

**GOVERNO DO DISTRITO FEDERAL**

SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL

Subsecretaria de Atenção Integral à Saúde

Assessoria de Redes de Atenção à Saúde

Nota Técnica N.º 2/2020 - SES/SAIS/ARAS

Brasília-DF, 23 de abril de 2020.

GOVERNO DO DISTRITO FEDERAL

SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL

Assessoria de Redes de Atenção à Saúde

Rede Cegonha

Programa de Triagem Neonatal do Distrito Federal

Serviço de Referência em Doenças Raras do Distrito Federal

Nota Técnica SEI-GDF n.º 2/2020- SES/SAIS/ARAS

Assunto: Orientações de reconhecimento e encaminhamento de crianças nascidas com Distúrbio de Diferenciação Sexual (DDS) – Genitália ambígua**DO OBJETIVO**

1. Este documento tem como objetivo apresentar os principais elementos que deverão ser observados ao nascimento e durante a consulta de uma criança que apresenta genitália ambígua e orientar o fluxo de encaminhamento para diagnóstico;
2. Sabendo-se que os DDS configuram uma das situações que podem acarretar complicações imediatas, causando **risco à vida**, caracterizando uma **emergência pediátrica**, quando não diagnosticada precocemente, é dever do pediatra que atende a criança na sala de parto, a identificação imediata da genitália ambígua;
3. Sabendo-se que a causa mais comum de DDS 46,XX é a Hiperplasia Adrenal Congênita forma perdedora de sal e que esta é a principal emergência pediátrica nestes casos;
4. A fim de evitar complicações imediatas, quando identificado uma genitália ambígua, a criança deverá ser encaminhada **imediatamente** ao Ambulatório de Hiperplasia Adrenal Congênita, no Hospital de Apoio de Brasília (Serviço de Referência em Triagem Neonatal) para afastar uma das principais causas de DDS e que acarreta risco a vida;
5. O encaminhamento deverá ser feito em forma de parecer, com a criança **ainda internada**;
6. Em casos de detecção durante a consulta pediátrica em crianças até 6 meses de vida, o encaminhamento deverá ser **imediato**, seguindo o mesmo fluxo de atendimento;
7. Crianças maiores de 6 meses de vida devem seguir o fluxo de encaminhamento da Nota Técnica SEI-GDF n.º 9/2019 - Critérios de encaminhamento de pacientes para a especialidade de Genética

6. A criança deverá ser encaminhada ao HAB, após contato telefônico prévio (tel: 2017-1251 e 99169-5012 - Whatsapp) quando a consulta já deverá ser agendada.

DA IDENTIFICAÇÃO DA GENITÁLIA AMBÍGUA AO NASCIMENTO

Uma genitália é considerada ambígua sempre que oferecer dificuldade para o médico atribuir o sexo a determinada criança. A identificação correta do sexo ao nascer ou mesmo sua não identificação é papel do neonatologista (pediatra) na sala de parto.

Critérios que auxiliam na identificação dos casos de DDS:

- Ambiguidade genital evidente
- Genitália aparentemente feminina, com aumento de clitóris (mais de 6mm de diâmetro ou mais de 9mm de comprimento) e/ou fusão labioescrotal parcial posterior ou mais grave e/ou massa inguinal bilateral/labioescrotal
- Genitália aparentemente masculina com criptorquidia bilateral e/ou micropenis (comprimento <2,7cm) e/ou hipospádia proximal isolada (perineal, penoescrotal ou peniana grave) e/ou hipospádia leve com criptorquidia unilateral
- História familiar de DDS

Assim, **em caso de dúvida**, é melhor sempre suspeitar e encaminhar a criança a um serviço especializado para avaliação diagnóstica. É importante que recém-nascidos com genitália ambígua sejam avaliados por uma equipe multidisciplinar, com experiência em avaliação e tratamento de DDS, para que seja assegurado o sexo apropriado, baseado na etiologia da condição bem como em condições médicas e psicossociais, além de iniciar o tratamento quando necessário.

DA CORRETA DESCRIÇÃO DA GENITÁLIA NO PRONTUÁRIO

Uma vez sendo identificado uma genitália ambígua, a descrição da mesma deverá ser feita de forma adequada, utilizando termos embriológicos, sem se reportar a estruturas masculinas ou femininas.

Deve-se observar:

- Simetria das estruturas;
- Falo (correspondente embriológico do clitoris e pênis) deve ser medido desde a sua base;
- Eminências lábio-escrotais (correspondente embriológico dos grandes lábios e da bolsa testicular) - grau de fusão, presença de enrugamento, existência de hiperpigmentação, presença de gônadas em seu interior;
- Descrição da abertura uretral (localização), da abertura vaginal (localização, se é visível ou não) ou de seio urogenital (localização, se é visível ou não);
- regiões inguinais - verificar a presença de gônadas.

DA CORRETA CONDUTA DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE

A identificação de alteração na genitália ao nascimento causa angústia aos pais e aos profissionais de saúde. Muitas questões são levantadas nesse momento e a correta postura profissional pode amenizar o sofrimento dos pais.

A correta conduta dos profissionais de saúde, diante de casos de DDS, evitando usar termos estigmatizantes e termos de referência ao sexo quando este ainda não tiver sido identificado, diminui a angústia da família e ajuda no entendimento do problema

Recomendação fundamental aos Serviços de Neonatologia sobre a Declaração de Nascidos Vivos (DNV): o Registro de nascimento do recém nascido com DDS **deve ser suspenso até conclusão do diagnóstico pela equipe multiprofissional. Posteriormente um relatório final será liberado, assinado pela respectiva equipe, entregue aos familiares com as orientações necessárias para registro.**

DA CONDUTA MÉDICA DIANTE DE UMA GENITÁLIA AMBÍGUA

Ao se detectar um caso de DDS, a equipe médica e demais profissionais de saúde devem ser orientados quanto a conduta correta.

