar por um processo de luto referente a essas expectativas e fantasias e cabe ao psicólogo ajudá-lo a equalizar tais expectativas e fantasias a realidade [102].

Avaliamos nesse estudo o índice de satisfação dos pacientes com o atendimento no Hospital das Clínicas com o intuito de aprimorar o tratamento

destes pacientes. Observamos um alto índice de satisfação, provavelmente refletindo a presença da equipe multidisciplinar de profissionais especializados, incluindo o psicólogo, fundamental para o tratamento destes pacientes [103].

Conclusões

7 - Conclusões

- 1) O diagnóstico etiológico não teve influência sobre o grau de satisfação pessoal, atribuição do sexo e relacionamento amoroso.
- 2) A atribuição do sexo social feminino foi predominante em ambos os grupos. Houve mudança do sexo social em 20% dos pacientes com DDS 46,XY e em 14% dos pacientes com DDS 46,XX. Houve associação significativa da mudança para o gênero masculino no grupo DDS 46,XY por deficiência da 5 α -redutase 2 quando comparado aos grupos com DDS 46,XY por deficiência da produção e ação da testosterona.
- 3) Observamos alta frequência de disforia de gênero nas pacientes com HAC por deficiência da 21 hidroxilase, registrados no sexo feminino que haviam sido tratadas de maneira irregular e apresentaram virilização importante indicando o papel da exposição dos andrógenos no período pré e pós-natal sobre a identidade de gênero.
- 4) Nas pacientes com DDS 46,XX por hiperplasia adrenal congênita virilizante não observamos influencia do número de repetições CAGs nos estádios de Prader e na mudança da identidade de gênero
- 5) Três variáveis foram significativamente associadas com a mudança de sexo

social para o masculino nos pacientes DDS 46,XY: brincadeiras masculinas ou comuns a ambos os sexos na infância, tarefas domiciliares tipicamente masculinas e auto-percepção da aparência física como masculina ou ambígua na infância.

6) Houve concordância na maioria dos casos entre a identidade de gênero inicial no teste do HTP e o sexo social final mostrando ser este um instrumento útil para avaliação dos pacientes com DDS. Entretanto, os motivos da mudança do sexo social nestes indivíduos não foram evidenciados pelo teste do HTP.

7) A qualidade de vida dos pacientes DDS 46,XY e 46,XX foi semelhante, no entanto os pacientes 46,XY que mantiveram o sexo social feminino apresentaram qualidade de vida inferior a daqueles com o sexo social masculino.

8) Observamos redução significativa no desejo de ter filhos em mulheres expostas a altos níveis de testosterona na vida intrauterina.

9) A maioria dos pacientes referiu elevado índice de satisfação com o tratamento refletindo a importância de uma equipe multidisciplinar no tratamento dos distúrbios do desenvolvimento sexual.

Referências Bibliográficas

8 - Referências Bibliográficas

1. Hughes, I.A., et al., *Consensus statement on management of intersex disorders*. Arch Dis Child, 2006. **91**(7): p. 554-63.
2. MacLaughlin, D.T. and P.K. Donahoe, *Sex determination and differentiation*. N Engl J Med, 2004. **350**(4): p. 367-78.
3. Parker, K.L., A. Schedl, and B.P. Schimmer, *Gene interactions in gonadal development*. Annu Rev Physiol, 1999. **61**: p. 417-33.
4. Dessens, A.B., F.M. Slijper, and S.L. Drop, *Gender dysphoria and gender change in chromosomal females with congenital adrenal hyperplasia*. Arch Sex Behav, 2005. **34**(4): p. 389-97.
5. Mazur, T., *Gender dysphoria and gender change in androgen insensitivity or micropenis*. Arch Sex Behav, 2005. **34**(4): p. 411-21.
6. Warne, G., et al., *A long-term outcome study of intersex conditions*. J Pediatr Endocrinol Metab, 2005. **18**(6): p. 555-67.
7. Creighton, S.M., *Long-term outcome of feminization surgery: the London experience*. BJU Int, 2004. **93 Suppl 3**: p. 44-6.
8. Diamond, M., *Human Sexual Development: Biological Foundations For Social Development, in Beach. F. A. Human Sexuality*, Baltimore, Johns Hopkins, cap. II, 1977: p. 22-61.
9. Money, J., H. Devore, and B.F. Norman, *Gender identity and gender transposition: Longitudinal outcome study of 32 male hermaphrodites Assigned as Girls*. Journal of Sex & Marital Therapy, 1986. **12**(3): p. 165 - 181.

10. Warne, G.L., *Long-term outcome of disorders of sex development*. Sex Dev., 2008. **2**(4-5): p. 268-77.
11. Zucker, K.J., *Intersexuality and gender identity differentiation*. Annu Rev Sex Res, 1999. **10**: p. 1-69.
12. Money, J., *The concept of gender identity disorder in childhood and adolescence after 39 year*. J. Sex Marital Ther, 1994. **20**(3): p. 163-77.
13. Money, J. and C. Ogunro, *Behavioral sexology: Ten cases of genetic male intersexuality with impaired prenatal and pubertal androgenization*. Arch Sex Behav, 1974. **3**(3): p. 181-205.
14. Money, J. and A.A. Ehrhardt, *Developmental Differentiation in Man and Woman, Boy and Girl* Mentor Book. 1972. 182-201.
15. Green, R. and R.J. Stoller, *Two monozygotic (identical) twin pairs discordant for gender identity* Arch Sex Behav, 1971. **1**(4): p. 321-7.
16. Newman, L.E. and R.J. Stoller, *Gender identity disturbances in intersexed patients*. Am J Psychiatry, 1968. **124**(9): p. 1262-6.
17. Stoller, R.J., *A further contribution to the study of gender identity*. Int J Psychoanal, 1968. **49**(2): p. 364-9.
18. Meyer-Bahlburg, H.F., *Intersexuality and the diagnosis of gender identity disorder*. Arch Sex Behav, 1994. **23**(1): p. 21-40.
19. Meyer-Bahlburg, H.F., et al., *Attitudes of adult 46, XY intersex persons to clinical management policies*. J Urol, 2004. **171**(4): p. 1615-9; discussion 1619.
20. Migeon, C.J. and A.B. Wisniewski, *Sexual differentiation: from genes to gender*. Horm Res, 1998. **50**(5): p. 245-51.

21. Wilson, J.D., *The role of androgens in male gender role behavior*. Endocr Rev, 1999. **20**(5): p. 726-37.
22. Hughes, I.A. and A. Deeb, *Androgen resistance*. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 2006. **20**(4): p. 577-98.
23. Melo, K.F., et al., *Clinical, hormonal, behavioral, and genetic characteristics of androgen insensitivity syndrome in a Brazilian cohort: five novel mutations in the androgen receptor gene*. J Clin Endocrinol Metab, 2003. **88**(7): p. 3241-50.
24. Wisniewski, A.B. and C.J. Migeon, *Long-term perspectives for 46,XY patients affected by complete androgen insensitivity syndrome or congenital micropenis*. Semin Reprod Med, 2002. **20**(3): p. 297-304.
25. Wisniewski, A.B., et al., *Complete androgen insensitivity syndrome: long-term medical, surgical, and psychosexual outcome*. J Clin Endocrinol Metab, 2000. **85**(8): p. 2664-9.
26. MacGillivray, M.H. and T. Mazur, *Intersex*. Adv Pediatr, 2005. **52**: p. 295-319.
27. Berenbaum, S.A., et al., *Psychological adjustment in children and adults with congenital adrenal hyperplasia*. J Pediatr, 2004. **144**(6): p. 741-6.
28. Cohen-Bendahan, C.C., et al., *Prenatal exposure to testosterone and functional cerebral lateralization: a study in same-sex and opposite-sex twin girls*. Psychoneuroendocrinology, 2004. **29**(7): p. 911-6.
29. Cohen-Bendahan, C.C., et al., *Is there an effect of prenatal testosterone on aggression and other behavioral traits? A study comparing same-sex and opposite-sex twin girls*. Horm Behav, 2005. **47**(2): p. 230-7.

30. Wisniewski, A.B., et al., *Psychosexual outcome in women affected by congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency*. J Urol, 2004. **171**(6 Pt 1): p. 2497-501.
31. Kuhnle, U. and M. Bullinger, *Outcome of congenital adrenal hyperplasia*. Pediatr Surg Int, 1997. **12**(7): p. 511-5.
32. Meyer-Bahlburg, H.F., et al., *Sexual orientation in women with classical or non-classical congenital adrenal hyperplasia as a function of degree of prenatal androgen excess*. Arch Sex Behav, 2008. **37**(1): p. 85-99.
33. Migeon, C.J. and A.B. Wisniewski, *Congenital adrenal hyperplasia owing to 21-hydroxylase deficiency. Growth, development, and therapeutic considerations*. Endocrinol Metab Clin North Am, 2001. **30**(1): p. 193-206.
34. Zucker, K.J., et al., *Psychosexual development of women with congenital adrenal hyperplasia*. Horm Behav, 1996. **30**(4): p. 300-18.
35. Buck, J., *The House-Tree-Person (HTP)*. 2003, São Paulo: Vetor.
36. de Vries, A.L., T.A. Doreleijers, and P.T. Cohen-Kettenis, *Disorders of sex development and gender identity outcome in adolescence and adulthood: understanding gender identity development and its clinical implications*. Pediatr Endocrinol Rev, 2007. **4**(4): p. 343-51.
37. Meyer-Bahlburg, H.F., et al., *The Recalled Childhood Gender Questionnaire-Revised: a psychometric analysis in a sample of women with congenital adrenal hyperplasia*. J Sex Res, 2006. **43**(4): p. 364-7.
38. Migeon, C.J., et al., *46,XY intersex individuals: phenotypic and etiologic classification, knowledge of condition, and satisfaction with knowledge in adulthood*. Pediatrics, 2002. **110**(3): p. e32.

39. Nihoul-Fékété and C, *Long-term surgical results and patient satisfaction with male pseudohermaphroditism or true hermaphroditism: a cohort of 63 patients*. J Urol, 2006 **175**(5): p. 1878-84.
40. **Schober, J.M.**, *Long-term outcomes of feminizing genitoplasty for intersex*. Pediatric Surgery and Urology: Long-term outcomes. W.B. . Vol. 88. 1997, London: Saunders Company Limited. 3241-50.
41. Wisniewski, A.B. and T. Mazur, *46,XY DSD with female or ambiguous external genitalia at birth due to androgen insensitivity syndrome, 5alpha-reductase-2 deficiency, or 17beta-hydroxysteroid dehydrogenase deficiency: a review of quality of life outcomes* Int J Pediatr Endocrinol, 2009. **2009**: p. 567430.
42. Amaral, R.C., *Qualidade de Vida do paciente transplantado renal submetido à ampliação vesical*, in *Faculdade de Medicina*. 2008, Universidade de São Paulo: São Paulo. p. 78.
43. Money, J., J.G. Hampson, and J.L. Hampson, *Hermaphroditism: recommendations concerning assignment of sex, change of sex and psychologic management*. Bull Johns Hopkins Hosp., 1955. **97**(4): p. 284-300.
44. Rocha, R.O., et al., *The degree of external genitalia virilization in girls with 21-hydroxylase deficiency appears to be influenced by the CAG repeats in the androgen receptor gene*. Clin Endocrinol (Oxf), 2008. **68**(2): p. 226-32.
45. Bleger, J., *Entrevista e grupos*. Temas de Psicologia. 1998, Porto Alegre: Martins Fontes.

46. Ehrhardt, A.A. and H.F.L. Meyer-Bahlburg, *Gender-role assessment schedule-adults (GRAS-A)*, in *Unpublished manuscript, available from the authors*. 1984.
47. Lourenção, V.K.O., *Testes projetivos no diagnóstico psicológico*. 1984, São Paulo: EPU.
48. Fonseca Filho, J.S., *Psicodrama da loucura*. 1986, São Paulo: Ágora.
49. Fleck, M.P.A., et al., *A aplicação da versão em português do instrumento abreviado de avaliação de qualidade de vida "WHOQOL-Bref"*. Rev saúde pública, 2000. **34**(2): p. 178-83.
50. Nunes, M.F. and M.C.M. Freire, *Qualidade de vida de cirurgiões-dentistas que atuam em serviço público*. Rev Saúde Pública, 2006. **40**(6): p. 1019-26.
51. The WHOQOL Group, *Development of the World Health Organization WHOQOL-Bref: quality of life assesment*. Psychol Med, 1998. **28**(3): p. 551-8.
52. The WHOQOL Group, *The world Health organization quality of life assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties*. Soc Sci Med, 1998. **46**(12): p. 1569-85.
53. Soardi, F.C., et al., *Novel mutations in CYP11B1 gene leading to 11 beta-hydroxylase deficiency in Brazilian patients*. J Clin Endocrinol Metab, 2009. **94**(9): p. 3481-5.
54. Hughes, I.A. and e. al, *Consensus statement on management of intersex disorders*
Arch Dis Child, 2006. **91**(7): p. 554-63.

