

Histórico do GIEDDS

25 anos

1988-2013

2013

GRUPO INTERDISCIPLINAR DE ESTUDOS DA DETERMINAÇÃO E DIFERENCIAÇÃO DO SEXO

GIEDDS - FCM - HC - UNICAMP

1988 - 2013

HISTÓRICO DO GIEDDS

“O recém-nascido com genitália ambígua representa um problema urgente que deve ser resolvido de modo rápido e preciso. Caso contrário, pode-se instalar uma tragédia social duradoura por toda a vida, tanto para o paciente quanto para a família. Não há motivo para contemporização ou para a atitude frequentemente observada de deixar que a criança cresça para que estudos adequados sejam realizados”.

Donahoe & Hendren, 1976.

Os distúrbios que afetam a determinação e a diferenciação do sexo trazem consigo graves implicações médicas, psicológicas e sociais. Seja perante um recém-nascido com ambiguidade da genitália externa, ou um adolescente com atraso puberal ou características puberais heterossexuais, é grande o impacto psicológico para as famílias. Esse impacto também é sentido, certamente, pelos próprios pacientes na dependência de sua faixa etária. Além disso, embora nos últimos tempos a sociedade tenha se tornado mais esclarecida sobre a questão, os problemas que afetam a diferenciação sexual ainda estão cercados de preconceitos. Seu manejo exige muita sensibilidade, de modo que não exista confusão ao longo do tempo a respeito da identificação sexual da criança.

O grande desafio frente ao o paciente com distúrbio da diferenciação sexual, principalmente criança com ambiguidade genital, é chegar a um diagnóstico etiológico preciso. Desse diagnóstico depende não só a definição do sexo, mas também todos os procedimentos terapêuticos subsequentes e ainda o aconselhamento genético da família.

Em todos os casos, é fundamental um diagnóstico precoce, antes do estabelecimento da identidade sexual social e psicológica. A situação ideal é a de investigação ágil e rápida desses casos ainda no período neonatal, buscando a detecção de casos potencialmente letais, como a hiperplasia congênita das supra-renais em sua forma perdedora de sal, e minorando os problemas psicológicos e sociais da família.

Está clara, portanto, a necessidade do envolvimento de vários profissionais da área da saúde para alcançar esse objetivo. Entre eles, pediatras, geneticistas, endocrinologistas, cirurgiões, ginecologistas, radiologistas, anatomopatologistas, médicos legistas, psicólogos ou psiquiatras, e assistentes sociais. A atuação desses profissionais de forma conjunta e integrada, unindo os conhecimentos de cada área ou disciplina, permite não só maior rapidez no diagnóstico, mas também uniformização das informações que são transmitidas à família, e, conseqüentemente, uma maior confiança da família na equipe médica como um todo.

Uma vez que os distúrbios da determinação e diferenciação do sexo, em especial as ambigüidades genitais, necessitam de investigação complexa, ágil e eficaz, devem ser abordados preferencialmente de maneira *interdisciplinar*.

Com o aumento das especializações, o aprofundamento e a fragmentação dos campos disciplinares em sub-áreas e novas disciplinas, criam-se novos objetos, novas fronteiras que implicam na colaboração entre especialistas de diferentes disciplinas, resultando em novos campos disciplinares e novos profissionais. É para dar conta dessa complexidade dinâmica que se coloca o método interdisciplinar: sem ele, há uma duplicação de esforços, serviços e custos, com prejuízo da organização, expansão e qualidade do serviço.

No Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (HC-UNICAMP), um dos responsáveis pelo atendimento de uma região com mais de cinco milhões de habitantes, foi criado em 1988 o Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS). Essa iniciativa partiu de profissionais médicos, na áreas de pediatria, genética médica e endocrinologia, interessados em centralizar as atividades de assistência e de pesquisa dos distúrbios da determinação e diferenciação do sexo.

Seus objetivos foram os de agilizar o atendimento de pacientes nascidos e/ou encaminhados ao HC-UNICAMP por apresentarem alterações na determinação ou diferenciação do sexo; padronizar condutas gerais e específicas para as diversas patologias da área; dar orientação médica e psicológica, bem como assessoria médico-legal, aos pacientes e respectivas famílias; oferecer treinamento profissionalizante aos residentes, estagiários e pós-graduandos; criar e manter arquivo nosológico e de atualização científica; desenvolver pesquisas na área; e aprimorar os cursos de graduação e residência médica nas diversas áreas, bem como organizar cursos de pós-graduação e extensão universitária.

Para tanto, aos profissionais que tomaram a iniciativa de sua criação aliaram-se outros das áreas de cirurgia pediátrica, psicologia, serviço social, radiologia, anatomia patológica, medicina legal, e, recentemente, pesquisadores da área de biologia molecular.

Nos primeiros 3 anos, o atendimento ambulatorial ocorria quinzenalmente; com o aumento da procura por marcação de consultas, passou a ser feito semanalmente, sempre na área física do Ambulatório de Pediatria do HC-UNICAMP. As avaliações ambulatoriais são realizadas por residentes das áreas de endocrinologia pediátrica, endocrinologia e genética médica, e supervisionadas por docentes das mesmas áreas. Também participam ativamente do atendimento ambulatorial um psicólogo e uma assistente social.

Todos os casos são discutidos em reunião mensal pelo grupo, com a definição da programação diagnóstica e terapêutica; após as discussões, são ministradas aulas teóricas ou apresentados seminários de temas relacionados à área. Essas reuniões científicas ocorrem na área física do Departamento de Genética Médica, onde se encontra também o arquivo médico dos casos. Até o momento, foram atendidos cerca de 1.000 pacientes, entre casos de ambiguidade genital, hipogonadismo, ou suspeita clínica de síndrome de Turner.

O trabalho conjunto realizado nestes 25 anos resultou direta ou indiretamente na formação de muitos profissionais médicos (pediatras, endocrinologistas pediátricos, endocrinologistas, geneticistas e cirurgiões) na área, além da orientação de 45 mestres ou doutores, 60 alunos de iniciação científica, e na publicação de 122 artigos em revistas indexadas de circulação internacional, 2 livros e 14 capítulos de livro. Podemos considerar, hoje, que os objetivos do GIEDDS vêm sendo cumpridos integralmente, aliando a assistência ao ensino e à pesquisa, e fazendo com que esses últimos revertam constantemente em benefício da primeira, num círculo virtuoso que é um reflexo da dedicação de todos.

Membros participantes efetivos do GIEDDS

Nome	Departamento	Cargo	Tempo
Gil Guerra-Junior (Pesq 1B CNPq)	Pediatria	Endocrinologista Pediátrico	Desde 1988
Andrea Trevas Maciel-Guerra (Pesq 2 CNPq)	Genética Médica	Geneticista Clínica	Desde 1988
Antonia Paula Marques-de-Faria	Genética Médica	Geneticista Clínica	Desde 1988
Roberto Benedito de Paiva e Silva	Desenvolvimento Humano e Reabilitação	Psicólogo	Desde 1988
Maria Tereza Matias Baptista	Clínica Médica	Endocrinologista	De 1988 a 2003
Solange Bento Farah	Genética Médica	Geneticista Molecular	De 1988 a 1995
Christine Hackel	Genética Médica	Geneticista Molecular	De 1988 a 2006
Maricilda Palandi de Mello (Pesq 1D CNPq)	Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética	Geneticista Molecular	Desde 1990
Zélia Zilda Lourenço Bittencourt	Desenvolvimento Humano e Reabilitação	Assistente Social	De 1988 a 1993
Mariângela Ceschini	Serviço Social HC	Assistente Social	De 1993 a 1996 e 1997 a 2008
Maria Carolina dos Santos	Serviço Social HC	Assistente Social	De 1996 a 1997
Lucélia Bueno	Serviço Social HC	Assistente Social	Desde 2009
Joaquim Murray Bustorff Silva	Cirurgia	Cirurgião Pediátrico	De 1988 a 2003
Marcio Lopes Miranda	Cirurgia	Cirurgião Pediátrico	Desde 2003
Nelson Massini	Medicina Legal	Médico Legista	De 1988 a 1993
Fortunato Antonio Badan Palhares	Medicina Legal	Médico Legista	De 1993 a 2001
Marcos Fernando Santos Melo	Anatomia Patológica	Médico Legista	Desde 2006

Residentes que estagiaram no GIEDDS por tempo igual ou maior que 3 meses

(O GIEDDS recebe regularmente residentes de endocrinologia da FMABC, de endocrinologia pediátrica da EPM-UNIFESP e da FCM da Santa Casa de São Paulo para estágios curtos de 4 a 6 semanas)

Residente	Especialidade	Ano do estágio
Claudia Ferraz Ramos Fereis	Genética	1989
Ruy Pires de Oliveira Sobrinho	Genética	1990
Marcia Ribeiro Scolfaro	Endocrino	1990
Sonia Maria Bertogna	Endocrino	1990
Bruno Geloneze Neto	Endocrino	1991
Rosalina Casali	Endocrino	1991
Amaury Antonio Vieira	EndoPed	1992
Vera Lucia Gil da Silva Lopes	Genética	1992
Maria Candida Ribeiro Parisi	Endocrino	1992
Josély Graziano	Endocrino	1992
Fabiano Provincial Domingues	EndoPed	1993
Sylka D'Oliveira Rodovalho	Endocrino	1993
Luis Henrique Barbosa Boechat	Endocrino	1993
Daniela Farias Giovanetti	Genética	1993
Marta Wey Vieira	Genética	1993
Helena Maria Guimarães Pimentel Santos	Genética	1993
Lílian Molina Cyrineu	EndoPed	1994
Silvia Regina Cavallari da Costa	Endocrino	1994
Daniela Angeli Spinetti Sibilla	Endocrino	1994
Carlos Eduardo Steiner	Genética	1994
Carla de Campos Muniz Medeiros	EndoPed	1995
Adriano Morad Bley	Endocrino	1995
Eliana Gabas Stuchi Perez	Endocrino	1995
João Ivanildo Neri	Genética	1995
Patricia Oliveira de Almeida Freire e Silva	EndoPed	1996
Marco Aurélio Bassi Trevisan	Endocrino	1996