Cabe ao médico os cuidados à saúde da criança, para evitar um agravo maior.

Desta forma, as seguintes orientações devem ser seguidas:

- Detecção da genitália ambígua na sala de parto
- Manter a criança internada até orientação do Serviço de Referência
- Contato imediato com o Serviço de Referência – Hospital de Apoio de Brasília – Ambulatório de Hiperplasia Adrenal Congênita, para orientações imediatas e marcação de consulta
- Monitorar eletrólitos (sódio e potássio) e balanço hídrico
- Verificar sinais de insuficiência adrenal (hipoglicemia, distúrbio hidro-eletrolítico, choque)
- Tratamento imediato dos sinais de insuficiência adrenal
- Orientar coleta do teste do pezinho a partir de 24 horas de vida e enviar para o Hospital de Apoio

DA CONCLUSÃO

Não há estimativas precisas sobre a incidência de ambiguidade genital ao nascimento, em crianças maiores, adolescentes ou adultos.

A falta de informação dos profissionais de saúde na identificação de um caso de DDS ocasiona uma estimativa errônea. Desta forma, é imprescindível a identificação precoce de crianças com DDS para evitar transtornos neonatais, na infância, adolescência e na vida adulta.

Assim visando garantir o diagnóstico precoce do maior número de crianças, as Equipes de Triagem Neonatal e Doenças Raras orientam encaminhar ao Serviço de Referência em TRIAGEM Neonatal do HAB, não só os recém nascidos internados que apresentem DDS, mas também os lactentes até 06 (seis) meses de idade que apresentem qualquer grau de Genitália Ambígua e não apresentem o resultado da Triagem Neonatal Ampliada do DF.

Esta nota técnica visa orientar a correta identificação de uma genitália ambígua, ao nascimento, e durante uma consulta pediátrica, orientar sua descrição adequada, condutas diante da família, conduta durante a internação da criança e o adequado encaminhamento do paciente.

Elaboradores:

Kallianna Paula Duarte Gameleira (RTD colaborador em Triagem Neonatal / Endocrinologista Pediátrica responsável pelo Ambulatório de Hiperplasia Adrenal Congênita da Secretaria de Saúde do Distrito Federal - Serviço de Referência em Triagem Neonatal - Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital de Apoio de Brasília da Secretaria de Saúde do Distrito Federal)

Juliana de Vasconcellos Thomas (RTD em Triagem Neonatal / Coordenadora Estadual do Programa de Triagem Neonatal do DF/ Endocrinologista Pediátrica do Ambulatório do Serviço de Referência em Triagem Neonatal - Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital de Apoio de Brasília da Secretaria de Saúde do Distrito Federal)

Romina Soledad Heredia (RTD colaboradora em Doenças Raras / Médica Geneticista do Serviço de Referência em Triagem Neonatal, do Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital de Apoio de Brasília e do Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital Materno Infantil de Brasília)

Maria Teresinha de Oliveira Cardoso (RTD de Genética e Doenças Raras / Médica Geneticista do Serviço de Referência em Triagem Neonatal, do Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital de Apoio de Brasília e RTA do Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital Materno Infantil de Brasília)



Documento assinado eletronicamente por **KALLIANNA PAULA DUARTE GAMELEIRA - Matr.0169868-0, Referência Técnica Distrital (RTD)-Colaborador em Triagem Neonatal**, em 23/04/2020, às 15:03, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **JULIANA DE VASCONCELOS THOMAS - Matr.0153032-1, Referência Técnica Distrital (RTD) em Triagem Neonatal**, em 23/04/2020, às 16:33, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO - Matr.0142752-0, Referência Técnica Distrital (RTD) Doenças Raras**, em 23/04/2020, às 17:56, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **VIRGINIA LIRA DA CONCEICAO - Matr.0157715-8, Referência Técnica Distrital (RTD) UTI de Neonatologia**, em 23/04/2020, às 18:18, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **ROMINA SOLEDAD HEREDIA GARCIA SILVA - Matr.1442797-4, Referência Técnica Distrital (RTD) Doenças Raras-Colaborador(a)**, em 24/04/2020, às 08:49, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **ELIZIANE BRANDAO LEITE - Matr.0145433-1, Referência Técnica Distrital (RTD) Endocrinologia**, em 24/04/2020, às 09:53, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



Documento assinado eletronicamente por **IVANA RIBEIRO NOVAES - Matr.0129871-2, Referência Técnica Distrital (RTD) Pediatria**, em 28/04/2020, às 16:56, conforme art. 6º do Decreto nº 36.756, de 16 de setembro de 2015, publicado no Diário Oficial do Distrito Federal nº 180, quinta-feira, 17 de setembro de 2015.



A autenticidade do documento pode ser conferida no site:
[http://sei.df.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0](http://sei.df.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0&verificador=39068501)
verificador= **39068501** código CRC= **1D67B636**.

"Brasília - Patrimônio Cultural da Humanidade"

Setor de Áreas Isoladas Norte (SAIN) - Parque Rural, lote s/n - Bloco B - Bairro Asa Norte - CEP 70770-200 - DF

00060-00169072/2020-17

Doc. SEI/GDF 39068501