55. Hughes, I.A., et al., *Consequences of the ESPE/LWPES guidelines for diagnosis and treatment of disorders of sex development*. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab, 2007. **21**(3): p. 351-65.
56. Kuhnle, U., *The quality of life in adult female patients with congenital adrenal hyperplasia: a comprehensive study o the impact of genital malformations and chronich disease on famale patients life*. Eur J Pediatr, 1995. **154**: p. 708-16.
57. Mendonca, B.B., *Male pseudohermaphroditism due to 5 alpha reductase 2 deficiency: outcome of a Brazilian cohort*. Endocrinologist, 2003. **13**(3): p. 201-204.
58. Mendonca, B.B., *Male pseudohermaphroditism in WWW.ENDOTEXT.ORG website*, M. New, Editor. 2007, MDTEXT.COM, INC, S. DARTMOUTH,MA.
59. Mendonca, B.B., et al., *17Beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency in women*. J Clin Endocrinol Metab, 1999. **84**(2): p. 802-4.
60. Schober, J.M., *Quality-of-life studies in patients with ambiguous genitalia*. . World J Uol, 1999. **17**: p. 249-52.
61. Schönbucher, V., et al., ***Sexual Quality of Life of Individuals with 46,XY Disorders of Sex Development***
J Sex Med, 2010.
62. Wisniewski, A.B., et al., *Congenital micropenis: long-term medical, surgical and psychosexual follow-up of individuals raised male or female*. Horm Res, 2001. **56**(1-2): p. 3-11.

63. Dittmann, R.W., M.E. Kappes, and M.H. Kappes, *Sexual behavior in adolescent and adult females with congenital adrenal hyperplasia*. Psychoneuroendocrinology, 1992. **May-Jun: 17**(2-3): p. 153-70.
64. Imperato-McGinley, J., et al., *A cluster of male pseudohermaphrodites with 5 alpha-reductase deficiency in Papua New Guinea*. Clin Endocrinol (Oxf), 1991. **34**(4): p. 293-8.
65. Mendonca, B.B., et al., *46,XY disorders of sex development (DSD)*. Clin Endocrinol (Oxf), 2009. **70**(2): p. 173-87.
66. Mendonca, B.B., et al., *Male pseudohermaphroditism due to 17 beta-hydroxysteroid dehydrogenase 3 deficiency. Diagnosis, psychological evaluation, and management*. Medicine (Baltimore), 2000. **79**(5): p. 299-309.
67. Boehmer, A.L., et al., *17Beta-hydroxysteroid dehydrogenase-3 deficiency: diagnosis, phenotypic variability, population genetics, and worldwide distribution of ancient and de novo mutations*. J Clin Endocrinol Metab, 1999. **84**(12): p. 4713-21.
68. Mendonca, B.B., et al., *46,XY DSD due to impaired androgen production*. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. **24**(2): p. 243-62.
69. Dreger, A.S., *A history of intersex*. In: Dreger AS. *Intersex in the age of ethics*. 1999, Maryland: University Publishing Group.
70. Imperato-McGinley, J., et al., *Steroid 5alpha-reductase deficiency in man: an inherited form of male pseudohermaphroditism*. Science, 1974. **186**(4170): p. 1213-5.

71. Mendonca, B.B., et al., *Male pseudohermaphroditism due to steroid 5alpha-reductase 2 deficiency. Diagnosis, psychological evaluation, and management.* Medicine (Baltimore), 1996. **75**(2): p. 64-76.
72. Bohoslavsky, R., *A estratégia clínica.* 11 ed. 1998, São Paulo: Martins Fontes.
73. Ceccarelli, P.R., *A masculinidade e seus avatares.* Catharsis, 1998. **maio/junho 19**: p. 10-11.
74. Freud, S., *Além do princípio do prazer.* Vol. XVIII. 1920, Rio de Janeiro: Imago.
75. Abdo, C., *Descobrimento sexual do brasil: para curiosos e estudiosos.* 2004, São Paulo: Summus.
76. Merke, D.P., *Approach to the adult with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency.* J Clin Endocrinol Metab, 2008. **93**(3): p. 653-60.
77. Ogilvie, C.M., et al., *Congenital adrenal hyperplasia in adults: a review of medical, surgical and psychological issues.* Clin Endocrinol (Oxf), 2006. **64**(1): p. 2-11.
78. Jääskeläinen, J. and R. Voutilainen, *Long-term outcome of classical 21-hydroxylase deficiency: diagnosis, complications and quality of life.* Acta Paediatr, 2000. **89**: p. 183-7.
79. Gastaud, F., et al., *Impaired sexual and reproductive outcomes in women with classical forms of congenital adrenal hyperplasia.* J Clin Endocrinol Metab, 2007. **92**(4): p. 1391-6.

80. Ehrhardt, A.A., R. Epstein, and J. Money, *Fetal androgens and female gender identity in the early-treated adrenogenital syndrome*. Johns Hopkins Med J, 1968. **122**(3): p. 160-7.
81. Ehrhardt, A.A., K. Evers, and J. Money, *Influence of androgen and some aspects of sexually dimorphic behavior in women with the late-treated adrenogenital syndrome*. Johns Hopkins Med J, 1968. **123**(3): p. 115-22.
82. Money, J.E., *Developmental Differentiation in Man and Woman, Boy and Girl* 1972: Mentor Book. 182-201.
83. Dittmann, R.W., et al., *Congenital adrenal hyperplasia. I: Gender-related behavior and attitudes in female patients and sisters*. Psychoneuroendocrinology, 1990. **15**(5-6): p. 401-20.
84. Dittmann, R.W., et al., *Congenital adrenal hyperplasia. II: Gender-related behavior and attitudes in female salt-wasting and simple-virilizing patients*. Psychoneuroendocrinology, 1990. **15**(5-6): p. 421-34.
85. Beren, S.E., et al., *The influence of sexual orientation on body dissatisfaction in adult men and women*. Int J Eat Disord, 1996. **20**(2): p. 135-41.
86. Schonbucher, V., K. Schweizer, and H. Richter-Appelt, *Sexual quality of life of individuals with disorders of sex development and a 46,XY karyotype: a review of international research*. J Sex Marital Ther. **36**(3): p. 193-215.
87. Berenbaum, S.A., *Effects of early androgens on sex-typed activities and interests in adolescents with congenital adrenal hyperplasia*. Horm Behav, 1999. **35**(1): p. 102-10.

88. Mulaikal, R.M., C.J. Migeon, and J.A. Rock, *Fertility rates in female patients with congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency*. N Engl J Med, 1987. **316**(4): p. 178-82.
89. Sircili, M.H., et al., *Long-term surgical outcome of masculinizing genitoplasty in large cohort of patients with disorders of sex development*. J Urol. **184**(3): p. 1122-7.
90. Sircili, M.H., et al., *Anatomical and functional outcomes of feminizing genitoplasty for ambiguous genitalia in patients with virilizing congenital adrenal hyperplasia*. Clinics (Sao Paulo), 2006. **61**(3): p. 209-14.
91. Bakker, A., et al., *The prevalence of transsexualism in The Netherlands*. Acta Psychiatr Scand, 1993. **87**(4): p. 237-8.
92. Bettelheim, B., *A psicanálise dos contos de fada*. 2000, Rio de Janeiro: Paz e Terra.
93. Pasterski, V.L., et al., *Prenatal hormones and postnatal socialization by parents as determinants of male-typical toy play in girls with congenital adrenal hyperplasia*. Child Dev, 2005. **76**(1): p. 264-78.
94. Hines, M., C. Brook, and G.S. Conway, *Androgen and psychosexual development: core gender identity, sexual orientation and recalled childhood gender role behavior in women and men with congenital adrenal hyperplasia (CAH)*. J Sex Res, 2004. **41**(1): p. 75-81.
95. Hines, M., *Psychosexual development in individuals who have female pseudohermaphroditism*. Child Adolesc Psychiatr Clin N Am, 2004. **13**(3): p. 641-56, ix.

96. Auyeung, B., et al., *Fetal testosterone predicts sexually differentiated childhood behavior in girls and in boys*. Psychol Sci, 2009. **20**(2): p. 144-8.
97. Mendonca, B.B., et al., *Male pseudohermaphroditism due to 5 alpha reductase deficiency associated with gynecomastia*. Rev Hosp Clin Fac Med Sao Paulo, 1987. **42**(2): p. 66-8.
98. Hammer, E.F., *Aplicações clínicas dos desenhos projetivos*. 1991, São Paulo: Casa do Psicólogo.
99. Kuhnle, U., M. Bullinger, and H.P. Schwarz, *The quality of in adult female patients with congenital adrenal hyperplasia: a comprehensive study of the impact of genital malformations and chronic disease on female patients life*. Eur J Pediatrics, 1995. **154**(9): p. 708-16.
100. Julka, S., et al., *Quality of life and gender role behavior in disorders of sexual differentiation in India*. J Pediatr Endocrinol Metab. 2006 Jul;19(7):879-88.
, 2006. **19**(7): p. 879-88.
101. Sebastiani, R.W. and E.M.C. Maia, *Contribuições da psicologia da saúde-hospitalar na atenção ao paciente cirúrgico*. Acta Cirurgica Brasileira, 2005. **20**: p. 50-55.
102. Gorayeb, R. and C.V. E., *A prática da psicologia hospitalar psicologia clínica e da saúde*. 2001, Granada: UEL APICSA.
103. Inacio, M., *A contribuição do psicólogo no tratamento do intersexo*. Pediatria Moderna, 1992. **28**(3): p. 190-195.

Tabelas

Tabela 1 - Diagnóstico etiológico dos pacientes com DDS 46,XY ou com DDS por alterações cromossômicas

Grupos	n
Defeito na produção de testosterona	
Distúrbios do desenvolvimento gonadal	
Disgenesia gonadal 46,XY	3
Forma completa	8
Forma parcial	6
Forma parcial por alterações cromossômicas	
Hipoplasia de células de Leydig	7
Deficiência da 3 β -HSD2	3
Deficiência 17 α -hidroxilase	6
Deficiência 17 β -HSD3	11
Deficiência da 5α-redutase 2	25
Insensibilidade aos androgênios	
Forma completa (CAIS)	12
Insensibilidade parcial (PAIS)	15
Total	96

Tabela 2 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS disgenético 46,XY ou com DDS por alterações cromossômicas

Paciente	Família	Genitalia Externa	Sexo Social*	Cariótipo	Gene Estudado	Diagnóstico Molecular	Diagnóstico	Idade da Avaliação Psicológica (anos) Inicial Final	
1	1	F	F	46,XY		MNI:	DGC	25	31
2	2	F	F	46,XY	SRY	Mutação p.P125A em hemizigose	DGC	19	22
3	3	F	F	46,XY		MNI:	DGC	53	55
4	4	A	F	46,XY		MNI:	DGP	46	49
5	5	Micropênis	M>F	46,XY		MNI:	DGP	32	44
6	6	A	F	46,XY		MNI:	DGP	6	12
7	6	F	F	46,XY		MNI:	DGP	13	22
8	7	A	M	46,XY	WT1	Mutação IVS9+4C>T em heterozigose	DGP	27	29
9	8	A	F	46,XY	SF1	Mutação p.N63K em heterozigose	DGP	22	28
10	9	A	M	46,XY		MNI:	DGP	28	
11	10	A	F	46,XY	SF1	Mutação p.L358P em heterozigose	DGP	12	14
12	11	A	F	45,X/46,XY		MNI:	DGAC	47	
13	12	A	M	45,X/46,XY		MNI:	DGAC	50	54
14	13	A	M	45,X/46,XY		MNI:	DGAC	14	20
15	14	A	M	45,X/46,XY,47,XXY		MNI:	DGAC	23	30
16	15	A	M	45,X/46,XY		MNI:	DGAC	24	43
17	16	A	F	46,XY/47,XY+mar	(DAX1+ MAGEB1)	Duplicação do locus DSS	DGAC	15	20

MNI: mutação não identificada; DGC: disgenesia gonadal completa; DGP disgenesia gonadal parcial; DGAC: disgenesia gonadal por alterações cromossômicas

Tabela 3 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XY por defeito da produção de testosterona