Mauro Massami Iqueda	Endocrino	1996
Gisele Santos Oliveira	Genética	1996
Natacha Suely Taboas Cavassani	EndoPed	1997
Daniella Cincoetti	Endocrino	1997
Marcela Regina Pícolo Curti	Endocrino	1997
Daniela Facchin	Genética	1997
Paula Cristina Pessorusso Tavares Ferreira	EndoPed	1998
Ana Lucia D'Agostino	Endocrino	1998
Suzikelli Lisboa Souza	Endocrino	1998
Sylvio David Araujo Giffoni	Genética	1998
Renata Zanchetta Gonçalves	EndoPed	1999
Mariana Narbot Ermetice	Endocrino	1999
Henrique Gottardello Zecchin	Endocrino	1999
Cintia Regina Crocetti Surur	EndoPed	2000
Daniela Maldonado Franco	Endocrino	2000
Aline Maria Garcia Costa e Melo	Endocrino	2000
Carolina Taddeo Mendes dos Santos	EndoPed	2001
Debora Anny de Oliveira Melo dos Santos	EndoPed	2001
Gláucia Cruzes Duarte	Endocrino	2001
Ada Letícia Barbosa Murro	Endocrino	2001
Adriana Bühner Alves do Nascimento	Genética	2001
Raquel Tieme Takata	EndoPed	2002
Fatima Cristina de Freitas Whitacker	EndoPed	2002
Silvia Angeleri Valente Davidsohn	Endocrino	2002
Olimpia Ferreira Galvão de Araujo	Endocrino	2002
Danilo Vilela Viana	Genética	2002
Luciana de Oliveira e Silva	EndoPed	2003
Cristina Forti lamada	EndoPed	2003
Flavia de Oliveira Facuri Valente	Endocrino	2003
Paulo de Carvalho Mendes	Endocrino	2003
Daniela Luchetti	Genética	2003
Annelise Barreto de Carvalho	EndoPed	2004

Gabrielle Sormanti Schnaider	EndoPed	2004
Marcelo Miranda de Oliveira Lima	Endocrino	2004
Anita de Nardo Panzan	Endocrino	2004
Milena Shiroma	EndoPed	2005
Thais Alessandra Ito	EndoPed	2005
Maria Cecília Souza de Vasconcelos	Endocrino	2005
José Elias Braga Vilas Boas	Endocrino	2005
Maurício Takeshi Sakata	Genética	2005
Adriana Manguê Esquiaveto Aun	EndoPed	2006
Leticia Pulzato Beraldo	EndoPed	2006
Thais Gomes de Melo	Endocrino	2006
Simone Van de Sande Lee	Endocrino	2006
Priscila Tatiana Gonçalves	EndoPed	2007
Flavia Cerize	EndoPed	2007
Alessandro Capatti Alves	Endocrino	2007
Ana Teresa de Luna Pallone	Endocrino	2007
Carolina Araújo Moreno	Genética	2007
Cecilia Freire de Carvalho Carvalho	EndoPed	2008
Keila Hayashi	EndoPed	2008
Bradley Paulino da Silva	Endocrino	2008
Maria Tereza Martins Ferrari	Endocrino	2008
Érico Gurgel Amorim	Endocrino	2008
Fabíola Paoli Mendes Monteiro	Genética	2008
Georgette Beatriz de Paula	EndoPed	2009
Mariana Zorron Mei Hsia Pu	EndoPed	2009
Arnaldo Moura Neto	Endocrino	2009
Fernanda Canova Denardi	Endocrino	2009
Fabíola Maria Pelissoni Vicente	Genética	2009
Letícia Esposito Sewaybricker	EndoPed	2010
Daniel Minutti de Oliveira	Endocrino	2010
Vanessa Martelli	Endocrino	2010
Joana Rosa Marques Prota	Genética	2010

Carla Cristina Telles de Sousa Castro	EndoPed	2011
Guilherme Guaragna Filho	EndoPed	2011
Aline Maria Cavalcante Gurgel	Endocrino	2011
Briana Rachid Dias Vieira	Endocrino	2011
Bruna Jordan Tincani	EndoPed	2012
Flavia Correa Christensen	EndoPed	2012
Camila Aparecida Polli	EndoPed	2012
Bruna Shigueko Lemos Nakano	Endocrino	2012
Marcela Saturnino Caselato Vaz	Endocrino	2012
Raissa Rafaela Castro Maia	Endocrino	2012
Thassia Puertas Garcia	Genética	2012

Orientações concluídas com trabalhos do GIEDDS (até 31/12/2012)

Orientações concluídas até 31/12/2012:

Iniciação científica

1. Felipe Franco da Graça. Investigação do perfil dos pacientes encaminhados a um serviço de referência em distúrbios da diferenciação do sexo e respectivos diagnósticos: o que mudou nas últimas duas décadas? Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2012.
2. Stela Carpini. Determinação da frequência das diversas etiologias dos Distúrbios da Diferenciação do Sexo em Serviço Universitário de referência. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2012.
3. Vanessa Brito Campoy Rocha. Análise da abordagem dos Distúrbios da Diferenciação do Sexo na mídia impressa. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2012.
4. Pedro Augusto Rodrigues Medaets. Massa óssea por ultrassonografia das falanges da mão: relação com estado nutricional em estudantes Brasileiros de 7 a 17 anos de idade. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2012.
5. Nélio Neves Veiga-Junior. Massa óssea por ultrassonografia das falanges da mão em estudantes Brasileiros de 7 a 17 anos de idade: referência de normalidade por idade, sexo e estadiamento puberal. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2012.

6. Adrielle Caroline Lace de Moraes. Avaliação da massa óssea por ultrassonografia das falanges da mão em estudantes Brasileiros de 7 a 17 anos de idade: relação com nível socioeconômico e raça. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2012.
7. Gabriel Telles de Figueiredo. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser (MRKH): Caracterização da casuística do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS)–UNICAMP. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Antonia Paula Marques- de-Faria. Concluído em 2012.
8. Gabriela Massume Ichiba. Quadros malformativos complexos relacionados a anomalias da diferenciação sexual: Caracterização da casuística do Grupo Interdisciplinar de Estudos da Determinação e Diferenciação do Sexo (GIEDDS). Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Antonia Paula Marques- de-Faria. Concluído em 2012.
9. Pedro Augusto Rodrigues Medaets. Ambiguidade genital, cariótipo 46,XY e produção normal de testosterona: existem diferenças clínicas e/ou laboratoriais entre os pacientes com diagnóstico molecular de insensibilidade androgênica e os sem diagnóstico etiológico? Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2011.
10. Nélio Neves Veiga-Junior. Ambiguidade genital, cariótipo 46,XY e produção normal de testosterona: existem diferenças clínicas e/ou laboratoriais entre os pacientes com diagnóstico molecular de deficiência de 5alfa-redutase tipo 2 e os sem diagnóstico etiológico? Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2011.
11. Isabela Márcia Gibrim Dias. Análise dos genes NR5A1 (SF-1), NR0B1 (DAX-1), WNT-4 e SOX9 em pacientes com Distúrbios da Determinação e Diferenciação do Sexo. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2011.
12. Jamil Miguel Neto. Síndrome de Turner e doença tireóidea auto-imune crônica subclínica: estudo de oito anos de seguimento. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2011.
13. Stela Carpini. Comportamento das gonadotrofinas em pacientes pré-púberes com Síndrome de Turner. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2011.
14. Vanessa Brito Campoy Rocha. Análise da casuística de hermafroditismo verdadeiro em serviço de referência em distúrbios da diferenciação do sexo. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2011.
15. Beatriz Amstaldem Barros. Disgenesia gonadal com ou sem fenótipo de síndrome de Turner: tumores gonadais e presença de seqüências moleculares do cromossomo Y. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2010.

16. Jamil Miguel Neto. Frequência de sinais clínicos da Síndrome de Turner e correlação genótipo-fenótipo: novas perspectivas trazidas pela experiência de um serviço de referência. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2010.
17. Stela Carpini. Frequência de puberdade espontânea em pacientes com diagnóstico precoce de S. de Turner. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2010.
18. Vanessa Brito Campoy Rocha. Análise da casuística de disgenesia gonadal pura em um serviço de referência em distúrbios da diferenciação do sexo. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2010.
19. Liana Valente Lage. Estudo clínico e molecular da síndrome de Noonan - Fase I: seleção e caracterização da casuística do Departamento de Genética Médica da FCM-UNICAMP. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Antonia Paula Marques-de-Faria. Concluído em 2009.
20. Denise Pedrosa. Identificação de mutações novas no gene CYP21A2 em pacientes com deficiência de 21-hidroxilase: formas clássicas e não-clássica. Bolsa FAPESP. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2009.
21. Juliana Pâmela Giacobelli. Análise do gene P450-oxidoreductase em pacientes com hiperplasia congênita da adrenal. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2009.
22. Jamil Miguel Neto. Investigação dos fatores associados ao diagnóstico precoce da síndrome de Turner. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2009.
23. Débora de Paula Michelato. Estudo de genes envolvidos na determinação e diferenciação do sexo. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2008.
24. Rodrigo Ribeiro de Carvalho. Análise de microdeleções em 9p e mutações nos genes SRY e DMRT1 em pacientes 46,XY com Disgenesia gonadal. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2008.
25. Lucas Ricci Bento. Avaliação do conhecimento de profissionais de saúde e leigos sobre a Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência da 21-hidroxilase. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2008.
26. Clarissa Cerchi Angotti Ramos. Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência da 21-hidroxilase, forma clássica: análise da relação genótipo-fenótipo em meninas acompanhadas no HC UNICAMP. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2008.

