



SÍNDROME DA INSENSIBILIDADE ANDROGÊNICA: ASPECTOS GENÉTICOS E MOLECULARES

JULYA APARECIDA DE OLIVEIRA AMARAL; JÉSSICA APARECIDA DA SILVA RIBEIRO;
CAIO CÉSAR SOUZA COELHO

Introdução: As mutações no gene do receptor androgênico presentes no Xq12² caracterizam uma possível diferença do desenvolvimento sexual, termo formalizado no Consenso de Chicago, que conceituam a Síndrome da Insensibilidade Androgênica (SIA). Essas mutações podem resultar em três principais fenótipos da SIA, sendo que os níveis hormonais dos pacientes são análogos aos observados em indivíduos com cariótipo 46, XY, independentemente do fenótipo manifestado. **Objetivo:** Posto que há uma ampla diversidade genotípica associada à SIA, notamos que a disseminação de práticas adequadas para a realização de testes laboratoriais e genéticos, essenciais para um diagnóstico preciso e manejo eficaz dos pacientes, é escassa. Em busca de mitigar esse cenário, objetivamos entender as descobertas gênicas mais recentes, propagar resultados científicos associados à SIA e motivar a conscientização de profissionais que, em sua grande maioria, não estão familiarizados com diagnósticos não comuns. **Materiais e métodos:** A revisão baseou-se em uma extensa pesquisa bibliográfica em plataformas online, utilizando uma abordagem dedutiva devido ao caráter descritivo do estudo. Para tal concretização, a técnica utilizada foi a documentação indireta, investigando mutações e fenótipos ligados à temática. **Resultados:** Os resultados obtidos salientam a necessidade imperativa de propor conscientização em ambientes hospitalares e ambulatoriais quanto ao manejo clínico e psicossocial para com os pacientes portadores da SIA, deflagrando um ambiente progressista para questões de intersexualidade. **Conclusão:** Medidas como essas coadjuvaram alcançar um atendimento idôneo e uma melhor qualidade de vida para os indivíduos que convivem com as diferenças no desenvolvimento sexual, mitigando a subnotificação, condutas e tratamentos malpropícios, bem como a atribuição preconceituosa das diferenças genéticas presentes em indivíduos intersexo.

Palavras-chave: **SÍNDROME DA INSENSIBILIDADE ANDROGÊNICA; INTERSEXUALIDADE; DESCOBERTAS GÊNICAS; DIFERENÇAS DO DESENVOLVIMENTO SEXUAL; MANEJO CLÍNICO E PSICOSSOCIAL**