Paciente	Família	Genitália Externa	Sexo Social*	Cariótipo	Gene Estudado	Diagnóstico Molecular	Diagnóstico Clínico	Idade (a) da Avaliação Psicológica
						MNI		Inicial Final
18	17	F	M>F	46,XY	LHCGR		HCL	24 30
19	18	F	F	46,XY	LHCGR	delL608 V609/ delL608 V609	HCL	50 52
20	18	F	F	46,XY	LHCGR	delL608 V609/ delL608 V609	HCL	30 49
21	19	F	F	46,XY	LHCGR	R554stop/ R554stop	HCL	33 55
22	19	F	F	46,XY	LHCGR	R554stop/ R554stop	HCL	24 45
23	20	F	F	46,XY	LHCGR	R554stop/ R554stop	HCL	20 -
24	20	F	F	46,XY	LHCGR	R554stop/ R554stop	HCL	37 41
25	21	A	F	46,XY	HSD3B2	A82T/ A82T	Def. da 3B-HSD2	32 36
26	21	A	F>M	46,XY	HSD3B2	A82T/ A82T	Def. da 3B-HSD2	17 26
27	22	A	M	46,XY	HSD3B2	A82T/ A82T	Def. da 3B-HSD2	20 21
28	23	A	F	46,XY	CYP17	Y329D/ Y329D	Def. da 17α-OH	14 37
29	23	A	F	46,XY	CYP17	Y329D/ Y329D	Def. da 17α-OH	10 32
30	23	F	F	46,XY	CYP17	Y329D/ Y329D	Def. da 17α-OH	19 20
31	24	F	F	46,XY	CYP17	Dupli 25 pb/ Dupli 25 pb	Def. da 17α-OH	17 21
32	24	F	F	46,XY	CYP17	Dupli 25 pb/ Dupli 25 pb	Def. da 17α-OH	25 26
33	25	F	F	46,XY	CYP17	R96W/ R96W	Def. da 17α-OH	29 34
34	26	A	F>M	46,XY	HSD17B3	E215D/ E215D	Def. da 17β-HSD3	22 45
35	26	A	F>M	46,XY	HSD17B3	E215D/ E215D	Def. da 17β-HSD3	14 27
36	27	A	F>M	46,XY	HSD17B3	A203V/ A203V	Def. da 17β-HSD3	24 37
37	27	A	F	46,XY	HSD17B3	A203V/ A203V	Def. da 17β-HSD3	22 40
38	28	A	F	46,XY	HSD17B3	R80Q/ R80Q	Def. da 17β-HSD3	11 21
39	28	A	F	46,XY	HSD17B3	R80Q/ R80Q	Def. da 17β-HSD3	28 30
40	29	A	F	46,XY	HSD17B3	326-1G-C/326-1G-C	Def. da 17β-HSD3	24 36
41	30	A	F	46,XY	HSD17B3	R80Q/326-1G-C	Def. da 17β-HSD3	15 18
42	31	A	F	46,XY	HSD17B3	326-1G-C/326-1G-C	Def. da 17β-HSD3	35 46
43	32	A	F	46,XY	HSD17B3	A203V/ A203V	Def. da 17β-HSD3	15 26
44	33	A	F	46,XY	HSD17B3	S209P/ S209P	Def. da 17β-HSD3	12 18

F: feminina; A: ambígua; (M>F) sexo social masculino >sexo social feminino
(F>M) sexo social feminino para masculino; MNI: mutação não identificada

Tabela 4 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XY por deficiência da 5αRD2

Paciente	Família	Sexo Social	Gene Estudado	Diagnóstico Molecular	Idade (a) da Avaliação Psicológica	
					Inicial	Final
45	34	F	SRD5A2	G183S/G183S	46	48
46	34	F	SRD5A2	G183S/G183S	35	41
47	34	F	SRD5A2	G183S/G183S	17	27
48	34	F	SRD5A2	G183S/G183S	18	32
49	35	F	SRD5A2	MNI	8	28
50	35	F	SRD5A2	MNI	10	-
51	36	F>M	SRD5A2	G183S/G183S	34	48
52	36	F>M	SRD5A2	R227X/R227X	8	25
53	36	F>M	SRD5A2	G183S/G183S	7	23
54	36	M	SRD5A2	X255Q/X255Q	6	19
55	37	F	SRD5A2	X255Q/Q126R	33	53
56	37	F>M	SRD5A2	X255Q/Q126R	30	50
57	38	F>M	SRD5A2	I67S/R246W	15	22
58	38	F>M	SRD5A2	I67S/R246W	12	18
59	39	F>M	SRD5A2	Q126R/N193S	15	36
60	39	F>M	SRD5A2	Q126R/N193S	27	42
61	39	F>M	SRD5A2	Q126R/N193S	14	35
62	40	F>M	SRD5A2	Q126R/D164V	21	27
63	41	F>M	SRD5A2	R227X/R227X	15	-
64	42	F>M	SRD5A2	G183S/A183S	35	54
65	43	F>M	SRD5A2	R246W/R246W	16	34
66	44	F	SRD5A2	X255Q/X255Q	15	17
67	45	F	SRD5A2	G183S/ G183S	18	23
68	46	F	SRD5A2	L113V/MNI	13	19
69	47	F	SRD5A2	Q126R/Q126R	13	17

(M>F) sexo social masculino >sexo social feminino;

(F>M) sexo social feminino para masculino; MNI: mutação não identificada

Tabela 5- Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XY por insensibilidade aos androgênios

Paciente	Família	Genitália Externa	Sexo Social*	Gene Estudado	Diagnóstico Molecular	Diagnóstico Clínico	IC (anos) na Avaliação Psicológica	
							Inicial	Final
70	48	F	F	AR	R855C	CAIS	16	-
71	48	F	F	AR	R855C	CAIS	16	32
72	49	F	F	AR	Estudo incompleto	CAIS	32	36
73	50	F	F	AR	Estudo incompleto	CAIS	20	-
74	51	F	F	AR	N705S	CAIS	36	44
75	52	F	F	AR	M807V	CAIS	6	20
76	53	F	F	AR	R779W	CAIS	32	34
77	54	F	F	AR	Estudo incompleto	CAIS	39	41
78	55	F	F	AR	L768V	CAIS	31	32
79	56	F	F	AR	Estudo incompleto	CAIS	38	40
80	57	F	F	AR	Estudo incompleto	CAIS	37	39
81	58	A	F	AR	I898F	PAIS	30	31
82	58	A	F	AR	I898F	PAIS	16	18
83	58	A	F	AR	I898F	PAIS	21	35
84	58	A	F	AR	I898F	PAIS	17	20
85	59	A	M	AR	R855H	PAIS	12	16
86	59	A	F	AR	R855H	PAIS	10	14
87	60	A	M	AR	MNI	PAIS	27	39
88	60	A	F	AR	MNI	PAIS	5	17
89	61	A	M	AR	R840S	PAIS	26	33
90	61	A	M	AR	R840S	PAIS	8	25
91	62	A	F>M	AR	MNI	PAIS	25	46
92	63	A	M	AR	Estudo incompleto	PAIS	31	36
93	64	A	M	AR	R855H	PAIS	14	31
94	65	A	M	AR	MNI	PAIS	34	38
95	66	A	F	AR	MNI	PAIS	19	22
96	57	A	F	AR	M742V	PAIS	24	45

F: feminina; A: ambígua; (F>M) sexo social feminino para masculino; MNI: mutação não identificada

Tabela 6 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XX com HAC por deficiência da 21 hidroxilase ou 11 hidroxilase

Paciente	Família	Sexo Social	Gene Estudado	Diagnóstico Molecular	Diagnóstico Clínico	IC (anos) na Avaliação Psicológica	
						Inicial	Final
97	68	F>M*	CYP21A2	Conversão Gênica/p.R356W	Def. da 21-OH	17	21
98	69	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/p.R356W	Def. da 21-OH	3	22
99	70	F>M*	CYP21A2	Conversão Gênica/c.293-13A/C > G	Def. da 21-OH	13	15
100	71	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/c.293-13A/C > G	Def. da 21-OH	20	21
101	72	M	CYP21A2	c.293-13A/C > G, p.V281L/c.293-13A/C > G, p.G291S	Def. da 21-OH	33	40
102	73	F	CYP21A2	p.Leu307fs/p.G318X, p.R356W	Def. da 21-OH	43	44
103	74	F>M*	CYP21A2	c.293-13A/C > G/c.332-339del	Def. da 21-OH	12	18
104	75	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/c.293-13A/C > G	Def. da 21-OH	23	24
105	76	F	CYP21A2	p.Leu307fs/p.G318X	Def. da 21-OH	26	27
106	77	F	CYP21A2	p.I172N/p.Q318X, p.R356W	Def. da 21-OH	46	47
107	78	F>M*	CYP21A2	c.293-13A/C > G/p.G424S	Def. da 21-OH	16	23
108	79	F	CYP21A2	p.Q318X/p.R356W	Def. da 21-OH	27	31
109	80	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/c.293-13A/C > G, p.G424S	Def. da 21-OH	21	22
110	81	F	CYP21A2	Conversão Gênica/p.I172N	Def. da 21-OH	17	23
111	82	F	CYP21A2	p.R356W/p.G424S	Def. da 21-OH	14	21
112	83	F	CYP21A2	Conversão Gênica/p.Leu307fs, p.V281L	Def. da 21-OH	9	22
113	84	F	CYP21A2	p.R356W/p.I172N	Def. da 21-OH	8	28
114	85	F	CYP21A2	p.I172N/c.293-2A>G	Def. da 21-OH	8	26
115	86	M	CYP21A2	p.R356W/c.293-13A/C > G, p.R356W	Def. da 21-OH	14	37
116	87	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/c.293-13A/C > G	Def. da 21-OH	38	39
117	88	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/ p.Leu307fs, p.V281L	Def. da 21-OH	22	23
118	89	M	CYP21A2	c.293-13A/C > G/p.Q318X	Def. da 21-OH	11	19
119	90	M>F**	CYP21A2	C.293-13A/C > G/p.I172N	Def. da 21-OH	26	36
120	90	M>F**	CYP21A2	c.293-13A/C > G/p.I172N	Def. da 21-OH	39	42
121	91	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/p.H365Y	Def. da 21-OH	19	21
122	92	F	CYP21A2	Deleção 30-kb/c.293-13A/C > G	Def. da 21-OH	32	35
123	93	F	CYP21A2	c.293-13A/C > G/c.293-13A/C > G	Def. da 21-OH	22	28
124	94	M>F**	CYP21A2	Deleção 30-kb/p.I172N	Def. da 21-OH	23	24

F: feminina; A: ambígua;

*Mudança do sexo social por desejo do paciente

**Mudança de sexo social por orientação médica

continua

continuação

Tabela 6 - Dados clínicos e laboratoriais dos pacientes com DDS 46,XX com HAC por deficiência da 21 hidroxilase ou 11 hidroxilase

Paciente	Família	Sexo Social*	Gene Estudado	Diagnóstico Molecular	Diagnóstico Clínico	IC (anos) na Avaliação Psicológica	
						Inicial	Final
125	95	F	<i>CYP21A2</i>	Deleção 30-kb/p.R426H	Def. da 21-OH	51	54
126	96	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C>G/c.293-13A/C>G	Def. da 21-OH	17	22
127	97	F	<i>CYP21A2</i>	p.Q318X/p.R426H	Def. da 21-OH	8	25
128	98	F	<i>CYP21A2</i>	p.I172N/p.I172N	Def. da 21-OH	38	40
129	99	F	<i>CYP21A2</i>	I172N/I172N	Def. da 21-OH	44	45
130	100	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C>G/c.293-2A>G	Def. da 21-OH	25	26
131	101	F	<i>CYP21A2</i>	p.Q318X/ c.293-13A/C>G	Def. da 21-OH	13	30
132	102	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C > G /p.Leu307fs	Def. da 21-OH	3	22
133	103	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C > G /-126C>T	Def. da 21-OH	26	27
134	104	F	<i>CYP21A2</i>	p.[I236N, p.V237E, p.M239K]/p.E351V	Def. da 21-OH	34	38
135	105	F	<i>CYP21A2</i>	p.I172N/p.I172N	Def. da 21-OH	23	24
136	106	F>M*	<i>CYP21A2</i>	p.Q318X, p.P453S/p.I172N	Def. da 21-OH	31	48
137	107	F	<i>CYP21A2</i>	p.I172N/p.I172N	Def. da 21-OH	18	20
138	108	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C > G/p.I172N	Def. da 21-OH	7	16
139	109	F	<i>CYP21A2</i>	p.I172N/p.I172N	Def. da 21-OH	11	17
140	110	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C > G/p.I172N	Def. da 21-OH	3	21
141	111	F	<i>CYP21A2</i>	p.I172N/p.R356W	Def. da 21-OH	14	21
142	112	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C > G/p.I172N	Def. da 21-OH	15	20
143	113	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C > G/p.Q318X	Def. da 21-OH	20	†
144	114	F	<i>CYP21A2</i>	Deleção 30-kb/ p.Leu307fs	Def. da 21-OH	16	19
145	115	F	<i>CYP21A2</i>	p.I172N/p.R356W	Def. da 21-OH	18	
146	116	F	<i>CYP21A2</i>	p.I172N/c.293-13A/C>G, p.G424S	Def. da 21-OH	31	
147	117	F	<i>CYP21A2</i>	c.293-13A/C > G/p. R356W	Def. da 21-OH	21	
148	118	F	<i>CYP21A2</i>	Deleção 30-kb/p.Q318X	Def. da 21-OH	18	26
149	119	F	<i>CYP11B1</i>	Deleção/p.Q318X	Def. da 11-OH	21	30
150	120	M>F*	<i>CYP11B1</i>	p.G267S/ p.G267S	Def. da 11-OH	5	21
151	121	F	<i>CYP11B1</i>	g.4671_4672insC/ g.4671_4672insC	Def. da 11-OH	11	23

F: feminina; A: ambígua;
(M>F) sexo social masculino >sexo social feminino
(F>M) sexo social feminino para masculino;