27. Clarissa Cerchi Angotti Ramos. Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência clássica da 21-hidroxilase: análise comparativa entre os achados em famílias no HC-UNICAMP e os dados nacionais e internacionais. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2007.
28. Lucas Ricci Bento. Informações para profissionais de saúde e leigos sobre a Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência clássica da 21-hidroxilase. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2007.
29. Renan Darin Bernardi. Análise do efeito da mutação E89K sobre a capacidade de ligação da proteína SRY à sequência DNA-alvo. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2007.
30. Luiz Eduardo Chimello de Oliveira. Análise da regulação da expressão do gene SRY pela proteína Sp1. Bolsa FAPESP. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2006.
31. Víctor Gonçalves Maturana. Identificação de Mutações Novas no Gene CYP21A2 em Pacientes com Deficiência de 21-Hidroxilase. Bolsa FAPESP. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2006.
32. Clarissa Cerchi Angotti Ramos. Efeitos da dose e tipo de glicocorticóide no crescimento de pacientes com Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência clássica da 21-hidroxilase. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2006.
33. Lucas Ricci Bento. Existe relação entre o padrão de crescimento e o controle laboratorial em pacientes com hiperplasia congênita das adrenais por deficiência clássica da 21-hidroxilase? Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2006.
34. Lucas Ricci Bento. Hiperplasia Congênita das Adrenais: estudo da frequência de indivíduos afetados em famílias acompanhadas no HC - UNICAMP. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2005.
35. Clarissa Cerchi Angotti Ramos. Estudo da origem de indivíduos afetados por Hiperplasia Congênita das Adrenais em famílias acompanhadas no HC - UNICAMP. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2005.
36. Luiz Eduardo Chimello de Oliveira. Diagnóstico molecular da deficiência de 5 α -redutase tipo 2 : contribuição para estudo multicêntrico de validação da determinação do hormônio anti-mülleriano para o diagnóstico laboratorial. Bolsa FAPESP. Orientadora: Christine Hackel. Concluído em 2005.
37. Tammy Mazeo Castro. Análise dos genes SRY e DMRT1 em pacientes portadores de cromossomo Y com Disgenesia Gonadal. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2005.

38. Márcia Duarte Barbosa da Silva. Avaliação molecular de pacientes com disgenesia gonadal. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2005.
39. Priscila Cristina da Silva. Mutações no Gene CYP21A2 Responsáveis por Deficiência de 21-Hidroxilase. Bolsa SAE. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2005.
40. Rodrigo Ribeiro de Carvalho. Estudo de genes envolvidos na determinação e diferenciação do sexo. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2005.
41. Ana Carla Mesquita. Estudo molecular do gene DIAPH2 em pacientes brasileiras com menopausa precoce secundária idiopática. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2004.
42. Mariana Piccinin Michelini. Haplótipos e mutações novas em genes esteroidogênicos. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2004.
43. Renan Darin Bernardi. Análise de SNPs exônicos e intrônicos no gene CYP21 para identificação de haplótipos ligados à deficiência de 21-Hidroxilase. Bolsa FAPESP. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2004.
44. Josenilson Campos de Oliveira. Comparação da gravidade das manifestações esqueléticas associadas à haploinsuficiência do gene SHOX em pacientes com síndrome de Turner com e sem função gonadal espontânea. Bolsa SAE. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2003.
45. Ana Carla Mesquita. Estudo molecular da menopausa precoce: evidências para identificação de genes no cromossomo X envolvidos na determinação ovariana. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2003.
46. Francisco de Andrade Machado Neto. Existe associação entre pseudo-hermafroditismo masculino e retardo de crescimento intra-uterino? Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2003.
47. Josenilson Campos de Oliveira. Influência da função gonadal sobre as manifestações esqueléticas da haploinsuficiência do gene SHOX na síndrome de Turner. Bolsa SAE. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2002.
48. Fernanda Caroline Soardi. Análise de SNPs exônicos e intrônicos no gene CYP21 para identificação de haplótipos ligados à deficiência de 21-Hidroxilase. Bolsa FAPESP. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2002.
49. Francisco de Andrade Machado Neto. Ambiguidade genital: caracterização da casuística de 12 anos de um serviço interdisciplinar. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluído em 2002.

50. Andrey dos Santos. Caracterização do polimorfismo do gene CYP17 e risco de câncer de próstata. Bolsa FAPESP. Orientadora: Christine Hackel. Concluído em 2001.
51. Fernanda Caroline Soardi. Deficiência da enzima 3 β -OH-esteróide desidrogenase : mutações no gene HSD3B2. Bolsa SAE. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2001.
- Maria Manuela de Oliveira Tonini. Detecção de mutações do gene da 5 α -redutase tipo 2 em pacientes de sexo genético masculino com ambiguidade genital. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Christine Hackel. Concluído em 1998.
52. Marcelo Lima Ribeiro. Detecção de mutações no gene do receptor de andrógenos em pacientes com pseudo-hermafroditismo masculino idiopático. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Christine Hackel. Concluído em 1998.
53. Carlos Egydio de Carvalho. Análise mutacional do gene CYP11B1 humano (Locus 8q21) em casos de Hiperplasia Congênita das Adrenais por deficiência da 11 β -hidroxilase. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1997.
54. Sandra Cristina Pena de Castro. Estudo molecular da Hiperplasia Congênita Das Supra-Renais por deficiência da Enzima 3 β -OH-esteróide desidrogenase. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1997.
55. Ivy Freitas Lau. Determinação da estrutura híbrida do gene CYP21 em famílias com a forma clássica de HCA. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1996.
56. Valéria Peyrl Forrer. Caracterização das mutações pontuais no gene da 21-hidroxilase. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1995.
57. Mara Ribeiro Sanches. Estudo de deleções e conversões no gene CYP21 em famílias com a forma clássica da deficiência da 21-hidroxilase. Bolsa FAPESP. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1995.
58. Luciana Campos Paulino. Determinação da estrutura híbrida formada por conversão do gene da 21-hidroxilase em famílias com Hiperplasia Congênita da Adrenal. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1995.
59. Lisandra Akemi Suzuki. Estudo da organização gênica no cluster da 21-hidroxilase. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1995.
60. Luciana Kohn. Amplificação específica do gene CYP21 por PCR. Bolsa PIBIC-CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1993.

Dissertação de mestrado

1. José Luiz Rosenberis Cunha Júnior. Análises de mutações e de seus efeitos na expressão do gene SRY em casos de Disgenesia Gonadal XY. Bolsa FAPESP. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2010.
2. Flávia Leme de Calais. Estudo do gene SRD5A2 em casos com ambiguidade genital e cariótipo 46,XY. Bolsa CNPq. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2010.
3. Reginaldo José Petroli. Análise molecular do gene do receptor de andrógenos (AR) em pacientes 46,XY com ambiguidade genital e produção normal de testosterona. Bolsa FAPESP. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2010.
4. Juliana Gabriel Ribeiro de Andrade. Estudo retrospectivo sobre crescimento, puberdade espontânea e anomalias associadas em crianças com disgenesia gonadal parcial XY. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 2010.
5. Annelise Barreto de Carvalho. Fatores associados ao encaminhamento de pacientes com suspeita clínica da síndrome de Turner a um serviço universitário de referência. BOLSA FAPESP. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 2009.
6. Ezequiel Moreira Gonçalves. Composição e proporções corporais de meninas com a forma clássica da deficiência da 21-hidroxilase em relação a um grupo controle de ambos os sexos. Bolsa FAPESP. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2008.
7. Lígia Zuppi Conceição Suzigan. Síndrome de Turner: a perspectiva das pacientes. Bolsa FAPESP. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 2004.
8. Alexandre Duarte Baldin. Estudo transversal das proporções e da composição corporais de pacientes brasileiras com síndrome de Turner. Bolsa CAPES. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2004.
9. Maria Cláudia Araújo Armani. Avaliação transversal da resistência insulínica e do perfil lipídico em 35 pacientes com síndrome de Turner. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2004.
10. Eduardo Becker Tagliarini. Avaliação molecular do gene WT1 em pacientes pré-puberes com disgenesia gonadal parcial. Bolsa CAPES. Mestrado em Ciências Médicas. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 2004.

11. Natália Torres. Estudo molecular da Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência da 21- hidroxilase: correlação genótipo-fenótipo. Bolsa FAPESP. Mestrado em Ciências Médicas. Co-orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2002.
12. Patrícia Oliveira de Almeida Freire. Hiperplasia congênita das supra-renais por deficiência clássica da 21-hidroxilase: estudo transversal dos fatores envolvidos na densidade mineral óssea areal. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2001.
13. Aline Maria Garcia Costa. Avaliação dos fatores determinantes da densidade mineral óssea areal: estudo transversal em 58 casos pacientes com síndrome de Turner. Bolsa CAPES. Mestrado em Clínica Médica. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2001.
14. Junia Yara Penachioni. Determinação de mutações e polimorfismos no gene CYP11B1 humano em casos de deficiência de 11 β -hidroxilase. Bolsa FAPESP. Mestrado em Ciências Médicas. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2001.
15. Marcelo Lima Ribeiro. Distribuição dos polimorfismos dos genes do receptor de andrógenos e da 5 α -redutase tipo 2 relacionados ao câncer de próstata em uma amostra da população masculina de São Paulo. Bolsa FAPESP. Mestrado em Ciências Médicas. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 2001.
16. Gisele Santos de Oliveira. Estudo genético-clínico de indivíduos com características da síndrome Kabuki. Bolsa FAPESP. Mestrado em Ciências Médicas. Orientadora: Antonia Paula Marques-de-Faria. Concluída em 2000.
17. Ericka Barbosa Trarbach. Estudo citogenético em pacientes com Síndrome de Kallmann. Bolsa FAPESP. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 2000.
18. Ivy Freitas Lau. Mutações raras no gene de enzima 21-Hidroxilase. Bolsa CAPES. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2000.
19. Lucio Fábio Caldas Ferraz. Investigação molecular do gene da 5 α -redutase tipo 2 (SRD5A2) em pacientes com pseudo-hermafroditismo masculino. Bolsa CAPES. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 1999.
20. Eliana Gabas Stuchi Perez. Avaliação funcional das células de Leydig e de Sertoli em 24 casos de ambiguidade genital com cariótipo 46,XY. Bolsa CAPES. Mestrado em Clínica Médica. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 1999.

