



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: A Importância Do Exame Da Genitália Externa No Berçário.

Autores: MICHELE FRASÃO VIANA; LARISSA BRITO GARCEZ; LETÍCIA SANTOS DA SILVA CHAGAS; GIL GUERRA-JUNIOR; SOFIA HELENA VALENTE DE LEMOS-MARINI

Resumo: INTRODUÇÃO A diferenciação da genitália externa é dependente das concentrações séricas de andrógenos no feto. A forma clássica da hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21 hidroxilase (HAC-21) é a causa mais frequente de ambiguidade genital no sexo feminino. A virilização geralmente é proporcional ao grau da deficiência enzimática. Caso 1: A.J.R.M., sexo feminino, 19 meses, queixa de clitoromegalia e pubarca, diagnóstico prévio de “sinéquia” de pequenos lábios corrigida cirurgicamente. Idade óssea (IO) / Idade cronológica (IC): 3,8/1,9 anos Caso 2: A.C.A.S., sexo feminino, 23 meses, queixa de clitoromegalia, diagnóstico prévio de “sinéquia” de pequenos lábios. IO/IC: 5,1/1,9 anos Caso 3: A.C.S.C, sexo feminino, 44 meses, queixa de clitoromegalia e pubarca a partir de 2 anos. IO/IC: 5,2/3,7 anos Caso 4: E.V.S.C., sexo feminino, irmã de ACSC, 31 meses na época do diagnóstico, que ocorreu pelo estudo molecular familiar, já apresentava clitoromegalia e pubarca. IO/IC: 5,6/2,9 anos Caso 5: A.R.C.S., sexo feminino, 7 meses, diagnóstico prévio de “sinéquia” de pequenos lábios. Suspeita após a confirmação de HAC-21 no irmão. COMENTÁRIOS Neste estudo, relatamos cinco casos de HAC-21, todos com a forma clássica, confirmada por estudo molecular, e virilização discreta não identificada ao nascimento. Segundo os familiares todas apresentavam clitoromegalia, em 3 casos acompanhada de fusão labial posterior, ao nascimento. A virilização discreta pode ser justificada pela sensibilidade androgênica variável entre os indivíduos. Por meio deste trabalho, gostaríamos de chamar atenção para a importância do exame cuidadoso da genitália externa ao nascimento, a fim de identificar pequenas alterações e obter o diagnóstico precocemente.