Tabela 7 - Distribuição dos pacientes com DDS 46,XY com ambigüidade genital de acordo com o diagnóstico etiológico e o sexo social final

Diagnóstico	Sexo social Atribuído		Mudança do Sexo Social		Sexo Social Final	
	F	M	F>M	M>F	F	M
Def. 5 α redutase 2	24	1	13	0	11	14
Def. 17- β HSD III	11	0	3	0	8	3
Disgenesia gonadal parcial	8	6	0	1	9	5
Def. 17 α - hidroxilase	6	0	0	0	6	0
Def. 3 β -HSD II	2	1	1	0	1	2
PAIS	9	7	1	0	8	8
Total	56	15	18	1	39	34

Tabela 8 --- Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino

Questão	Categorias	DDS 46, XY	DDS 46,XX	p**	DDS 46, XY	DDS 46,XX	p	DDS 46,XY e 46,XX		p	DDS 46,XY		p
		n=63	n=47		n=33	n=8		n=110	n=41		n=15	n=18	
		Sexo Social Final ♀			Sexo Social Final ♂			Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂		Manutenção do sexo social ♂	Mudança do sexo social para o ♂	
Origem geográfica	Urbana	28	39	<0,001	19	6	0,45	67	25	0,86	12	6	0,02
	Rural	35	8		14	2		43	16		3	12	
Brincadeiras na infância	Concordantes com o sexo social	63	47	NSA	33	7	0,19	110	40	0,6	15	10	0,004
	Discordantes do sexo social	0	0		0	1		0	1		0	8	
Tarefas	Concordantes com o sexo social	56/61*	45/45*	0,13	32/32*	8	NSA	101/106*	40	0,87	14	13	0,05
	Discordantes do sexo social	5/61	0		0	0		5/106	1		0	5	

* Respostas válidas/ número de pacientes; NSA: não se aplica - ** Valores de p obtidos pelo teste de qui-quadrado ou teste exato de Fisher

continua

Tabela 8 – Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino

Questão	Categorias	DDS 46,XY	DDS 46,XX	p**	DDS 46,XY	DDS 46,XX	p	DDS 46,XY e 46,XX		p	DDS 46,XY		p
		n=63	n=47		n=33	n=8		n=110	n=41		n=15	n=18	
		Sexo Social Final ♀			Sexo Social Final ♂			Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂		Manutenção do sexo social ♂	Mudança do sexo social para o ♂	
Aparência na infância	Concordante com o sexo social / ambos	44	37	0,41	19/29	2	0,05	81	21	0,01	13	6	0,0006
	Oposta ao sexo social	19	10		10/29	6		29	20		2	12	
Aparência atual	Concordante com sexo social / ambos	58	41	0,61	33	7	0,19	99	40	0,23	15	18	NSA
	Oposta ao sexo social	5	6		0	1		11	1		0	0	
Identificação com os pais	Concordante com o sexo social / ambos	46/55*	35/41	0,96	28/32	5/6	0,72	81/96	33/38	0,93	12/14	16	0,79
	Oposta ao sexo social	9/55	6/41		4/32	1/6		15/96	5/38		2/14	2	
Dominância entre os pais	Do pai ou de ambos	48/55	35/39	0,97	26/32	6/6	0,56	83/94	30/36	0,64	12/13	12/17	0,31
	Da mãe	7/55	4/39		6/32	0		11/94	6/36		1/13	5/17	

* Respostas válidas/ número de pacientes; NSA: não se aplica - ** Valores de p obtidos pelo teste de qui-quadrado ou teste exato de Fisher
continua

continuação

Tabela 8— Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino

Questão	Categorias	DDS 46,XY	DDS 46,XX	p*	DDS 46,XY	DDS 46,XX	p	DDS 46,XY e 46,XX		p	DDS 46,XY		p
		n=63	n=47		n=33	n=8		n=110	n=41		n=15	n=18	
		Sexo Social Final ♀			Sexo Social Final ♂			Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂		Manutenção do sexo social ♂	Mudança do sexo social para o ♂	
Dificuldade de integração	Sim	26	12	0,13	15	4	0,87	38	19	0,25	6	9	0,82
	Não	37	35		18	4		72	22		9	9	
Grupo de maior relacionamento social	Família	59	37	0,84	28	5	0,17	96	33	0,43	11	17	0,15
	Outros (escola/ trabalho/ igreja)	4	10		5	3		14	8		4	1	
	Não	5/44	3/33		1/26*	0		8/77	1/30		0	1/14	
Orientação sexual	Heterossexual	54	37	0,11	33	8	NSA	91/106	41	0,03	15	18	NSA
	Homo ssexual	3	5		0	0		8/106	0		0	0	
	Bissexual	2	5		0	0		7/106	0		0	0	

* Respostas válidas/ número de pacientes; NSA: não se aplica - Demais valores de p obtidos pelo teste de qui-quadrado ou teste exato de Fisher

continua

Tabela 8— Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino

Questão	Categorias	DDS 46,XY	DDS 46,XX	P*	DDS 46,XY	DDS 46,XX	p	DDS 46,XY e 46,XX		p	DDS 46,XY		p	
		n=63	n=47			n=33		n=8	n=110		n=41	n=15		n=18
		Sexo Social Final ♀				Sexo Social Final ♂		Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂		Manutenção do sexo social ♂	Mudança do sexo social para o ♂		
Idade da primeira relação sexual	Média	22	20	0,09 ^ψ	21,7	20,2	0,52**	21,3	21,5	0,5**	21,3	22,05	0,64**	
	Desvio Padrão	5,7	4,4		7	8,07		5,35	7,01		6,4	7,72		
Forma de prazer com o outro	Penetração	22/44	13/25	0,93	18/30	3/5	0,62	35/106	21	0,49	7/13	11/17	0,82	
	Outras formas	22/44	12/25		12/30	2/5		34	14		6/13	6/17		
Masturbação solitária	Sim	13/59	12	0,85	21	6	0,69	25/106	27/35	0,001	10	11	0,97	
	Não	46/59	35		12	2		81/106	14/35		5	7		
Fantasias eróticas	Sim	19/59	10	0,30	16	5	0,69	29/106	21	0,01	5	11	0,21	
	Não	40/59	37		16	3		77/106	20		10	7		
Atividade sexual completa	Sim	44/59	25	0,04	30	5	0,07	69/106	35	0,03	13	17	0,87	
	Não	15/59	22		3	3		37/106	6		2	1		
Tem vergonha do corpo?	Sim	27/59	14	0,14	15	3	0,99	41/106	18	0,69	9	6	0,24	
	Não	32/59	33		18	5		65/106	23		6	12		

* Respostas válidas/ número de pacientes; NSA: não se aplica - **Valores de p obtidos pelo teste de qui-quadrado ou teste exato de Fisher

ψ teste t de Student continua

Tabela 8 – Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino

Questão	Categorias	DDS 46,XY	DDS 46,XX	P**		DDS 46,XY	DDS 46,XX	P**		DDS 46,XY e 46,XX		p	DDS 46,XY			P**
		n=63	n=47	Sexo Social Final ♀		n=33	n=8	n=110	n=41	Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂		n=15	n=18	Mudança do sexo social para o ♂	
		Sexo Social Final ♂		Sexo Social Final ♂		Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂	Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂	Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂					
Estado civil atual	Casado	18/59	13	0,92	19	2	0,13	31/106	21	0,02	9	12	0,97			
	Solteiro	41/59	34	14	6	75/106	20	25,7	27,1	27,2	6	6	0,97 ^ψ			
Idade cronológica do casamento	Média	26,7	23,5	0,04 ^ψ	27	27,7	0,88 ^ψ	55	23	0,3 ^ψ	27,1	27,1	0,97 ^ψ			
	Sim	42	20	0,12	20	3	0,26	54	18	0,66	9	11	0,77			
Desejo de filhos	Não	28	26	13	5	110	41	0	0	NSA	15	18	NSA			
	Sim	63	47	33	8	0	0	87	32	0,93	12/14	14	0,67			
Crença Religiosa	Não	0	0	NSA	0	0	NSA	23	9	0,67	2/14	4	0,67			
	Católica	47	40	26	6	7	2	23	9	0,67	2/14	4	0,67			
Tipo de crença religiosa?	Outras	16	7	0,27	7	2	2	23	9	0,67	2/14	4	0,67			

* Respostas válidas/ número de pacientes; NSA: não se aplica ** Valores de p obtidos pelo teste de qui-quadrado ou teste exato de Fisher
^ψ teste t de Student

Tabela 8 — Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino

Questão	Categorias	DDS 46,XY	DDS 46,XX	P**	DDS 46,XY	DDS 46,XX	P**	DDS 46,XY e 46,XX	P**	DDS 46,XY			**p	
		n=63	n=47		Sexo Social Final ♀	n=33		n=8		n=110	n=41	n=15		n=18
Atividades de lazer	Ligadas a religião	36	0	<0,001	10	0	0,18	36	10	0,43	5	5	0,97	
	Outras	27	47		23	8		74	31		10	13		
Atividade física	Sim	27	24	0,51	20	2	0,11	51	22	0,54	10	10	0,77	
	Não	36	23		13	6		59	19		5	8		
Como você avalia sua vida atual?	Boa	54	43	0,53	32	6	0,09	97	38	0,62	15	18	NSA	
	Regular ou ruim	9	4		1	2		13	3		0	0		
Você se considera feliz?	Sim	59	43	0,95	32	8	0,44	102	41	0,17	14	17	0,54	
	Mais ou menos ou não	4	4		1	0		8	0		1	1		

* Respostas válidas/ número de pacientes; NSA: não se aplica - Demais valores de p obtidos pelo teste de qui-quadrado ou teste exato de Fisher

Tabela 8 — Comparação das respostas categorizadas dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX com sexo social final feminino ou masculino

Questão	Categorias	DDS 46,XY	DDS 46,XX	P**		DDS 46,XY	DDS 46,XX	P**		DDS 46,XY e 46,XX		P**		DDS 46,XY			P**
		n=63	n=47	Sexo Social Final ♀		n=33	n=8	Sexo Social Final ♂		n=110	n=41	n=15	n=18	Manutenção do sexo social ♂	Mudança do sexo social para o ♂		
		Sexo Social Final ♀		Sexo Social Final ♂		Sexo Social Final ♂		Sexo Social Final ♀	Sexo Social Final ♂	Sexo Social Final ♂	Sexo Social Final ♂						
Categoria profissional	Nível superior ou proprietário	13	5	0,17		4	0	0,57		18	4	0,37		1	1	0,51	
	Demais Categorias	44	42			29	8			86	37			14	17		
Tipo de profissão	Adequada ao gênero / ambos	57/59*	44	0,79		33	8	NSA		101/106*	41	0,36		15	18	NSA	
	Oposta ao gênero	2/59	3			0	0			5/106	0			0	0		
Vínculo Empregatício	Sim	44/59	33	0,78		26	4	0,18		77/106	30	0,89		12	14	0,79	
	Não	15/59	14			7	4			29/106	11			3	4		
Satisfação profissional	Sim	39/44	30/33	0,96		25/26	4/4	0,27		69/77	29/30	0,43		12/12	13/14	0,94	
	Não	5/44	3/33			1/26*	0			8/77	1/30			0	1/14		

* Respostas válidas/ número de pacientes; NSA: não se aplica - Demais valores de p obtidos pelo teste de qui-quadrado ou teste exato de Fisher

**Tabela 9 – Percentagem de casamentos dos pacientes com DDS
em comparação a da população brasileira**

Pacientes com DDS				População brasileira
Cariótipo	Sexo Social	n	(%)	% casados*
46,XX	Feminino	13/47	27,7	56,6
46,XY	Feminino	18/59	30,5	
46,XY	Masculino	19/33	57,6	

**Fonte: IBGE, Síntese de indicadores sociais - Estatística do Registro Civil, 2007*

Pacientes com DDS 46,XX com sexo social feminino versus população geral ($p < 0,0001$)

Pacientes com DDS 46,XY com sexo social feminino versus população geral ($p < 0,001$)

Pacientes com DDS 46,XY com sexo social masculino versus população geral $p = 0,88$

Pacientes sexo social feminino versus masculino ($p < 0,001$)

Tabela 10 – Média da idade cronológica ao casamento no grupo DDS e na população brasileira

DDS	Média da idade cronológica ao casamento (anos)	Média da idade cronológica ao casamento da população brasileira (anos)*
46,XX		
Sexo social feminino (n=45)	23,5	26
46,XY		
Sexo social masculino (n=33)	27	29
46,XY		
Sexo social feminino (n=63)	26,7	26

**Fonte: IBGE, Síntese de indicadores sociais - Estatística do Registro Civil, 2007*

Tabela 11 - Categoria profissional dos pacientes com DDS 46,XY e 46,XX de acordo com o sexo social final

Categorias	DDS 46,XY		DDS 46,XY		DDS 46,XX		DDS 46,XX	
	Sexo feminino		Sexo masculino		Sexo feminino		Sexo masculino	
	(n)	%	(n)	(%)	(n)	(%)	(n)	(%)
Nível superior/ proprietário	13	23	4	12	5	11	0	
Nível técnico	9	16	8	24	12	25	1	12
Estudante	2	3	1	3	7	15	2	25
Atividade operacional	33	58	20	61	23	49	5	63