21. Carla Campos Muniz Medeiros. Frequência de alterações da função tireoideana, anticorpos anti-tireóide e tireomegalia em pacientes com síndrome de Turner na faixa etária de até 20 anos. Bolsa FAPESP. Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 1998.
22. Juliana de Godoy Assumpção. Estudo de sequências do cromossomo Y em pacientes com Distúrbios da Diferenciação Gonadal. Bolsa CAPES. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 1998.
23. Luciana Campos Paulino. Análise das microconversões no complexo gênico da 21-hidroxilase em famílias afetadas com Hiperplasia Congênita das Adrenais. Bolsa CNPq. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 1997.
24. Daniela Farias Cabral. Caracterização molecular do gene do receptor de andrógenos em indivíduos com ausência ou deficiência de virilização. Bolsa CNPq. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 1997.
25. Marcela de Araujo. Caracterização das alterações gênicas relativas à deficiência da 21-hidroxilase em 21 famílias. Bolsa CAPES. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 1996.
26. Nilma Lúcia Viguetti. Estudo citogenético em crianças do sexo feminino com baixa estatura proporcionada e bom desenvolvimento neuropsicomotor. Bolsa CAPES. Mestrado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 1991.

Tese de doutorado

1. Ezequiel Moreira Gonçalves. Avaliação da composição corporal em pacientes com a forma clássica da Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência da enzima 21-hidroxilase. Bolsa CNPq. Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2012.
2. Renata de Lima. Análise do gene SHOX em pacientes com mesomelia e(ou) deformidade de Madelung. Doutorado em Ciências Médicas. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 2010.
3. Fernanda Borchers Coeli. Análise molecular do loco C4/CYP21: impacto da variabilidade alélica provocada por recombinações sobre os métodos de avaliação de mutações. Bolsa CAPES. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2009.

4. Alexandre Duarte Baldin. Composição e proporções corporais em pacientes com síndrome de Turner com e sem tratamento com hormônio de crescimento em relação a um grupo de mulheres normais. Bolsa CAPES. Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2009.
5. Lígia Zuppi Conceição Suzigan. Avaliação das habilidades sociais na síndrome de Turner. Bolsa CAPES. Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 2008.
6. Fernanda Caroline Soardi. Mutações novas nos genes CYP21A2 e CYP11B1 e suas alterações nas atividades enzimáticas. Bolsa FAPESP. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2008.
7. Lúcio Fábio Caldas Ferraz. Estudo das enzimas 5 α -redutase tipo 2 e 3 β -OH-esteróide desidrogenase tipo 2 na ambiguidade genital e no câncer de próstata. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 2006.
8. Carla Campos Muniz Medeiros. Evidências de doença tireoideana crônica subclínica em portadoras da síndrome de Turner. Bolsa CAPES. Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 2005.
9. Eliana Gabas Stuchi Perez. Deficiência de 5 α -redutase tipo 2: importância da avaliação hormonal no diagnóstico, incluindo dosagem de hormônio anti-Mülleriano. Doutorado em Clínica Médica. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2005.
10. Sofia Helena Valente de Lemos-Marini. Altura final espontânea de pacientes portadoras da síndrome de Turner. Doutorado em Saúde da Criança e do Adolescente. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 2004.
11. Ericka Barbosa Trarbach. Estudo citogenético e molecular em pacientes com hipogonadismo hipogonadotrófico com e sem anosmia síndrome de Kallmann e hipogonadismo hipogonadotrófico. Bolsa FAPESP. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 2004.
12. Marcio Lopes Miranda. Genitoplastia feminizante em meninas portadoras de Hiperplasia Congênita das Supra-Renais: aspectos técnicos e análise dos resultados anatômicos. Doutorado em Cirurgia. Orientador: Joaquim Murray Bustorff Silva. Concluída em 2003.
13. Juliana de Godoy Assumpção. Análise molecular dos genes SRY e DMRT1 em pacientes com diagnóstico de disgenesia gonadal XY ou de hermafroditismo verdadeiro XY. Bolsa CNPq. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2002.

14. Marcela de Araujo. Caracterização de haplótipos do cluster gênico CYP21/C4 em indivíduos com deficiência da enzima 21-hidroxilase. Bolsa CAPES. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2001.
15. Daniela Farias Cabral. Região promotora do gene do receptor de andrógenos : conservação ou divergência. Bolsa FAPESP. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Christine Hackel. Concluída em 2001.
16. Renata Lima Trematori. Análise do gene SHOX (Short Stature Homeobox-Containing gene) em indivíduos com Baixa Estatura associada ou não a anomalias esqueléticas sugestivas da síndrome de Leri-Weill. Doutorado em Ciências Médicas. Co-orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2001.
17. Márcia Ribeiro Scolfaro. Estudo morfométrico gonadal: condição necessária à confirmação histológica da disgenesia gonadal. Doutorado em Clínica Médica. Orientador: Gil Guerra-Junior. Concluída em 2001.
18. Nilma Lúcia Viguetti Campos. Estudo da seleção in vitro de linhagens 45,X por meio de hibridização in situ. Bolsa CNPq. Doutorado em Genética e Biologia Molecular. Orientadora: Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluída em 1997.
19. Gil Guerra-Junior. Análise da resolução de 163 casos de ambiguidade genital em atendimento interdisciplinar no Hospital das Clínicas da Universidade Estadual de Campinas de 1989 a 1995. Doutorado em Pediatria. Orientador: André Moreno Morcillo. Concluída em 1997.

Supervisão de pós-doutorado

1. Ezequiel Moreira Gonçalves. Risco cardiometabólico em pacientes com a forma clássica da Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência da 21-hidroxilase. 2012. Bolsa Fapesp. Orientador: Gil Guerra-Junior. Em andamento.
2. Fernanda Caroline Soardi. Análise da regulação da expressão do gene SRY pelas proteínas SP1 e WT1. 2009. Bolsa FAPESP. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2011.
3. Luciana de Campos Leite Medeiros. Determinação dos parâmetros termodinâmicos e estruturais da interação bioquímica entre DNA e a SRYWT normal e a mutante SRYR30I. Bolsa CNPq. Orientadora: Maricilda Palandi de Mello. Concluída em 2009.

Projetos financiados aprovados (até 31/12/2012)

1. FAPESP 1992/03332-6 - Identificação e caracterização de mutações relativas a deficiência da 21-hidroxilase em 21 famílias. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 1997.
2. FAPESP - 1996/12814-5 - Reestruturação do Laboratório de Citogenética Humana: suporte de citogenética básica e molecular à pesquisa na área médica. Responsável Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 1998.
3. FAPESP 1997/14076-4 – Análise do gene *CYP11B1* humano em casos de hiperplasia congênita das adrenais devido à deficiência de 11-beta-hidroxilase. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2000.
4. FAPESP - 1998/9262-6 - Arquivo do Serviço de Genética Clínica – Departamento de Genética Médica – FCM – UNICAMP. Responsável Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2000.
5. FAPESP 1997/07622-2 - Caracterização molecular de alelos raros relacionados com a deficiência da 21-hidroxilase. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2002.
6. FAPESP - 2001/06989-7 - Análise do gene SHOX (short stature homeobox-containing gene) em indivíduos com baixa estatura associada ou não a anomalias esqueléticas sugestivas da síndrome de Léri-Weill. Responsável Andrea Trevas Maciel-Guerra. Concluído em 2003.
7. Edital Universal CNPq 472638/2002-3 - Estudo multicêntrico da deficiência da 5 α -redutase tipo 2: importância da dosagem sérica do hormônio anti-mülleriano no diagnóstico. Responsável Gil Guerra-Junior. Concluído em 2005.
8. FAPESP 2001/08150-4 – Deficiência de 21-hidroxilase: mutações recorrentes - mesmos alelos. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2006.
9. Edital Universal CNPq 471121/2004-5 - Avaliação molecular de pacientes disgenesia gonadal. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2007.
10. FAPESP 2005/00981-5 - Hiperplasia congênita da adrenal: mutações novas e suas alterações na atividade enzimática. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2008.
11. FAPESP 2007/00520-3 - Síndrome de Turner: tumor gonadal e presença de seqüências do cromossomo Y. Responsável Gil Guerra-Junior. Concluído em 2009.
12. FAPESP 2007/57818-4 – Análise de microdeleções em 9p e mutações no gene *DMRT1* em pacientes com disgenesia gonadal XY. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2010.

13. Edital Universal CNPq 472896/2008-3 - Análise molecular de pacientes recém-nascidos e pré-púberes com ambigüidade genital e cariótipo 46,XY. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2010.
14. FAPESP 2008/54776-1 - Disgenesia gonadal XY: identificação de mutações nas regiões codificadora e promotora do gene *SRY* e análise de seus efeitos na estrutura protéica e na expressão gênica. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2010.
15. FAPESP 2009/08320-9 - Investigação de mutações nos genes *AR* e *SRD5A2* em pacientes 46,XY recém-nascidos e pré-púberes com ambigüidade genital. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Concluído em 2011.
16. FAPESP - 2011/50189-7 - Estudo clínico, citogenético, e pesquisa de microdeleções do cromossomo Y em indivíduos com disgenesias testiculares mista e parcial 46,XY. Responsável Andrea Trevas Maciel-Guerra. Início em 2011.
17. Edital Universal CNPq 472098/2011-0 - Importância na dosagem do hormônio anti-mülleriano no diagnóstico diferencial de pacientes com ambigüidade genital, cariótipo 46,XY e produção normal de testosterona. Responsável Gil Guerra-Junior. Início em 2011.
18. FAPESP 2011/51808-2 - Estudo da expressão do gene *CYP21A2* e da atividade enzimática da 21-hidroxilase resultante de mutações raras em casos de hiperplasia da adrenal congênita nas formas clássica e tardia. Responsável: Maricilda Palandi de Mello. Início em 2012.
19. FAPESP 2012/16778-8 - Avaliação cardiometabólica e do padrão de secreção de células beta pancreáticas em pacientes portadores de Hiperplasia Adrenal Congênita. Responsável Gil Guerra-Junior. Início em 2012.

Produção científica do GIEDDS (até 31/12/2012)

Artigos completos publicados:

1. Maciel-Guerra AT, Farah SB, Garmes HM, Baptista MTM, Silva JMB, Marques-de-Faria AP, Guerra-Junior G, Mello MP. True gonadism: report of a case analysed with Y-specific DNA probes. *Am J Med Genet Part A* 1991; 41: 444-5.
2. Farah SB, Mello MP, Ramos CF. Use of Y chromosome-specific DNA probes to evaluate an XX male. *Braz J Med Biol Res* 1991; 24:149-56.
3. Viguetti NL, Maciel-Guerra AT. Baixa estatura na infância e síndrome de Turner: uma associação mais frequente do que se supõe. *J Pediatr (Rio J)* 1994; 70:172-4.