Tabela 12 - Estádio de Prader e número de repetições CAG nas pacientes com HAC virilizante

Estádio de Prader	n de pacientes	Número de repetições CAG	
2	5	21 ± 3 *	22**
3	25	21,3 ± 2,3	21
4-5	14	21,4 ± 1,7	21,5

*média DP; ** mediana; ANOVA ($p=0,93$)

Tabela 13 - Análise univariada dos fatores preditivos de mudança do sexo social do feminino para masculino nos pacientes DDS 46,XY registrados no sexo social feminino

	<i>Odds ratio</i>	IC95%	<i>p</i>
Origem urbana/rural	1,6	[0,5 – 4,8]	0,4
Brincadeiras neutras ou masculinas na infância	4,4	[2,2 – 8,9]	<0,001
Tarefas neutras ou masculinas na infância	2,8	[1,4 – 5,5]	0,001
Auto percepção da aparência masculina ou ambígua na infância	2,3	[1,4 – 3,7]	<0,001
Identificação com o pai ou com ambos os pais	1,7	[0,9 – 3,2]	0,12
Dominância do pai ou de ambos pais	0,4	[0,1 - 1,3]	0,13

Tabela 14 - Análise multivariada dos fatores preditivos da mudança de sexo social de feminino para masculino nos pacientes DDS 46,XY registrados no sexo social feminino

	<i>Odds ratio</i>	IC95%	<i>p</i>
		[	
Brincadeiras neutras ou masculinas na infância	2,8	1,3 – 6,4]	<0,001
Tarefas neutras ou masculinas na infância	1,8	[0,8 – 4,0]	0,13
Auto-percepção da aparência masculina ou ambígua na infância	1,5	[0,8 – 2,7]	0,18

Tabela 15 - Análise univariada dos fatores preditivos da mudança de sexo social de F>M nos pacientes com DDS 46,XX por HAC virilizante

	<i>Odds ratio</i>	IC95%	<i>p</i>
Origem urbana/rural	1,3	[0,1 – 13,3]	0,896
Brincadeiras neutras para os sexos ou masculinas na infância	5,5	[1,6 – 18,1]	<0,001
Tarefas neutras ou masculinas na infância	4,7	[1,5 – 15,2]	0,001
Auto-percepção de aparência masculina ou ambígua na infância	3,2	[1,3 – 8,0]	0,005
Identificação com o pai ou com ambos os pais	1,6	[0,4 – 5,9]	0,47
Dominância do pai ou de ambos	1,2	[0,1 – 18,5]	0,912

Regressão logística simples ou univariada.

Tabela 16 - Análise multivariada dos fatores preditivos da mudança de sexo social de F>M nos pacientes com DDS 46,XX por HAC virilizante

	<i>Odds ratio</i>	IC 95%	<i>p</i>
Brincadeiras neutras ou masculinas na infância	3,2	[0,7 – 13,9]	0,12
Tarefas neutras ou masculinas na infância	3,2	[0,8 – 13,6]	0,08
Auto percepção de aparência masculina ou ambígua na infância	1,3	[0,3 – 5,8]	0,75

Tabela 17 – Influencia da idade de início do tratamento e do controle hormonal de pacientes com DDS 46,XX por HAC no sexo social na idade adulta

Sexo social	n	Controle hormonal		Tratamento	
		Adequado	n	n	Idade de Início anos
F>M	5	Sim	0	0	> 2
				0	< 2
		Não	5	5	> 2
				0	< 2
F	43	Sim	16	6	> 2
				10	< 2
		Não	19	11	> 2
				8	< 2

Tabela 18 - Caracterização dos procedimentos referidos pelos pacientes com DDS como causadores de maior desconforto durante o tratamento

Procedimentos	DDS 46,XX (n=47) Sexo Social Feminino		DDS 46,XY (n=63) Sexo Social Masculino		p	DDS 46,XX (n=8) Sexo Social Masculino		DDS 46,XY (n=33)		p
	n	%	n	%		n	%	n	%	
Período pós-cirúrgico	18	38	43	68	0,003	4	50	26	79	0,17
Exame físico	10	21	9	14	0,48	1	13	5	15	0,71
Exames Radiológicos	7	15	6	10	0,57	0	0	1	3	0,43
Coleta de Sangue	3	6	0	0	0,14	1	13	0	0	0,19
Internação	1	2	0	0	0,88	0	0	0	0	-
Tratamento Hormonal	5	11	4	6	0,64	1	13	1	3	0,35
Avaliação Psicológica	0	0	1	2	0,88	1	13	0	0	0,19

Tabelas 19 - Comparação do desejo de ter filhos em pacientes com DDS 46,XY de acordo com o diagnóstico etiológico e sexo social final

Desejo de ter filhos	DDS 46,XY com sexo social masculino		DDS 46,XY por def. de produção de testosterona + PAIS				DDS 46,XY por def. 5αRD2	
	Def. de produção de testosterona + PAIS	Def. de 5αRD2	Sexo social feminino	Sexo social masculino	Sexo social feminino	Sexo social masculino	Sexo social feminino	Sexo social masculino
Sim	9	11	31	9	2	11		
Não	11	3	10	10	9	3		
<i>p</i> *	<i>p</i> =0,146		<i>p</i> =0,06		<i>p</i> =0,009			

*Valor de *p* obtido pelo método qui-quadrado

Tabela 20 - Comparação entre o desejo de ter filhos em pacientes com DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final feminino

Grupos	Sim	Não
46,XX por HAC	20	26
CAIS	9	2
DDS 46,XY por def. de produção de testosterona + PAIS	31	10
DDS 46,XY por deficiência de 5αRD2	2	9
46,XX vs CAIS $p=0,05$		
46,XX vs XY DDS 46,XY por def. de produção de testosterona + PAIS ($p=0,005$)		
46,XX vs def. de 5 alfa RD2 $p=0,17$		
CAIS <i>versus</i> defeito de produção de testosterona +PAIS ($p=0,9$)		
CAIS <i>versus</i> 5αRD2 ($p=0,01$)		
Def prod+PAIS vs 5αRD2 ($p<0,001$)		

Tabela 21– Associação entre o estágio de Prader e o desejo de ter filhos nas pacientes com DDS 46,XX e sexo social feminino

Estádio de Prader	Desejo de ter filhos	
	Sim	Não
<3	11	14
3 - 5	3	4
Total	20	27

Estádio de Prader <3 *versus* 3 – 5 ($p= 0,7$)

Tabela 22 - Desejo de ter filhos de acordo com o controle hormonal nas pacientes com DDS 46,XX e sexo social final feminino

Desejo de ter filhos Controle hormonal	Sim	Não
Adequado (bom controle)	7	11
Inadequado (mau controle)	11	13

Valor de p obtido pelo método qui-quadrado. ($p=0,89$)

Tabela - 23- Comparação da identidade de gênero pelo teste do HTP com o sexo social final em pacientes com DDS 46,XX e XY

Sexo Social Final	Cariótipo	Identidade de gênero					Identidade de gênero		
		Teste inicial					Teste final		
		n	Feminina	Masculina	Ambivalente	n	Feminina	Masculina	Ambivalente
F	46,XX	8	6	0	2	34	22	9	3
	46,XY	14	9	0	5	48	38	7	3
M>F	46,XX	0	0	0	0	4	0	1	3
	46,XY	0	0	0	0	2	2	0	0
Total de feminino		22	15	0	7	88	62	17	9
M	46,XX	2	0	2	0	3	0	3	0
	46,XY	4	0	1	3	13	1	10	2
F>M	46,XX	2	0	0	2	4	0	4	0
	46,XY	7	0	5	2	17	0	17	0
Total de masculino		15	0	8	7	37	1	34	2

Tabela 24 - Orientação sexual auto referida dos pacientes com DDS e identidade de gênero pelo teste do HTP na idade adulta

DDS	Sexo Social Final	Orientação Sexual				Identidade de gênero Teste HTP		
		Heterossexual	Homossexual	Bissexual	Feminina	Masculina	Ambivalente	
46,XX	F	26	3	5	22	9	3	
	M>F	3	1	0	0	1	3	
	M	3	0	0	0	3	0	
	F>M	3	1	0	0	4	0	
46,XY	F	44	2	2	38	7	3	
	M>F	2	0	0	2	0	0	
	M	13	0	0	1	10	2	
	F>M	17	0	0	0	17	0	

Tabela 25 – Comparação entre o nCAG e a identidade de gênero no teste do HTP inicial e final nas pacientes com DDS 46,XX por deficiência da 21OH e 11 OH

Teste do HTP inicial			Teste do HTP final		
n	nCAG*	Identidade de gênero	n	nCAG*	Identidade de gênero
6	20,5±2,2	Feminina	22	21,2±2,7	Feminina
2	21,5±0,7	Masculina	17	21,8±2,0	Masculina
4	22,8±0,5	Ambivalente	6	22,6±2,5	Ambivalente

*Média e desvio padrão HTP inicial $p = 0,16$ (ANOVA) HTP final $p = 0,39$ (ANOVA)

Tabela 26 - Orientação sexual e nCAG em pacientes com DDS 46,XX por HAC virilizante

Orientação	n	Número de repetições CAG (nCAG)	
Heterossexual	45	21,3 ± 2,4*	21**
Homossexual	5	21,8 ± 2,9	20
Bissexual	5	22 ± 2,1	22

*média/DP; ** mediana; ANOVA ($p=0,77$)

Tabela 27- Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX comparada a dos pacientes com DDS 46,XY

WHOQOL-BREF		DDS		p
		46,XX n=43	46,XY n=69	
Questões	Qualidade de Vida	78,5±18,5*	72,1±18,4	0,544
Domínios	Gerais			
	Saúde	71,5±21,5	66,6±26,6	0,085
	Físico	66,2±18,3	70,4±15,9	0,387
	Psicológico	64,7±18,7	66,2±17,5	0,329
	Relações sociais	63,9±22,4	66,9±18,3	0,225
	Meio ambiente	61,7±13,1	61,5±13,6	0,992

Tabela 28 – Qualidade de vida de pacientes adultos com DDS 46,XX e 46,XY com sexo social final feminino em comparação com a do sexo social masculino

WHOQOL-BREF		Sexo Social Final		<i>p</i>
		Feminino n=84	Masculino n=28	
Questões	Qualidade de Vida	74,40±19,8*	75,89±14,4	0,036
Gerais	Saúde	66,96±25,5	72,32±22,9	0,164
Domínios	Físico	67,30±17,4	75,39±11,3	0,009
	Psicológico	63,38±18,93	73,07±12,0	0,022
	Relações sociais	63,39±20,17	74,99±13,0	0,034
	Meio ambiente	60,83±14,03	63,62±10,9	0,073

*Média ± DP

Tabela 29 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX ou 46,XY com sexo social final feminino

WHOQOL-BREF		Sexo social final feminino		<i>P</i>
		46,XX (n=37)	46,XY (n=44)	
Questões	Qualidade de vida	78,3±18,9*	71,0±20,8*	0,588
Gerais	Saúde	70,3±21,9	64,0±28,2	0,054
Domínios	Físico	66,5±17,9	67,6±17,4	0,975
	Psicológico	62,8±19,0	63,2±19,5	0,947
	Relações sociais	63,9±22,1	62,3±19,1	0,512
	Meio ambiente	61,7±13,2	61,0±15,1	0,565

*Média ± DP

Tabela 30 – Comparação da qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e DDS 46,XY com sexo social masculino

WHOQOL-BREF		46,XX (n=6)	46,XY (n=25)	<i>p</i>
Questões	Qualidade de vida	79,16±18,81*	74,0±13,46*	0,223
	Gerais			
	Saúde	79,16±18,81	71,0±23,58	0,602
Domínios	Físico	64,28±22,01	75,44±11,77	0,057
	Psicológico	76,40±11,67	71,67±11,66	0,567
	Relações sociais	63,90±26,16	74,99±13,82	0,147
	Meio ambiente	65,63±12,50	62,13±10,49	0,639

*Média ± DP

**Tabela 31 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XY com
sexo social feminino *versus* sexo social masculino**

WHOQOL-BREF		Sexo Social final		<i>p</i>
		Feminino (n=44)	Masculino (n=25)	
Questões gerais	Qualidade de vida	71,0±20,8	74,0±13,4	0,004
	Saúde	64,2±28,2	71,0±23,5	0,121
Domínios	Físico	67,6±17,4	75,4±11,8	0,030
	Psicológico	63,2±19,5	71,7±11,7	0,029
	Relações sociais	62,3±19,1	75,0±13,8	0,036
	Meio ambiente	61,1±15,1	62,1±10,5	0,060

*Média ± DP

Tabela 32 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XY registrados no sexo social feminino (SF) que mudaram para o sexo social masculino (SM) *versus* a dos pacientes que foram registrados e mantiveram o sexo social masculino

WHOQOL-BREF		DDS 46,XY S F>S M (n=13)	DDS 46,XY S M (n=11)	<i>p</i>
Questões Gerais	Qualidade de vida	75,0±17,7*	72,7±7,5	0,097
	Saúde	69,2±27,3	70,4±18,7	0,463
Domínios	Físico	73,4±10,6	77,3±13,6	0,349
	Psicológico	71,2±13,0	71,9±11,0	0,661
	Relações sociais	74,4±16,5	75,7±11,5	0,078
	Meio ambiente	64,9±10,5	59,9±10,5	0,918

*Média ± DP

Tabela 33 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS submetidos à cirurgia feminizante em comparação a dos pacientes submetidos a cirurgia masculinizante

WHOQOL-BREF		Cirurgia		<i>p</i>
		Feminilizante (n=67)	Masculinizante (n=28)	
Questões	Qualidade de vida	75,0±19,9	75,0±13,6	0,020
Gerais	Saúde	68,3±24,1	72,32±22,9	0,376
	Físico	67,5±16,6	75,5±11,3	0,038
Domínios	Psicológico	64,1±18,3	73,1±12,0	0,055
	Relações Sociais	63,4±20,9	74,7±13,9	0,023
	Meio Ambiente	61,4±13,0	62,8±11,1	0,209

*Média ± DP

Tabela 34 - Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY submetidos a genitoplastia feminizante em comparação a de um grupo de pacientes submetidos a transplante renal

WHOQOL-BREF		Grupo DDS (n=67)	Grupo Transplante Renal (n=27)	<i>p</i>
Questões Gerais	Qualidade de vida	75,0±19,9	83,3±13,9	0,511
	Saúde	68,3±24,1	80,5±25,3	0,873
Domínio	Físico	67,5±16,6	71,7±16,0	0,667
	Psicológico	64,1±18,3	78,7±10,3	0,003
	Relações sociais	63,4±20,9	77,2±16,4	0,277
	Meio ambiente	61,4±13,1	67,1±16,0	0,348

*Média ± DP

Tabela 35- Qualidade de vida dos pacientes com DDS 46,XX e 46,XY submetidos a genitoplastia masculinizante em comparação a de um grupo de pacientes submetidos a transplante renal

WHOQOL-BREF		Grupo DDS (n=28)	Grupo Transplante Renal (n=27)	<i>p</i>
Questões	Qualidade de vida	75,0±13,6	83,33±13,86	0,040
Domínios	Gerais			
	Saúde	72,32±22,9	80,55±25,31	0,586
	Físico	75,5±11,3	71,7±16,0	0,149
	Psicológico	73,0±12,0	78,7±10,3	0,143
	Relações Sociais	74,7±13,9	77,5±16,4	0,191
	Meio Ambiente	62,8±11,5	67,1±16,0	0,094

*Média ± DP

Anexos

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

I - DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DO SUJEITO DA PESQUISA OU RESPONSÁVEL LEGAL

1. NOME DO PACIENTE:
 NOME DA MÃE:
 NOME DO PAI:
 DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº : SEXO : .M F
 DATA NASCIMENTO: / /
 ENDEREÇO: Nº APTO:
 BAIRRO: CIDADE:
 CEP: TELEFONE: DDD (.....)

2. RESPONSÁVEL LEGAL:
 NATUREZA (grau de parentesco, tutor, curador etc.):
 DOCUMENTO DE IDENTIDADE Nº : SEXO : .M F
 DATA NASCIMENTO: / /
 ENDEREÇO: Nº APTO:
 BAIRRO: CIDADE:
 CEP: TELEFONE: DDD (.....)

II - DADOS SOBRE A PESQUISA CIENTÍFICA

1. TÍTULO DO PROTOCOLO DE PESQUISA: *“ASPECTOS PSICOSSOCIAIS E SEXUAIS DE PACIENTES COM DISTÚRBO DA DIFERENCIAÇÃO SEXUAL 46,XY E 46,XX ACOMPANHADOS A LONGO PRAZO”.*

2. PESQUISADOR: Marlene Inácio

CARGO/FUNÇÃO: Psicóloga pesquisadora na Unidade de Endocrinologia do Desenvolvimento, Disciplina de Endocrinologia da Clínica Médica I do HCFMUSP e CEPsIC UNIDADE DO HCFMUSP

3. AVALIAÇÃO DO RISCO DA PESQUISA:

SEM RISCO RISCO MÍNIMO ☒ RISCO MÉDIO
 RISCO BAIXO RISCO MAIOR

(probabilidade de que o indivíduo sofra algum dano como consequência imediata ou tardia do estudo)

4. DURAÇÃO DA PESQUISA : Término.

III - REGISTRO DAS EXPLICAÇÕES DO PESQUISADOR AO PACIENTE OU SEU REPRESENTANTE LEGAL SOBRE A PESQUISA CONSIGNANDO:

1. Justificativa e os objetivos da pesquisa:
2. Procedimento que serão utilizados e propósitos, incluído a identificação dos procedimentos que são experimentais:
3. Desconfortos e riscos esperados:
4. Benefícios que poderão ser obtidos:
5. Procedimentos alternativos que possam ser vantajosos para o indivíduo.

1. Justificativa: Você tem um problema Distúrbio de Determinação e Diferenciação sexual(DDDS) , isto é, você diz que você nasceu com dois sexos biológicos as vezes não condiz como você se vê e sente por dentro. Esse problema envolve vários fatores que precisam ser avaliados, inclusive o desconforto psicológico e emocional. O objetivo desse estudo é desenvolver uma maneira de avaliar a sua identidade psicosssexual, e social isto é, o seu jeito de ser, de se comportar e sentir se é mais masculina ou feminina para o seu tratamento.

2. Para a sua avaliação psicosssexual será necessária a aplicação de você vai também preencher um questionário com perguntas sobre sua história pessoal e sobre a sua infância, adolescência e vida adulta para tentarmos identificar a sua identidade psicosssexual. A você será aplicado também um teste psicológico, o teste Szondi que vai avaliar sua personalidade e identidade sexual; durante a aplicação do teste eu irei mostrar-lhe umas fotos, seguindo as minhas instruções, você irá escolher entre o conjunto de fotos mostrado as mais simpáticas e depois as mais antipáticas. O início do seu tratamento hormonal será após seis meses de psicoterapia, e você também terá que vivenciar o papel do novo sexo social durante o acompanhamento e o teste HTP. Para o qual você irá desenhar livremente uma casa, uma árvore e uma pessoa de cada sexo.

3. O desconforto desse estudo é você se sentir invadido em sua intimidade. Em adulto na sua avaliação for indicada redesignação sexual você terá que lidar com a sua ansiedade, para esperar o momento adequado, que no mínimo é de dois anos.

4. O benefício ao participar desse estudo será colaborar em aprimorar o diagnóstico psicosssexual e social e avaliar a evolução do seu tratamento.

5. Após esta avaliação você vai se conhecer melhor, nos aspectos da sua identidade psicosssexual e social e outras características da sua personalidade, o seu jeito de ser e lidar com outros aspectos da vida, o que ajudará em seu tratamento.

IV - ESCLARECIMENTOS DADOS PELO PESQUISADOR SOBRE GARANTIAS

DO SUJEITO DA PESQUISA

1. acesso, a qualquer tempo, às informações sobre procedimentos, riscos e benefícios relacionados à pesquisa, inclusive para dirimir eventuais dúvidas.
2. liberdade de retirar seu consentimento a qualquer momento e de deixar de participar do estudo, sem que isto traga prejuízo à continuidade da assistência.
3. salvaguarda da confidencial idade, sigilo e privacidade.
4. disponibilidade de assistência no HCFMUSP, por eventuais danos à saúde, decorrentes da pesquisa.
5. viabilidade de indenização por eventuais danos à saúde decorrentes da pesquisa.

1. O senhor (a) irá ter acesso às informações, sobre o resultado do teste projetivo Szondi e HTP que será aplicado e sobre o questionário que responderá, Assim como os riscos e os benefícios relacionados com a pesquisa, inclusive de esclarecer possíveis dúvidas.

2. O senhor também terá liberdade de retirar seu consentimento de participar do estudo a qualquer momento, e poderá deixar de participar do mesmo, sem que isto prejudique a continuidade da sua assistência, referente aos desconfortos que a pesquisa poderá causar.

3. Os seus dados serão também protegidos, que foram passados em confidência, sigilo e privacidade.

4. A Unidade de Endocrinologia do Desenvolvimento da Disciplina de Endocrinologia do HC/FMUSP disponibilizará assistência ao senhor (a), caso haja danos à sua saúde.

5. Esclareço , que não cabe indenização, porque os possíveis danos causados pela pesquisa são de risco mínimo e não são passíveis de indenização.

V. INFORMAÇÕES DE NOMES, ENDEREÇOS E TELEFONES DOS RESPONSÁVEIS PELO ACOMPANHAMENTO DA PESQUISA, PARA CONTATO EM CASO DE INTERCORRÊNCIAS CLÍNICAS E REAÇÕES ADVERSAS.

Marlene Inácio

Av Dr Enéas de Carvalho Aguiar, 155, 2º andar, bloco 6, Telefones: 3069-7512 ou 3069-6330.

VI. OBSERVAÇÕES COMPLEMENTARES: Não há.

VII - CONSENTIMENTO PÓS-ESCLARECIDO

Declaro que, após convenientemente esclarecido pelo pesquisador e ter entendido o que me foi explicado, consinto em participar do presente Protocolo de Pesquisa.

São Paulo, de de 20..... .

Marlene Inácio

CRP: 0612250

Assinatura do sujeito ou responsável legal
(legível)

assinatura do pesquisador (carimbo ou nome

Questionário para avaliação dos aspectos sociais, sexuais e profissionais

Identificação do paciente

Número do protocolo

Nome do paciente

Número da família

Sexo social: fem. (1) masc. (2)

Estado civil atual: solteiro (1); casado (2); separado (3)

Data de nascimento (dia/mês/ano):

Local de Nascimento (cidade e estado ou país de origem – se estrangeiro)

Endereço:

Cidade:

Estado:

CEP

Telefone:

Email

1. Grupo Étnico (auto-referido):
2. Origem do Pai por parte de mãe:
3. Origem do Pai por parte de pai
4. Origem da Mãe por parte de mãe:
5. Origem da Mãe por parte de pai:
6. Origem urbana (1); rural (2)
7. Escolaridade: analfabeto (0); fundamental incompleto (1); fundamental completo (2); ensino médio incompleto (3) ensino médio completo (4) superior incompleto (5) superior completo (6) pós-lato senso/especialização; (7) mestrado/doutorado
8. Você tem religião? Sim (1); Não (2)
9. Se sim, qual? católica (1); evangélica (2); budista (3) ; muçulmana (4); kardecista (5); religiões afro brasileiras (6); ateísmo (7)
10. Religião da Mãe:
11. Religião do Pai:
12. Nome da mãe:
13. Profissão da Mãe:
14. Escolaridade da mãe: analfabeto (0); fundamental incompleto (1); fundamental completo (2); ensino médio incompleto (3); ensino médio completo (4); superior incompleto (5); superior completo (6); pós-lato senso/especialização; (7) mestrado/doutorado
15. Nome do pai:
16. Profissão do pai
17. Escolaridade do pai: analfabeto (0); fundamental incompleto (1); fundamental completo (2); ensino médio incompleto (3) ensino médio completo (4) superior incompleto (5) superior completo (6) pós-lato senso/especialização; (7) mestrado/doutorado
18. Parentesco entre os pais: nenhum (1); primos 1º grau (2); primo 2º grau (3); outros (4)
19. Quantos filhos têm o casal:
20. Qual o sexo dos filhos ? masculino (1) (n=); feminino (2) (n=)
21. Que lugar você ocupa na ordem de nascimentos dos irmãos: ()
22. Nome dos irmãos por ordem de nascimento:
23. Idade dos irmãos:
24. Filhos afetados? sim (1); não (2)

continuação

Questionário para avaliação dos aspectos sociais, sexuais e profissionais em pacientes com DDS

Histórico do tratamento

25. Data da primeira avaliação médica:
26. Data da primeira avaliação psicológica:
27. Quando você soube de seu problema? na infância (1); na puberdade (2); idade adulta (3);
28. Quantos anos você tinha na época?
29. Quem lhe informou? pais (1) médico (2) outros (3)
30. Quais foram os seus sentimentos? tristeza (1); raiva (2); preocupação (3); não aceitação da doença (4); não compreensão da doença (5); sensação de ser diferente (6); normal (7); envergonhado (8); aliviado (9); não me lembro (10)
31. Quando você gostaria de ter sido informado sobre sua doença? na infância (1); na puberdade (2); na idade adulta (3)
32. Qual a atitude de seus pais em relação à sua doença? Apoio (1); não apoio (2)
33. Você sabe como eram seus genitais ao nascimento? femininos (1); ambíguos (2); masculinos (3) não sei (4)
34. Houve dúvidas em relação a definição do sexo ao nascimento? Não (1); sim (2); não sei (3)
35. Quanto tempo demorou para você ser registrado? Registro imediato (1); tardio (2)
36. Se tardio com que idade?
37. Qual foi o sexo social atribuído ao nascimento: feminino (1); masculino (2)
38. Quem escolheu seu nome? pai (1); mãe (2); avós (3); tios (4); outros (5)
39. Você mudou de sexo social: sim (1); não (2)
40. Se sim, com que idade mudou? (anos)
41. Você tem parentes com a mesma doença que mudaram o sexo social? sim (1); não (2)
42. Se sim quem? Irmãos (1); primos (2); tios (3); outros (4)
43. Isto influenciou sua decisão para mudar de sexo? sim (1); não (2)
44. Seus parentes próximos sabem da sua doença? Sim (1); não (2)
45. Se sim quem? avós maternos (1) avós paternos (2); tios (2); irmãos (3); amigos (4)
46. O uso de hormônios influenciou sua decisão de mudar de sexo social. sim (1); não (2) não sei (3)
47. Você toma atualmente alguma medicação? sim (1); não (2)
48. Se sim, isto influenciou sua decisão de mudar de sexo? sim (1); não (2)
49. Você fez cirurgia plástica para correção dos genitais: sim (1); não (2)
50. Se sim, quantas?