4. Maciel-Guerra AT, Lopes VGLS, Cardinali IA, Viguetti NL, Marques-de-Faria AP, Baptista MTM, Guerra-Junior G. Coexistense of ovotestis and testicular regression in a boy with 46,XX/46,XY chimerism and sex ambiguity. *Genet Mol Biol* 1996; 19:165-8.
5. Araujo M, Sances MP, Guerra-Junior G, Farah SB, Mello MP. Molecular analysis of CYP-21 and C4 genes in brazilian families with the classical forms of the steroid 21-hydroxylase deficiency.. *Braz J Med Biol Res* 1996; 29:1-13.
6. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Marques-de-Faria AP. Female pseudohermaphroditism due to classical 21-hydroxylase deficiency in a girl with Turner syndrome.. *Clin Genet* 1997; 51:351-3.
7. Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. A determinação e diferenciação sexual normais: atualização. *Arq Bras Endocrinol Metab* 1997; 41:191-7.
8. Ferraz LFC, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Maciel-Guerra AT, Hackel C. Detection of Gly-196-Ser mutation in 5alpha-reductase type II gene in Brazilian patient with female assignment and behavior. *J Pediatr Endocrinol Metab* 1998; 11:465-6.
9. Guerra-Junior G, Mello MP, Assumpção JG, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Silva RBP, Marques-de-Faria AP, Maciel-Guerra AT. True hermaphrodites in southeastern region of Brazil: a different citogenetic and gonadal profile. *J Pediatr Endocrinol Metab* 1998; 11:519-24.
10. Santos MC, Kater CE, Grupo Multicêntrico Brasileiro de Estudo da HAC. Estudo da frequência de hiperplasia adrenal congênita em centros de referência médica do Brasil. *Arq Bras Endocrinol Metab* 1998; 42:385-92.
11. Cabral DF, Maciel-Guerra AT, Hackel C. Mutations of androgen receptor gene in Brazilian patients with male pseudohermaphroditism. *Braz J Med Biol Res* 1998; 31:775-8.
12. Paulino LC, Araujo M, Guerra-Junior G, Lemos-Marini SHV, Mello MP. Mutation distribution and CYP21/C4 locus variability in Brazilian families with the classical form of the 21-hydroxylase deficiency. *Acta Paediatr* 1999; 88:275-83.
13. Ferraz LFC, Baptista MTM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Hackel C. A new frameshift mutation in the 5 alpha reductase tipe 2 gene in a brazilian patient with 5 alpha reductase deficiency. *Am J Med Genet Part A* 1999; 87:221-5.
14. Ribeiro ML, Cabral DF, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Hackel C. A novel mutation (W718S) in the steroid-binding domain of androgen receptor gene in a boy with ambiguous genitalia and hypergonadotrophic hypogonadism. *J Endocr Genet* 1999; 1:91-3.
15. Carvalho CE, Penachioni JY, Castro M, Moreira AC, Mello MP. CYP11B1 intragenic polymorphisms give evidences for a different Q356X allele in an African-Brazilian patient. *J Endocr Genet* 1999; 1:79-86.

16. Assumpção JG, Maciel-Guerra AT, Mello MP. Recurrence of a nonsense mutation in the conserved domain of SRY in a Brazilian patient with 46,XY Gonadal Dysgenesis. *J Pediatr Endocrinol Metab* 1999; 12:455-7.
17. Medeiros CCM, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Turner syndrome and thyroid disease: a transversal study with pediatric patients in Brazil. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2000; 13:357-62.
18. Marques-de-Faria AP, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Baptista MTM. A boy with mental retardation, blepharophimosis and hypothyroidism: a diagnostic dilemma between Young-Simpson and Ohdo syndrome. *Clin Dysmorphol* 2000; 9:1-6.
19. Perez EGS, Croiser CL, Castro M, Baptista MTM, Ribeiro MR, Marques-de-Faria AP, Hackel C, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Evaluation of the tubular and interstitial functions of the testis in 46,XY patients with ambiguous genitalia. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2000; 13:605-12.
20. Perez EGS, Guerra-Junior G. Hormônio anti-mülleriano: revisão e contribuição para a investigação das ambiguidades genitais. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2000; 44:425-33.
21. Assumpção JG, Hackel C, Marques-de-Faria AP, Mello MP. Molecular mapping of an Idic(Yp) chromosome in an Ullrich-Turner patient. *Am J Med Genet Part A* 2000; 91:95-8.
22. Scolfaro MR, Cardinalli IA, Perez EGS, Mello MP, Assumpção JG, Baptista MTM, Silva JMB, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Morphometry and histology of gonads from 13 children with dysgenetic male pseudohermaphroditism. *Arch Pathol Lab Med* 2001; 125:652-6.
23. Lau IF, Soardi FC, Lemos-Marini SHV, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Mello MP. H28+C insertion in the CYP21 gene: a novel frameshift mutation in a Brazilian patient with the classical form of 21-hydroxylase deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 2001; 86:5877-80.
24. Freire POA, Guerra-Junior G. Hiperplasia congênita das supra-renais por deficiência clássica de 21-hidroxilase: atualização com enfoque para a estatura final. *Rev Paul Pediatr* 2001; 19:177-82.
25. Trarbach EB, Baptista MTM, Maciel-Guerra AT, Hackel C. Cytogenetic analysis and detection of Kal-1 gene deletion with fluorescence in situ hybridization (FISH) in patients with Kallmann's syndrome. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2001; 45:552-7.
26. Costa AMG, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Santos AO, Morcillo AM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Densidade mineral óssea: estudo transversal em pacientes com síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2002; 46:143-9.

27. Assumpção JG, Benedetti CE, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Mello MP. Novel mutations affecting SRY DNA-binding activity: the HMG box N65H associated with 46,XY pure gonadal dysgenesis and the familial non-HMG box R30I associated with variable phenotypes. *J Mol Med* 2002; 80:782-90.
28. Costa AMG, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Morcillo AM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Bone mineralization in Turner syndrome: a transverse study of the determinant factors in 58 patients. *J Bone Miner Metab* 2002; 20:294-7.
29. Assumpção JG, Berkofsky-Fessler W, Viguetti-Campos NL, Maciel-Guerra AT, Li S, Melaragno MI, Warburton PE, Mello MP. Identification of a neocentromere in a rearranged Y chromosome with no detectable DYZ3 centromeric sequence. *Am J Med Genet Part A* 2002; 113:263-7.
30. Mello MP, Bachega TASS, Costa-Santos M, Mermejo LM, Castro M. Bases moleculares da Hiperplasia Adrenal Congênita. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2002; 46:457-77.
31. Scolfaro MR, Cardinalli IA, Guerra-Junior G. A importância da análise histopatológica morfométrica gonadal na identificação da gônada disgenética. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2003; 47:128-34.
32. Freire POA, Lemos-Marini SHV, Morcillo AM, Baptista MTM, Mello MP, Guerra-Junior G. Classical congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency: a cross sectional study of factors involved in bone mineral density. *J Bone Miner Metab* 2003; 21:396-401.
33. Guerra-Junior G, Ceschini M, Bittencourt ZZ, Baptista MTM, Marques-de-Faria AP, Silva RBP, Maciel-Guerra AT. A importância da interdisciplinariedade no atendimento dos distúrbios da diferenciação do sexo em Hospital Universitário. *Serv Soc Saude* 2003; 2:55-64.
34. Torres N, Mello MP, Germano CMR, Elias LLK, Moreira AC, Castro M. Phenotype and genotype correlation of the microconversion from the CYP21A1P to the CYP21A2 gene in congenital adrenal hyperplasia. *Braz J Med Biol Res* 2003; 36:1311-8.
35. Suzigan LZC, Silva RBP, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G, Magna LA, Maciel-Guerra AT. A percepção da doença em portadoras da síndrome de Turner. *J Pediatr (Rio J)* 2004; 80:309-14.
36. Miranda ML, Oliveira-Filho AG, Lemos-Marini SHV, Guerra-Junior G, Silva JMB. Labioscrotal island flap in feminizing genitoplasty. *J Pediatr Surg* 2004; 39:1030-3.
37. Bachega TASS, Billerbeck AE, Parente EB, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Mello MP, Guerra-Junior G, Kuperman H, Setian N, Damiani D, Torres N, Castro M, Mendonça BB. Estudo multicêntrico de pacientes Brasileiros com deficiência da 21-hidroxilase: correlação do genótipo com o fenótipo. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2004; 48:697-704.

38. Machado-Neto FA, Baptista MTM, Marques-de-Faria AP, Silva RBP, Ceschini M, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Ambiguidade genital: motivos do encaminhamento tardio para serviços especializados. *Rev Cienc Med* 2004; 13:317-26.
39. Trarbach EB, Monleo IL, Porciuncula CGG, Fontes MIB, Baptista MTM, Hackel C. Similar interstitial deletions of KAL-1 gene in two Brazilian families with X-linked Kallmann syndrome. *Genet Mol Biol* 2004; 27:337-41.
40. Cabral DF, Santos A, Ribeiro ML, Mesquita JC, Carvalho-Salles AB, Hackel C. Rarity of DNA sequence alterations in the promoter region of the human androgen receptor gene. *Braz J Med Biol Res* 2004; 37:1789-94.
41. Mello MP, Penachioni JY, Amaral FC, Castro M. Deficiência de 11 β -hidroxilase. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2004; 48:713-23.
42. Perez EGS, Hackel C, Oliveira LEC, Ferraz LFC, Oliveira LC, Silva DN, Toralles MB, Steinmetz L, Damiani D, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Diagnosis of 5 α -reductase type 2 deficiency: contribution of anti-Mullerian hormone evaluation. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2005; 18:1383-9.
43. Hackel C, Oliveira LEC, Ferraz LFC, Tonini MMO, Siolva DN, Toralles MB, Perez EGS, Guerra-Junior G. New mutations, hotspots and founder effects in Brazilian patients with steroid 5 α -reductase deficiency type 2. *J Mol Med* 2005; 83:569-76.
44. Assumpção JG, Ferraz LFC, Benedetti CE, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Marques-de-Faria AP, Baptista MTM, Mello MP. A naturally occurring deletion in the SRY promoter region affecting the Sp1 binding site is associated with sex reversal. *J Endocrinol Invest* 2005; 28:651-6.
45. Baldin AD, Armani MCA, Morcillo AM, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Proporções corporais em um grupo de pacientes brasileiras com síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:529-35.
46. Lemos-Marini SHV, Morcillo AM, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Silva LO, Maciel-Guerra AT. Hiperplasia congênita das supra-renais por deficiência da 21-hidroxilase: altura final de 27 pacientes com a forma clássica. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:897-901.
47. Tagliarini EB, Assumpção JG, Scolfaro MR, Mello MP, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Hackel C. Mutations in SRY and WT1 required for gonadal development are not responsible for XY partial gonadal dysgenesis. *Braz J Med Biol Res* 2005; 38:17-25.
48. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Intersexo: entre o gene e o gênero. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:1-3.

49. Mello MP, Assumpção JG, Hackel C. Genes envolvidos na determinação e diferenciação do sexo. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:14-24.
50. Damiani D, Guedes DR, Damiani D, Setian N, Maciel-Guerra AT, Mello MP, Guerra-Junior G. Hermafroditismo verdadeiro: experiência de 36 casos. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:71-8.
51. Damiani D, Guedes DR, Dichtchekenia V, Coelho-Neto JR, Maciel-Guerra AT, Mello MP, Guerra-Junior G, Setian N. Homem XX: relato de 3 casos na faixa etária pediátrica. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:79-82.
52. Hackel C, Oliveira LEC, Toralles MB, Silva DN, Tonini MMO, Ferraz LFC, Steinmetz L, Damiani D, Oliveira LC, Maciel-Guerra AT, Perez EGS, Guerra-Junior G. Deficiência de 5 α -redutase tipo 2: experiências de Campinas (SP) e Salvador (BA). *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:103-11.
53. Miranda ML, Oliveira-Filho AG, Lemos-Marini SHV, Silva JMB, Guerra-Junior G. Genitoplastia feminizante e Hiperplasia Congênita das Adrenais: análise dos resultados anatômicos. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:138-44.
54. Machado-Neto FA, Morcillo AM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. diopathic male pseudohermaphroditism is associated with prenatal growth retardation. *Eur J Pediatr* 2005; 164:287-91.
55. Armani MCA, Baldin AD, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Avaliação da resistência insulínica e do perfil lipídico na síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2005; 49:278-85.
56. Baldin AD, Armani MCA, Morcillo AM, Baptista MTM, Lemos-Marini SHV, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Composição corporal e metabolismos glicídico e lipídico na síndrome de Turner. *Rev Cienc Med* 2005; 14:157-655.
57. Trarbach EB, Baptista MTM, Garmes HM, Hackel C. Molecular analysis of KAL-1, GnRH-R, NELF and EBF2 genes in a series of Kallmann syndrome and normosmic hypogonadotropic hypogonadism patients. *J Endocrinol* 2005; 187:361-8.
58. Tonetto-Fernandes V, Lemos-Marini SHV, Kuperman H, Ribeiro-Neto LM, Verreschi IT, Kater CE, and the Group of Brazilian CAH Multicenter Study. Serum 21-deoxycortisol, 17-hydroxyprogesterone, and 11-deoxycortisol in Classic Congenital Adrenal Hyperplasia: clinical and hormonal correlations and identification of patients with 11 β -hydroxylase deficiency among a large group with alleged 21-hydroxylase deficiency. *J Clin Endocrinol Metab* 2006; 91: 2179-84.

59. Moraes SG, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT, Female counterpart of schwal scrotum in Aarskog-Scott syndrome. *Int Braz J Urol* 2006; 32:459-61.
60. Freitas TMV, Lopes VLGS, Garcia MV, Maciel-Guerra AT. Infertility and marker chromosomes: Application of molecular cytogenetic techniques in a case of inv dup(15). *J Appl Genet* 2006; 47:89-91.
61. Freitas TMV, Lopes VLGS, Garcia MV, Maciel-Guerra AT. A rare case of aniridia and balanced translocation (5;11) (p15.3;q22) arising in the same subject: a challenge for genetic counseling. *Genet Couns* 2006; 17:49-55.
62. Kochi C, Longui CA, Lemos-Marini SHV, Guerra-Junior G, Melo MB, Calliari LEP, Monte O. The influence of parental origin of X chromosome genes on the stature of patients with 45 X Turner syndrome. *Genet Mol Res* 2007; 6:1-7.
63. Medeiros CCM, Lemos-Marini SHV, Bricola-Filho M, Camargo E, Santos AO, Magna LA, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Maciel-Guerra AT. Evidências de doença tireóidea auto-imune crônica subclínica em portadoras da síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2007; 51:401-9.
64. Bento LR, Ramos CCA, Gonçalves EM, Mello MP, Lemos-Marini SHV, Guerra-Junior G. Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência da 21-hidroxilase, forma clássica: estudo da frequência em famílias de indivíduos afetados. *Rev Paul Pediatr* 2007; 25:202-6.
65. Damiani D, Guerra-Junior G. As novas definições e classificações dos estados intersexuais: o que o consenso de Chicago contribui para o estado da arte? *Arq Bras Endocrinol Metab* 2007; 51:1013-7.
66. Lemos-Marini SHV, Morcillo AM, Baptista MTM, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Spontaneous final height in Turner s syndrome in Brazil. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2007; 20:1207-14.
67. Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. The role o pediatrician in the management of children with genital ambiguity. *J Pediatr (Rio J)* 2007; 83:183-91.
68. Ramos CCA, Bento LR, Gonçalves EM, Lemos-Marini SHV, Guerra-Junior G. Avaliação do crescimento, do controle laboratorial e da corticoterapia em um grupo de pacientes com a forma clássica da deficiência da 21-hidroxilase. *Rev Paul Pediatr* 2007; 25:317-23.
69. Andrade JGR, Guaragna MS, Soardi FC, Guerra-Junior G, Mello MP, Maciel-Guerra AT. Clinical and genetic findings of five patients with WT1-related disorders. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2008; 52:1236-42.

70. Maciel-Guerra AT, Mello MP, Coeli FB, Ribeiro ML, Miranda ML, Marques-de-Faria AP, Baptista MTM, Moraes SG, Guerra-Junior G. XX Maleness and XX True Hermaphroditism in SRY-negative monozygotic twins: additional evidence for a common origin. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93:339-43.
71. Soardi FC, Barbaro L, Lau IF, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G, Wedell A, Lajic S, Mello MP. Inhibition of CYP21A2 enzyme activity caused by novel missense mutations identified in Brazilian and Scandinavian patients. *J Clin Endocrinol Metab* 2008; 93:2416-20.
72. Guerra-Junior G, Aun AME, Miranda ML, Beraldo LB, Moraes SG, Baptista MTM, Marques-de-Faria AP, Maciel-Guerra AT. Congenital perineal lipoma presenting as ambiguous genitalia. *Eur J Pediatr Surg* 2008; 35:269-71.
73. Coeli FB, Ferraz LFC, Lemos-Marini SHV, Rigatto SZP, Belangero VMS, Mello MP. Apparent mineralocorticoid excess syndrome in a Brazilian boy caused by the homozygous missense mutation p.R186C in the HSD11B2 gene. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2008; 52:1277-81.
74. Soardi FC, Lemos-Marini SHV, Coeli FB, Maturana VG, Silva MDB, Bernardi RD, Justo GZ, Mello MP. Heterozygosis for CYP21A2 mutation considered as 21-hydroxylase deficiency in neonatal screening. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2008; 52:1388-92.
75. Lima R, Iamada CF, Silva LO, Mello MP, Maciel-Guerra AT. An illustrative case of Léri-Weill dyschondrosteosis: a pseudoautosomal dominant condition. *Genet Mol Biol* 2008; 32:1-5.
76. Tonetto-Fernandes V, Lemos-Marini SHV, Ribeiro-Neto LM, Mello MP, Kater CE. 21-hydroxylase deficiency transiently mimicking combined 21- and 11 β -hydroxylase deficiency. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2008; 21:487-94.
77. Barros BA, Maciel-Guerra AT, Mello MP, Coeli FB, Viguetti NL, Assumpção JG, Marques-de-Faria AP, Lemos-Marini SHV, Guerra-Junior G. A inclusão de novas técnicas de análise citogenética aperfeiçoou o diagnóstico cromossômico da síndrome de Turner. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2009; 53:1137-42.
78. Mendes-dos-Santos CT, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G, Mello MP, Morcillo AM. Crescimento de pacientes com hiperplasia congênita das supra-renais, forma perdedora de sal, nos dois primeiros anos de vida. *Rev Bras Saude Mat Inf* 2009; 9:415-22.
79. Guerra-Junior G, Grumach AS, Lemos-Marini SHV, Kirschfink M, Condino-Neto A, Araujo M, Mello MP. Complement 4 phenotypes and genotypes in Brazilian patients with classical 21-hydroxylase deficiency. *Clin Exp Immunol* 2009; 155:182-8.