Para preenchimento do médico

51. Primeira cirurgia (nome):
52. Primeira cirurgia (data):
53. Segunda Cirurgia (nome):
54. Segunda Cirurgia (data):
55. Terceira Cirurgia (nome):
56. Terceira Cirurgia (data):
57. Quarta ou última cirurgia (nome):
58. Quarta ou última cirurgia (data):
59. Qual procedimento lhe trouxe maior desconforto durante o tratamento? exame clínico (1); exames radiológicos (2); coleta de sangue (3); internação (4); tratamento hormonal (5); avaliação psicológica (6); procedimentos pós-cirúrgicos (7); outros (8)
60. Você está satisfeito com o resultado do tratamento? sim (1); não (2)

continuação

Questionário para avaliação dos aspectos sociais, sexuais e profissionais em pacientes com DDS

-
61. Se não, por quê? Não aceita a doença (1) sente que o tratamento está incompleto (2) não respondeu (3); (outros (4); Se outros descrever quais;
62. Você tem dúvidas sobre a sua doença? sim (1); não (2)
63. Que tipo de dúvidas?
- Aspectos sociais**
64. Que tipo de brincadeiras você tinha na infância? Boneca (1); casinha (2); bola (3); jogos com bola (4); jogos de luta (5); brincadeiras com armas (revolver , espadas) (6); brincadeiras de soldados (7); subir em arvores (8) jogos de computador (ver tipos de jogos) descrever brinquedos comuns região urbana e rural
65. Qual era o seu brinquedo preferido?
66. Que tipo de tarefas você realizava em casa (descrever) copiar das respostas
67. Como você via sua aparência quando criança: feminina (1); masculina (2); ambígua (3); não sabe (4)
68. Como você define sua aparência física hoje: feminina (1) masculina (2); ambígua (3) não sei (4)
69. Com qual dos seus pais você mais se identifica? mãe (1); pai (2); ambos (3)
70. Qual de seus pais é a figura mais dominante do casal: mãe (1); pai (2); ambos (3)
71. Você tem familiares homossexuais ou bissexuais? sim (1); não (2) não sabe (3)
72. Qual o grau de parentesco? Irmãos (1) primos (2) outros (3)
73. Parente materno (1); paterno (2)
74. Você teve ou tem problemas de integração social, devido à sua doença? (1) sim; não (2)
75. Você se sente aceito pelas pessoas? sim (1); não (2)
76. Se não, por quê?
77. Você já se sentiu discriminado? sim (1); não (2)
78. Em que situações? Dúvida em relação ao gênero (1), preconceito dos outros (2) falta de caracteres secundários do sexo social (3) outros (4) não respondeu (5)
79. A sua doença já lhe trouxe alguma dificuldade? sim (1); não (2)
80. Quais e por quê? Dificuldade de relacionamento afetivo e amoroso (1); dificuldade profissional (2); dificuldade de ordem legal (3); insatisfação em relação a aparência física (4); preconceitos (5); dificuldades psicológicas (6); dores e incômodos (7); outros (8)
81. Com que pessoas você se relaciona mais? família (1), amigos (2); colegas de trabalho (3) igreja (4) outros
82. O que você gosta de fazer no seu tempo livre? esporte (1); namorar (2); ir a igreja (3); ler/ouvir música (4); filmes /TV (5); trabalhos manuais (6); dançar (7); passear e visitar
83. parentes (8); viajar (9); plantar e pescar (10); dormir (11); conversar com amigos (12); conversas na internet (13) jogos na internet (14)
84. Você pratica alguma atividade física? Sim (1); não (2)
85. Se sim qual atividade física
86. Você tem uma religião? sim (1); não (2)
87. Se sim, qual? católica (1); evangélica (2); budista (3); muçulmana (4); kardecista (5); religiões afro brasileiras (6); ateísmo (7)
88. Ter uma religião o ajudou a enfrentar o problema? sim (1); não (2)
89. Se você pudesse mudar qualquer coisa em sua vida o que seria?

continuação

Questionário para avaliação dos aspectos sociais, sexuais e profissionais

Aspectos profissionais

90. Profissão atual:
91. Que tipo de profissão você exerce atualmente?
92. Você está satisfeito com sua atividade profissional? sim (1); não (2)
93. Desde quando exerce esta profissão?
94. Nome da profissão anterior:
95. Categoria da profissão anterior? Nível superior/ proprietário (1); técnico (2); operacional (3) autônomo informal (4); estudante (5); do lar (6) outros (7)
96. Por quanto tempo exerceu esta profissão?
97. Você está empregado no momento? sim (1); não (2)
98. Se sim, onde você trabalha. empresa privada (1); autônomo (2); (público (3); aposentado (4); prestador de serviço (5) outros (6)
99. Se sim, há quanto tempo?
100. É um trabalho formal? sim (1); não (2)
101. Você está satisfeito com o emprego atual? sim (1); não (2)
102. Se não, porque?
103. Você tem um bom desempenho no trabalho? Sim (1); não (2)
104. Costuma faltar ao trabalho? sim (1); não (2)
105. Você é sociável no trabalho? sim (1); não (2)
106. Você está enfrentando alguma dificuldade no trabalho? sim (1); não (2)
107. Se sim qual?
108. Seus colegas de trabalho sabem da sua doença? Sim (1); não (2)
109. Você tem amigos no ambiente de trabalho? sim (1); não (2)

Aspectos sexuais

110. O desenvolvimento das características sexuais secundárias começou em que idade? (anos)
111. Como iniciou? espontâneo (1); induzido por medicação (2)
112. Que idade você tinha quando menstruou? (anos)
113. Você estava preparada? sim (1); não (2)
114. Quem orientou sobre a menstruação? mãe (1); irmã ou irmão (2); escola (3); amigos (4); leitura (5); internet (6) outros (7)
115. Você namora? sim (1); não (2)
116. Você tem ou já teve fantasias sexuais? sim (1); não (2)
117. Você tem vergonha do seu corpo? Sim (1); não (2)
118. Se sim em que situação
119. Você tem ou já teve relações sexuais completas? sim (1); não (2)
120. Se não, qual o motivo?
121. Se sim, quantos anos você tinha quando teve sua primeira relação sexual completa? (anos)
122. Como você obtém prazer durante o ato sexual? caricias (1); masturbação (2); sexo oral (3); penetração (4); todas as atividades (5); não tem atividade sexual (6)
123. Você atinge o orgasmo? sim (1); não (2); difícil de atingir (3)
124. Você usa algum tipo de prótese peniana durante o ato sexual? sim (1); não (2)
125. Quantas vezes por mês você tem relações sexuais? 1x (1); 2x (2); 3x (3) >3 (4)
126. Você está satisfeito com sua vida sexual? sim (1); não (2)
127. Se não, por quê?
128. Você já teve contatos sexuais com: homens (1); mulheres (2); ambos (3); nenhum (4)

continuação**Questionário para avaliação dos aspectos sociais, sexuais e profissionais**

129. Como você define sua orientação sexual: heterossexual; (1) homossexual; (2) bissexual; (3)
130. Estado civil atual: casado; (1) solteiro; (2) separado; (3) viúvo; (4)
131. Há quanto tempo você mantém este estado civil?
132. Você já foi casado/a anteriormente? sim (1); não (2)
133. Se sim, quantas vezes? 1x (1); 2x (2); 3x(3) >3(4)
134. Quantos anos você tinha na época do primeiro casamento?
135. Quantos anos você tinha na época do último casamento?
136. Se você já se separou alguma vez, quais as razões da separação?
137. Se sim quantas vezes? 1x (1); 2x (2); 3x(3) >3(4)
138. Se você não é casado/a, está namorando alguém? sim (1); não (2)
139. Se sim, há quanto tempo você namora?
140. Mantém relações sexuais? sim (1); não (2)
141. Como é o seu contato sexual: regular (1) esporádico (2)
142. Se regular, com que frequência mensal? 1x (1); 2x (2); 3x(3) >3 (4)
143. Se esporádico, qual motivo?
144. Se você tem parceiro sexual fixo, você está satisfeito (a) sexualmente com este parceiro? sim (1) não (2)
145. Se não, qual o motivo?
146. Você já teve relações sexuais fora do casamento? sim (1); não (2)
147. Se sim, comente:
148. Você já teve filhos? Sim (1); não (2)
149. Se não tem, você gostaria de ter? sim (1); não (2)
150. Se sim, quantos filhos? 1x (1); 2x (2); 3x(3) >3(4)
151. Filhos biológicos: sim (1); não (2)
152. Filhos adotivos: sim (1); não (2)
153. Qual é a importância de não poder ter filhos biológicos na sua vida. muito importante (1); importante (2) pouco importante (2)
154. Você acha que o fato de não poder ter filhos prejudica seu relacionamento sexual? Sim (1); não (2); não sei (3)
155. Você teve alguma dificuldade para contar ao seu parceiro/a que não pode ter filhos biológicos: sim (1); não (2) não sei (3).
156. Se sim porque?
157. Quando você acha que é o melhor momento para falar sobre sua infertilidade: logo que conhece o parceiro/a (1); esperar o relacionamento ser mais longo (2); esperar o parceiro/a falar em casamento (3) quando o parceiro/a falar sobre filhos (4)
158. Você tem medo de ser rejeitado (a) por não poder ter filhos biológicos? Sim (1); não (2); tenho duvidas (3)

continuação
Questionário para avaliação dos aspectos sociais, sexuais e profissionais

Após o tratamento

- 159. Adaptação social: boa (1); regular (2); ruim (3)
- 160. Adequação ocupacional: boa (1); média (2); ruim (3)
- 161. Função sexual: adequada (1); difícil (2); impossível (3)
- 162. Fertilização in vitro: não tentada (1); com sucesso (2); sem sucesso (3)
- 163. O que mudou na sua vida depois do tratamento?
- 164. O que você relaciona como fatores de insatisfação durante o tratamento?
- 165. O que você diria a alguém que tem o mesmo problema que o seu?
- 166. No último ano você considera ter sido uma pessoa: muito feliz (1); feliz (2); mais ou menos feliz (4); infeliz (4)
- 167. Por quais motivos?
- 168. Você foi bem tratado pela equipe multiprofissional no HC? sim (1); não (2)
- 169. Se não, por quê?
- 170. Quais são suas sugestões para melhorar o tratamento:

Diagnóstico sindrômico (Preenchido pelo médico)

- 171. Cariótipo
- 172. Gene estudado:
- 173. Mutação: identificada (1); não identificada (2); estudo incompleto (3)
- 174. Descrição da mutação identificada (gene e mutação) :
- 175. **Diagnóstico final:**

Entrevista com os pais

- 176. Qual a idade da mãe quando o paciente foi concebido? (anos)
- 177. Qual a idade do pai quando o paciente foi concebido? (anos)
- 178. A mãe fez acompanhamento pré-natal? sim (1) não (2) não sei (3)
- 179. Se sim, onde?
- 180. Se não, por quê?
- 181. Havia preferência pelo sexo do bebê? menina (1); menino (2); indiferente (3)
- 182. O parto foi: normal (1); prematuro (2); cesariana (3); outros (4)
- 183. Qual foi o sentimento dos pais frente ao nascimento do paciente
- 184. Local do nascimento: hospital-maternidade (1); casa (2); outros (3)
- 185. Se outros, especifique:
- 186. Os pais moravam juntos quando o paciente nasceu? sim (1) não (2)
- 187. Ainda moram juntos? sim (1) não (2)
- 188. Se não, porquê? separação (1); morte do pai (2); morte da mãe (3); morte de ambos (4)
- 189. Desde quando os pais estão separados
- 190. Qual o motivo da separação?
- 191. Os pais voltaram a ter outro relacionamento: sim (1); não (2)
- 192. Se sim qual é o papel do novo companheiro junto ao paciente

Teste de Personalidade
Inquérito do HTP (House, Tree e Person)

Desenho da casa: Muito bem, vejamos agora se inventamos uma história sobre essa casa como se fosse uma novela ou uma peça de teatro. Por exemplo:

1. De quem é essa casa?
2. Quantas pessoas moram nela?
3. Quantos andares têm?
4. Falta alguma coisa nessa casa?
5. Você gostaria de morar nela?
6. Se você fosse dono (a) dessa casa e pudesse fazer com ela o que bem entendesse, qual o cômodo que você escolheria para você Por quê?
7. Quando você olha para a casa, ela parece estar perto ou longe de você?
8. Se você estivesse olhando essa casa, como você a estaria vendo?
() na altura dos olhos () abaixo () acima dos seus olhos
9. Em que essa casa faz você lembrar ou pensar?
10. Essa casa é:
() Feliz () Triste () Amiga () Agressiva () Confiável () Barulhenta
Por quê?
11. Você acha que a maioria das casas é assim?
12. Alguém ou alguma coisa já machucou essa casa? Por quê?
13. De que essa casa necessita a mais?