80. Lourenço D, Brauner R, Lin L, Perdigo A, Weryha G, Muresan M, Boudjenah R, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT, Achermann JC, McElreavey K, Bashamboo A. Mutations in NR5A1 associated with ovarian insufficiency. *N Engl J Med* 2009; 360:1200-10.
81. Mdeiros CCM, Lemos-Marini SHV, Bricola-Filho M, Camargo E, Santos AO, Magna LA, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Turner s syndrome and subclinical autoimmune thyroid disease: a two-year follow-up study. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2009; 22:109-18.
82. Gonçalves EM, Lemos-Marini SHV, Mello MP, Baptista MTM, D'Souza-Li LFR, Baldin AD, Carvalho WRG, Farias ES, Guerra-Junior G. Impairment in anthropometric parameters and body composition in females with classical 21-hydroxylase deficiency. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2009; 22:519-30.
83. Soardi FC, Penachioni JY, Justo GZ, Bachega TASS, Inacio M, Mendonça BB, Castro M, Mello MP. Novel mutations in CYP11B1 gene leading to 11 β -Hydroxylase deficiency in Brazilian patients. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; 94:3481-5.
84. Lusa LG, Lemos-Marini SHV, Soardi FC, Ferraz LFC, Guerra-Junior G, Mello MP. Structural aspects of the p.P222Q homozygous mutation of HSD3B2 gene in a patient with congenital adrenal hyperplasia. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2010; 54:768-74.
85. Belgini DRB, Mello MP, Baptista MTM, Oliveira DM, Denardi FC, Garmes HM, Grassiotto OR, Benetti-Pinto CL, Marques-de-Faria AP, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Six new cases confirm the clinical molecular profile of complete combined 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency in Brazil. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2010; 54:711-6.
86. Trarbach EB, Teles MG, Costa EM, Abreu AP, Garmes HM, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Castro M, Mendonça BB, Latronico AC. Screening of autosomal gene deletions in patients with hypogonadotropic hypogonadism using multiplex ligation-dependent probe amplification: detection of a hemizygosity for the fibroblast growth factor receptor 1. *Clin Endocrinol* 2010; 72:371-6.
87. Carvalho AB, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Marques-de-Faria AP, Lemos-Marini SHV, Maciel-Guerra AT. Cardiovascular and renal anomalies in Turner syndrome. *Rev Assoc Med Bras* 2010; 56:655-9.
88. Mello MP, Coeli FB, Assumpção JG, Castro TM, Maciel-Guerra AT, Marques-de-Faria AP, Baptista MTM, Guerra-Junior G. Novel DMRT1 3'UTR+11insT mutation associated to XY partial gonadal dysgenesis. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2010; 54:749-53.
89. Carvalho AB, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Marques-de-Faria AP, Lemos-Marini SHV, Maciel-Guerra AT. Turner syndrome: a pediatric diagnosis frequently made by non-pediatricians. *J Pediatr (Rio J)* 2010; 86:121-5.

90. Soardi FC, Coeli FB, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Mello MP. Complete XY gonadal dysgenesis due to p.D293N homozygous mutation in NR5A1 gene: a case study. *J Appl Genet* 2010; 51:223-4.
91. Gonçalves EM, Lemos-Marini SHV, Mello MP, Baldin AD, Carvalho WRG, Farias ES, Guerra-Junior G. Composição corporal em mulheres com deficiência da 21-hidroxilase: comparação dos métodos antropométricos e de impedância bioelétrica em relação a um grupo controle. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2010; 54:274-81.
92. Andrade JGR, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. 46,XY and 45,X/46,XY testicular dysgenesis: similar gonadal and genital phenotype, different prognosis. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2010; 54:331-4.
93. Teles MG, Trarbach EB, Noel SD, Guerra-Junior G, Jorge A, Beneduzzi D, Bianco SD, Mukherjee A, Baptista MTM, Costa EM, Castro M, Mendonça BB, Kaiser UB, Latronico AC. A novel homozygous splice acceptor site mutation of KISS1R in two siblings with normosmic isolated hypogonadotropic hypogonadism. *Eur J Endocrinol* 2010; 163:29-34.
94. Coeli FB, Soardi FC, Bernardi RD, Araujo M, Paulino LC, Lau IF, Petroli RJ, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G, Mello MP. Novel deletion alleles carrying CYP21A1P/A2 chimeric genes in Brazilian patients with 21-hydroxylase deficiency. *BMC Med Genet* 2010; 11:104.
95. Baldin AD, Fabbri T, Siviero-Miachon AA, Spinola-Castro AM, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, D'Souza-Li LFR, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Effects of growth hormone on body proportions in Turner syndrome compared with non-treated patients and normal women. *J Endocrinol Invest* 2010; 33:691-5.
96. Alves C, Braid Z, Coeli FB, Mello MP. 46,XX male (testicular DSD): hormonal, molecular and cytogenetic studies. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2010; 54:685-9.
97. Guaragna MS, Soardi FC, Assumpção JG, Zambaldi LJG, Cardinali IA, Yunes JA, Mello MP, Brandalise SR, Aguiar SS. The novel WT1 gene mutation p.H377N associated to Denys-Drash syndrome. *J Pediatr Hematol Oncol* 2010; 32:486-8.
98. Calais FL, Soardi FC, Petroli RJ, Lusa ALG, Silva RBP, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G, Mello MP. Molecular diagnosis of 5 α -reductase type II deficiency in Brazilian siblings with 46,XY Disorder of Sex Development. *Int J Mol Sci* 2011; 12:9471-80.
99. Baldin AD, Siviero-Miachon AA, Fabbri T, Lemos-Marini SHV, Spinola-Castro AM, Baptista MTM, D'Souza-Li LFR, Morcillo AM, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Turner syndrome and metabolic derangements: Another example of fetal programming. *Early Hum Dev* 2011; 88:99-102, 2011.

100. Barros BA, Moraes SG, Coeli FB, Assumpção JG, Mello MP, Maciel-Guerra AT, Carvalho AB, Viguetti-Campos N, Vieira TAP, Amstalden EMI, Andrade JGR, Esquiaveto-Aun AM, Marques-de-Faria AP, Lemos-Marini SHV, Guerra-Junior G. OCT4 immunohistochemistry may be necessary to identify the real risk of gonadal tumors in patients with Turner syndrome and Y chromosome sequences. *Hum Reprod* 2011; 26:3450-5.
101. Baldin AD, Fabbri T, Siviero-Miachon AA, Spinola-Castro AM, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, D'Souza-Li LFR, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Growth hormone effect on body composition in Turner syndrome. *Endocrine* 2011; 40:486-91.
102. Petrolí RJ, Maciel-Guerra AT, Soardi FC, Calais FL, Guerra-Junior G, Mello MP. Severe forms of partial androgen insensitivity syndrome due to p.L830F novel mutation in androgen receptor gene in a Brazilian family. *BMC Res Notes* 2011; 4:173.
103. Rocha VBC, Guerra-Junior G, Marques-de-Faria AP, Mello MP, Maciel-Guerra AT. Complete gonadal dysgenesis in clinical practice: the 46,XY karyotype accounts for more than one third of cases. *Fertil Steril* 2011; 96:1431-4.
104. Mello MP, França ESS, Fabbri HC, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Multifunctional role of steroidogenic factor 1 and disorders of sex development. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2011; 55:607-12.
105. Schnaider-Rezek GS, Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G, Morcillo AM, Mello MP, Oliveira LC, D'Souza-Li LFR. Metabolic evaluation of young women with congenital adrenal hyperplasia. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2011; 55:646-52.
106. Miguel-Neto J, Lemos-Marini SHV, Marques-de-Faria AP, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Fatores associados ao atraso no diagnóstico da síndrome de Turner. *Rev Paul Pediatr* 2011; 29:67-72.
107. Mendes-dos-Santos CT, Guerra-Junior G, Mello MP, Paulino MFVM, Morcillo AM. Normalization of height and excess body fat in children with salt-wasting 21-hydroxylase deficiency. *J Pediatr (Rio J)* 2011; 87:263-8.
108. Suzigan LZ, Silva RBP, Guerra-Junior G, Lemos-Marini SHV, Maciel-Guerra AT. Social skills in women with Turner syndrome. *Scand J Psychol* 2011; 52:440-7.
109. Cunha JL, Soardi FC, Bernardi RD, Oliveira LEC, Benedetti CE, Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT, Mello MP. The novel p.E89K mutation in the SRY gene inhibits DNA binding and causes the 46,XY disorder of sex development. *Braz J Med Biol Res* 2011; 44:361-5.
110. Barbaro M, Mello MP, Soardi FC, Lajic S, Wedell A. Functional studies of CYP21A2 mutants complement structural and clinical predictions of disease severity in CAH. *Clin Endocrinol* 2012; 76:766-8.

111. Bley AM, Turato ER, Rivoredo CRSF, Silva RBP, Maciel-Guerra AT, Marques-de-Faria AP, Guerra-Junior G, Baptista MTM. Sexual difference, identification and object choice in individuals with sex differentiation disorders. *Rev Latinoam Psicopatol Fund* 2012; 15:464-81.
112. Monlleó IL, Zanotti SV, Araujo BPB, Cavalcante-Junior E, Pereira PD, Barros PM, Araujo MDP, Mendonça ATVS, Santos CRS, Santos YR, Michelatto DP, Mello MP, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Prevalence of genital abnormalities in neonates. *J Pediatr (Rio J)* 2012; 88:489-95.
113. Nishi MY, Domenice S, Maciel-Guerra AT, Zaba-Neto A, Silva MACP, Costa EMF, Guerra-Junior G, Mendonça BB. Analysis of anti-Müllerian hormone (AMH) and its receptor (AMHR2) genes in patients with persistent Müllerian duct syndrome. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2012; 56:473-8.
114. Guragna MS, Lutaif ACGB, Bittencourt VB, Piveta CSC, Soardi FC, Castro LCG, Belangero VMS, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior Gil, Mello MP. Frasier syndrome: four new cases with unusual presentations. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2012; 56:525-32.
115. Castro CCTS, Guaragna-Filho G, Calais FL, Coeli FB, Leal IRL, Cavalcante-Junior EF, Monlleó IL, Pereira SRF, Silva RBP, Gabiatti JRE, Marques-de-Faria AP, Maciel-Guerra AT, Mello MP, Guerra-Junior G. Clinical and molecular spectrum of patients with 17 β -hydroxysteroid dehydrogenase type 3 (17- β -HSD3) deficiency. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2012; 56:533-9.
116. Maciel-Guerra AT, Paulo J, Santos AP, Guaragna-Filho G, Andrade JGR, Siviero-Miachon AA, Spinola-Castro AM, Guerra-Junior G. The use of fluorescence in situ hybridization in the diagnosis of hidden mosaicism: apropos of three cases of sex chromosome anomalies. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2012; 56:545-51.
117. Guaragna-Filho G, Castro CCTS, Carvalho RR, Coeli FB, Ferraz LFC, Petrolí RJ, Mello MP, Sewaybricker LE, Lemos-Marini SHV, D'Souza-Li LFR, Miranda ML, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. 46,XX DSD and Antley-Bixler syndrome due to novel mutations in the cytochrome P450 oxidoreductase gene. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2012; 56:578-85.
118. Carpini S, Carvalho AB, Guerra-Junior G, Baptista MTM, Lemos-Marini SHV, Maciel-Guerra AT. Spontaneous puberty in girls with early diagnosis of Turner syndrome. *Arq Bras Endocrinol Metab* 2012; 56:653-7.
119. Guerra-Junior G, Latronico AC, Hiort O, Rey R Disorders of Sex Development and Hypogonadism: genetics, mechanism, and therapies. *Int J Endocrinol* 2012; 2012:1-2.

120. Veiga-Junior NN, Medaets PAR, Petroli RJ, Calais FL, Mello MP, Castro CCTS, Guaragna-Filho G, Sewaybricker LE, Marques-de-Faria AP, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Clinical and laboratorial features that may differentiate 46,XY DSD due to partial Androgen Insensitivity and 5 α -reductase type 2 deficiency. *Int J Endocrinol* 2012; 2012:3-11.
121. Tincani BJ, Mascagni BR, Pinto RDP, Guaragna-Filho G, Castro CCTS, Sewaybricker Leticia E, Viguetti-Campos NL, Marques-de-Faria AP, Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Klinefelter syndrome: an unusual diagnosis in pediatric patients. *J Pediatr (Rio J)* 2012; 88:323-7.
122. Gonçalves EM, Lemos-Marini SHV, Silva AM, Santos AO, Santos DA, Mendes-dos-Santos CT, Mello MP, Guerra-Junior G. Accuracy of anthropometric measurements in estimating fat mass in individuals with 21-hydroxylase deficiency. *Nutrition* 2012; 28:984-90.

Livros publicados:

1. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G (Eds). *Menino ou Menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo*. São Paulo: Editora Manole Ltda, 2002. 327p .
2. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G (Eds). *Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo*. Rio de Janeiro: Editora Rubio, 2010. 577p .

Capítulos de livro publicados:

1. Guerra-Junior G, Lemos-Marini SHV, Maciel-Guerra AT. Aspectos genéticos das anomalias da diferenciação sexual. In: Damiani D (Ed) - *Manual de Endocrinologia Pediátrica*. Rio de Janeiro: Pallotti, 1996. 90-3.
2. Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G. Hiperplasia congênita das supra-renais. In: Monte O, Longui CA, Calliari LEP (Eds) - *Endocrinologia para o Pediatra*. São Paulo: Atheneu, 1998. 134-9.
3. Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT, Lemos-Marini SHV. Diagnóstico pré-natal da hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21-hidroxilase. In: Monte O, Longui CA, Calliari LEP (Eds) - *Endocrinologia para o Pediatra*. São Paulo: Atheneu, 1998. 140-2.
4. Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Anomalias do desenvolvimento sexual. In: Petroianu A, Santana EM, Coronho V, Pimenta LG (Eds) - *Tratado de Endocrinologia e Cirurgia Endócrina*. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan SA, 2000. 1214-30.
5. Guerra-Junior G. Classificação e diagnóstico das anomalias da diferenciação sexual. In: Guerra-Junior G, Calliari LEP (Eds) - *Endocrinologia Pediátrica - Série de Atualizações Pediátricas da SPSP*. São Paulo: Atheneu, 2003. 89-104.

6. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. O doente endócrino-metabólico: problemas da diferenciação sexual. In: Lopes AC, Guariento ME, Ward LS (Eds) - Medicina Ambulatorial. São Paulo: Atheneu, 2006. 569-82.
7. Guerra-Junior G. Distúrbios da diferenciação do sexo. In: Lopez FA, Campos-Junior D (Eds) - Tratado de Pediatria da Sociedade Brasileira de Pediatria. São Paulo: Editora Manole Ltda, 2006. 691-703.
8. Guerra-Junior G. Desordens do desenvolvimento sexual e micropênis. In: Monte O, Longui CA, Calliari LEP, Kochi C (Eds) - Endocrinologia para o Pediatra. São Paulo: Atheneu, 2006. 183-200.
9. Lemos-Marini SHV, Baptista MTM, Guerra-Junior G. Hiperplasia Congênita das Supra-Renais. In: Monte O, Longui CA, Calliari LEP, Kochi C (Eds) - Endocrinologia para o Pediatra. São Paulo: Atheneu, 2006. 269-76.
10. Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT, Baldin AD, Siviero-Miachon AA, Spinola-Castro AM. Turner syndrome and insulin resistance: reviewing this complex association. In: Yao EB (Ed) - Insulin resistance: new research. New York: Nova Science Publishers Inc, 2009. 325-42.
11. Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Distúrbios da diferenciação sexual. In: Marba STM; Mezzaccappa-Filho F (Eds) - Manual de Neonatologia - Unicamp. Rio de Janeiro: Editora Revinter, 2009. 361-4.
12. Guerra-Junior G, Maciel-Guerra AT. Distúrbios da diferenciação do sexo. In: Lopez FA, Campos Júnior D (Eds) - Tratado de Pediatria. São Paulo: Manole, 2009. 781-94.
13. Guerra-Junior G. Determinação e diferenciação sexual normal na espécie humana. In: Vieira TR, Saavedra de Paiva LA (Eds) - Identidade sexual e transexualidade. São Paulo: Editora Roca, 2009. 13-24.
14. Maciel-Guerra AT, Guerra-Junior G. Determinação e diferenciação do sexo: implicações clínicas. In: Prado FC, Ramos J, Valle JR (Eds) - Atualização terapêutica. São Paulo: Editora Artes Médicas Ltda, 2012. 507-13.

Prêmios recebidos por alunos ou docentes do GIEDDS (até 31/12/2012)

1. 1999 - Melhor trabalho clínico da XIII Reunião Anual da Sociedade Latinoamericana de Endocrinologia Pediátrica: Marcia Ribeiro Scolfaro (aluna de doutorado) - Gil Guerra-Junior (orientador) - XY gonadal dysgenesis: clinical, hormonal, molecular, radiological and histological features of 13 cases.

2. 2004 - Prêmio ABE&M Professor Waldemar Berardinelli, pelo melhor trabalho publicado na área de Endocrinologia Clínica: Tania Aparecida Sartori Sanches Bachega (autora) - Gil Guerra-Junior, Maria Tereza Matias Baptista e Maricilda Palandi de Mello (co-autores) - Estudo multicêntrico de pacientes com deficiência da 21-hidroxilase: correlação do genótipo com o fenótipo.
3. 2005 - XV Prêmio Adolfo Lutz - área de Pediatria, FCM - UNICAMP: Lucas Ricci Bento (aluno de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Hiperplasia Congênita das Adrenais: estudo da frequência de indivíduos afetados em famílias acompanhadas no HC-UNICAMP.
4. 2006 - Menção honrosa XI Prêmio Lopes de Faria, Câmara de Pesquisa da FCM - UNICAMP: Lucas Ricci Bento (aluno de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Hiperplasia Congênita das Adrenais: estudo da frequência de indivíduos afetados em famílias acompanhadas no HC-UNICAMP.
5. 2006 - XVI Prêmio Adolfo Lutz - área Pediatria, FCM - UNICAMP: Lucas Ricci Bento (aluno de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Crescimento, controle laboratorial e corticóide na Hiperplasia Adrenal Congênita por deficiência clássica de 21-hidroxilase.
6. 2007 - XVII Prêmio Adolfo Lutz - área de Pediatria, FCM - UNICAMP: : Clarissa Cerchi Angotti Ramos (aluna de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21-hidroxilase, forma clássica: análise comparativa entre os achados moleculares em famílias acompanhadas no Hospital de Clínicas da UNICAMP e os dados da literatura nacional e internacional.
7. 2008 - XVIII Prêmio Adolfo Lutz - área de Pediatria, FCM - UNICAMP: Beatriz Amstalden Barros (aluna de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Evolução do diagnóstico citogenético da síndrome de Turner: 260 casos em 39 anos.
8. 2009 - XIX Prêmio Adolfo Lutz - área de Pediatria, FCM - UNICAMP: Beatriz Amstalden Barros (aluna de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Associação entre síndrome de Turner, cromossomo Y e tumor gonadal.
9. 2010 - Menção honrosa XV Prêmio Lopes de Faria, Câmara de pesquisa da FCM - UNICAMP: Beatriz Amstalden Barros (aluna de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Associação entre síndrome de Turner, cromossomo Y e tumor gonadal.
10. 2011 - XXI Prêmio Adolfo Lutz - área de Pediatria, FCM - UNICAMP: Stela Carpini (aluna de iniciação científica) - Andrea Trevas Maciel-Guerra (orientadora) - Comportamento das gonadotrofinas em pacientes pré-púberes com Síndrome de Turner.

11. 2012 - XXI Prêmio Adolfo Lutz - área de Pediatria, FCM-UNICAMP: Adrielle Caroline Lace Moraes (aluna de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Parâmetros de Ultrassonografia Quantitativa das Falanges de sete a 17 anos de idade: dados de referência de acordo com sexo, idade e estadiamento puberal.
12. 2012 - Mérito Científico - XX Congresso Interno de Iniciação Científica da Unicamp, UNICAMP: Nélio Neves Veiga-Junior (aluno de iniciação científica) - Gil Guerra-Junior (orientador) - Massa óssea por ultrassonografia das falanges da mão em estudantes brasileiros de 7 a 17 anos de idade: referência de normalidade por sexo, idade e estadiamento puberal.
13. 2012 - Entre os 40 melhores Posters do 51st Annual Meeting of the European Society of Pediatric Endocrinology (ESPE 2012) em Leipzig (Alemanha) - Reginaldo José Petrolli (aluno de doutorado) - Maricilda Palandi de Mello (orientadora) - Structural analysis of androgen receptor mutant proteins.
14. 2012 - Entre os 6 melhores temas livres da XXIII Reunião Anual da Sociedade Latinoamericana de Endocrinologia Pediátrica - Felipe Franco da Graça (aluno de iniciação científica) - Andrea Trevas Maciel-Guerra (orientadora) - Profile investigation of patients referred to a specialized service for sex differentiation disorders and their diagnosis: what has changed in the last two decades?