Desenho da árvore:

1. Seqüência do desenho:
2. Que tipo de árvore é essa que você desenhou?
3. Onde ela poderia estar situada?
4. Quem a plantou? Por quê?
5. Que idade ela tem?
6. Você pensa nela como estando:
() Viva Por que você acha que ela está viva ?
() Morta Existe alguma parte morta nessa árvore ?

 Por que você acha que morreu?

 Há quanto tempo morreu?
7. Essa árvore, para você, parece mais com um homem ou com uma mulher? Por quê?
8. Essa árvore está sozinha ou em um grupo de árvores?
9. Olhando essa árvore, você tem a impressão de que ela está :
() Acima () Abaixo () No mesmo plano que você
10. Como está o clima nessa figura ?
11. Há algum vento soprando nessa figura ?
12. Em que essa árvore faz você lembrar ou pensar?
13. Essa árvore está sadia?
14. Por que você acha que ela está sadia?
15. Do que essa árvore mais necessita?
16. Alguém ou alguma coisa já feriu essa árvore?

Desenho da Pessoa 1:

1. Isso é: () um homem () uma mulher
 () um menino () uma menina
2. Quem é ele (a)? Quantos anos têm?
3. O que ele (a) está fazendo?
4. Ele (a) se dá melhor com o pai ou com a mãe?
5. O que ele (a) quer ser?
6. Qual é a parte mais bonita de seu corpo? E a mais feia?
7. Como ele (a) se sente? Por quê? O que mais o (a) preocupa?
8. Prefere ficar só ou no meio de outras pessoas? Tem muitos amigos? Mais velhos ou mais novos?
9. O que ele (a) mais quer da vida?
10. A melhor qualidade dele (a) é.....
A pior é:
.....
11. De que ele (a) tem medo ? De que essa pessoa mais precisa?
12. Você gostaria de ser como essa pessoa?
13. O que as pessoas falam dele (a)? E os familiares?
14. Alguém já feriu essa pessoa? Por quê?
15. Imagine que o sol seja uma pessoa que você conhece. Quem seria?
16. Você acha que a maioria das pessoas se sente assim?
17. Qual é o clima dessa figura? Que tipo de roupa está vestindo?
18. Estuda ou trabalha? O que mais quer da vida?
19. Namora? Tem vida sexual ativa?
20. Se casado (a), vive bem com o companheiro(a) ? As relações sexuais são gratificantes?

Desenho da Pessoa 2:

1. Isso é: () um homem () uma mulher
 () um menino () uma menina
2. Quem é ele (a)? Quantos anos têm?
3. O que ele (a) está fazendo?
4. Ele (a) se dá melhor com o pai ou com a mãe?
5. O que ele (a) quer ser?
6. Qual é a parte mais bonita de seu corpo? E a mais feia?
7. Como ele (a) se sente? Por quê? O que mais o (a) preocupa?
8. Prefere ficar só ou no meio de outras pessoas? Tem muitos amigos? Mais velhos ou mais novos?
9. O que ele (a) mais quer da vida?
10. A melhor qualidade dele (a) é..... A pior é:
11. De que ele (a) tem medo? De que essa pessoa mais precisa?
12. Você gostaria de ser como essa pessoa?
13. O que as pessoas falam dele (a)? E os familiares?
14. Alguém já feriu essa pessoa? Por quê?
15. Imagine que o sol seja uma pessoa que você conhece. Quem seria?
16. Você acha que a maioria das pessoas se sente assim?
17. Qual é o clima dessa figura? Que tipo de roupa está vestindo?
18. Estuda ou trabalha? O que mais quer da vida?
19. Namora? Tem vida sexual ativa?
20. Se casado (a), vive bem com o companheiro (a)? As relações sexuais são gratificantes?

Desenho da Família de Origem:

1. Seqüência do desenho:
2. Quem são as pessoas que desenhos?
3. Aí estão todos os seus familiares?
4. Quem está faltando?
5. Por que não está aí?
6. Quem é a pessoa com quem você melhor se relaciona nessa família? Por quê?
7. Quem é a pessoa com quem você tem mais dificuldades em se relacionar? Por quê?
8. Quem é a pessoa mais feliz desse grupo e por quê?
9. Quem é a mais triste ou a menos feliz? Por quê?
10. Em que família você estava pensando quando estava desenhando?

Observação Importante:

Ao final de cada desenho é importante pedir ao examinando que coloque um Sol.

Presume-se que o Sol simbolize a figura de maior autoridade ou de maior calor e/ou afeto no ambiente. A disparidade de tamanho entre o Sol e o total de desenho pode expressar a visão que o examinando tem a respeito de seu relacionamento com a pessoa representada pelo Sol.

WHOQOL - ABREVIADO

Versão em Português

PROGRAMA DE SAÚDE MENTAL ORGANIZAÇÃO
MUNDIAL DA SAÚDE
GENEBRA

Coordenação do GRUPO WHOQOL no Brasil

Dr. Marcelo Pio de Almeida Fleck
Professor Adjunto
Departamento de Psiquiatria e Medicina Legal
Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Porto Alegre – RS - Brasil

Instruções

Este questionário é sobre como você se sente a respeito de sua qualidade de vida, saúde e outras áreas de sua vida. **Por favor, responda a todas as questões.** Se você não tem certeza sobre que resposta dar em uma questão, por favor, escolha entre as alternativas a que lhe parece mais apropriada. Esta, muitas vezes, poderá ser sua primeira escolha.

Por favor, tenha em mente seus valores, aspirações, prazeres e preocupações. Nós estamos perguntando o que você acha de sua vida, tomando como referência as **duas últimas semanas**. Por exemplo, pensando nas últimas duas semanas, uma questão poderia ser:

	nada	muito pouco	médio	muito	completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	4	5

Você deve circular o número que melhor corresponde ao quanto você recebe dos outros o apoio de que necessita nestas últimas duas semanas. Portanto, você deve circular o número 4 se você recebeu "muito" apoio como abaixo.

	nada	muito pouco	médio	muito	completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	4	5

Você deve circular o número 1 se você não recebeu "nada" de apoio.

Anexo D

Por favor, leia cada questão, veja o que você acha e circule no número que lhe parece a melhor resposta.

		muito ruim	ruim	nem ruim nem boa	boa	muito boa
1	Como você avaliaria sua qualidade de vida?	1	2	3	4	5

		muito satisfeito	insatisfeito	nem satisfeito nem insatisfeito	Satisfeito	muito satisfeito
2	Quão satisfeito (a) você está com a sua saúde?	1	2	3	4	5

As questões seguintes são sobre **o quanto** você tem sentido algumas coisas nas últimas duas semanas.

		nada	muito pouco	mais ou menos	bastante	extremamente
3	Em que medida você acha que sua dor (física) impede você de fazer o que você precisa?	1	2	3	4	5
4	O quanto você precisa de algum tratamento médico para levar sua vida?	1	2	3	4	5
5	O quanto você aproveita a vida?	1	2	3	4	5
6	Em que medida você acha que a sua vida tem sentido?	1	2	3	4	5
7	O quanto você consegue se concentrar?	1	2	3	4	5
8	Quão seguro (a) você se sente em sua vida diária?	1	2	3	4	5
9	Quão saudável é o seu ambiente físico (clima, barulho, poluição, atrativos)?	1	2	3	4	5

As questões seguintes sobre **quão completamente** você tem sentido ou é capaz de fazer certas coisas nestas últimas duas semanas.

		nada	muito pouco	médio	muito	completamente
10	Você tem energia suficiente para o seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
11	Você é capaz de aceitar sua aparência física?	1	2	3	4	5
12	Você tem dinheiro suficiente para satisfazer suas necessidades?	1	2	3	4	5
13	Quão disponíveis para você estão as informações que precisa no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
14	Em que medida você tem oportunidades de atividade de lazer?	1	2	3	4	5

Anexo D

As questões seguintes perguntam sobre **quão bem ou satisfeito** você se sentiu a respeito de vários aspectos de sua vida nas últimas duas semanas.

		muito ruim	ruim	nem ruim nem bom	bom	muito bom
1 5	Quão bem você é capaz de se locomover?	1	2	3	4	5

		muito satisfeito	insatisfeito	nem satisfeito nem insatisfeito	Satisfeito	muito satisfeito
1 6	Quão satisfeito(a) você está com o seu sono?	1	2	3	4	5
1 7	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade de desempenhar as atividades do seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
1 8	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade para o trabalho?	1	2	3	4	5
1 9	Quão satisfeito(a) você está consigo mesmo(a)?	1	2	3	4	5
2 0	Quão satisfeito(a) você está com suas relações pessoais (amigos, parentes, conhecidos, colegas)?	1	2	3	4	5
2 1	Quão satisfeito(a) você está com sua vida sexual?	1	2	3	4	5
2 2	Quão satisfeito(a) você está com o apoio que você recebe de seus amigos?	1	2	3	4	5
2 3	Quão satisfeito(a) você está com as condições do local onde mora?	1	2	3	4	5
2 4	Quão satisfeito(a) você está com o seu acesso aos serviços de saúde?	1	2	3	4	5
2 5	Quão satisfeito(a) você está com o seu meio de transporte	1	2	3	4	5

As questões seguintes referem-se a **com que frequência** você sentiu ou experimentou certas coisas nas duas últimas semanas.

		nunca	algumas vezes	freqüentemente	muito freqüentemente	sempre
2 6	Com que frequência você tem sentimentos negativos tais como mau humor, desespero, ansiedade, depressão?	1	2	3	4	5

Alguém lhe ajudou a preencher este questionário?.....

Quanto tempo você levou para preencher este questionário?.....

Você tem algum comentário sobre o questionário?

OBRIGADA PELA SUA COLABORAÇÃO!.

SÍNTESE ESTATÍSTICA PARA CÁLCULO DO WHOQOL-BREF

STEPS FOR CHECKING AND CLEANING DATA AND COMPUTING
DOMAIN SCORES FOR THE WHOQOL-BREF
(prepared by Alison Harper and Mick Power on behalf of the WHOQOL Group)

Steps	SPSS syntax for carrying out data checking, cleaning and computing total scores
Check all 26 items from assessment have a range of 1-5	RECODE Q1 Q2 Q3 Q4 Q5 Q6 Q7 Q8 Q9 Q10 Q11 Q12 Q13 Q14 Q15 Q16 Q17 Q18 Q19 Q20 Q21 Q22 Q23 Q24 Q25 Q26 (1=1) (2=2) (3=3) (4=4) (5=5) (ELSE=SYSMIS). (This recodes all data outside the range 1-5 to system missing)
Reverse 3 negatively phrased items	RECODE Q3 Q4 Q26 (1=5) (2=4) (3=3) (4=2) (5=1) (This transforms negatively framed questions to positively framed questions)
Compute domain scores	COMPUTE PHYS= MEAN.6(Q3,Q4,Q10,Q15,Q16,Q17,Q18)*4. COMPUTE PSYCH= MEAN.5(Q5,Q6,Q7,Q11,Q19,Q26)*4. COMPUTE SOCIAL=MEAN.2(Q20,Q21,Q22)*4. COMPUTE ENVIR=MEAN.6(Q8,Q9,Q12,Q13,Q14,Q23,Q24,Q25)*4. (These equations calculate the domain scores. All scores are multiplied by 4 so as to be directly comparable with scores derived from the WHOQOL-100. The ".6" in "MEAN.6" specifies that 6 items must be endorsed for the domain score to be calculated.)
Transform scores to 0-100 scale	COMPUTE PHYS=(PHYS-4)*(100/16). COMPUTE PSYCH=(PSYCH-4)*(100/16). COMPUTE SOCIAL=(SOCIAL-4)*(100/16). COMPUTE ENVIR=(ENVIR-4)*(100/16)
Delete cases with > 20% missing data	COUNT TOTAL=Q1 TO Q26 (1 THRU 5) (This command creates a new column "total". "Total" contains a count of the WHOQOL-BREF items with values 1-5 that have been endorsed by each subject. The "Q1 TO Q26" means that consecutive columns from "Q1", the first item, to "Q26", the last item, are included in the count. It therefore assumes that data is entered in the order given in the assessment.) SELECT IF (TOTAL>21). EXECUTE (This second command selects only those cases where "total", the "total number" of items completed, is greater than or equal to 80%. It deletes the remaining cases from the dataset.)