



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 Seguimento Clínico Adequado De Pacientes Com Hiperplasia Adrenal Congênita Diagnosticados Na Triagem Neonatal

Autores: NAYARA ROCHA MONTOIA; MARINA MORENO DE SOUZA LEITE; HENRIQUE SOUZA BARROS DE OLIVEIRA; CAROLINA FIGUEIREDO; GUIDO DE PAULA COLARES NETO; NARA EVANGELISTA; VANIA DE FÁTIMA TONETTO FERNANDES; CAMILA RICHIERI GOMES

Resumo: Introdução: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença de alta morbimortalidade, resultando em genitália atípica em meninas e desidratação grave em ambos os sexos. Apesar dos seus benefícios, a triagem neonatal está associada a altos índices de resultados falso-positivos. Nestes casos, o tratamento desnecessário com glicocorticoides pode levar à Síndrome de Cushing. Descrição do caso: LBF, 6 anos, sexo masculino, iniciou seguimento no Hospital Infantil Darcy Vargas com diagnóstico de HAC feito pela triagem neonatal (17OHP: 22,8ng/mL ao nascer e 27,3 ng/mL com 14 dias de vida); em uso de fludrocortisona 50mcg/dia e acetato de cortisona 7,5mg/dia (= 6,4 mg/m² de hidrocortisona/dia). Nunca apresentou sinais ou sintomas de insuficiência adrenal. Aos 6 anos de idade, o paciente apresentava obesidade grave (Z +3,56) e estava abaixo do alvo estatural, (Z: -0,12 /Z alvo: +0,61) provavelmente pelo uso crônico de glicocorticoides; Tanner G1P1, testículos tópicos, pênis de aspecto normal. Devido aos baixos níveis de andrógenos adrenais (17OHP 0,38 ng/mL, testosterona total <10 ng/dL, androstenediona <0,04 ng/ml, DHEA-S <2,0 mcg/dL), eletrólitos normais (Na⁺ 142 mEq/L, K⁺ 4,8 mEq/L), atividade plasmática de renina 0,3 ng/mL/h, em uso de doses baixas de corticoides, diminuímos gradativamente as doses dos medicamentos pela suspeita de falso-positivo para HAC. A análise molecular do gene não evidenciou nenhuma mutação e levou à suspensão definitiva das medicações. Comentários: O acompanhamento clínico cuidadoso de pacientes com diagnóstico de HAC na triagem neonatal e quando necessário, associado o estudo molecular, é fundamental para o diagnóstico de falsos positivos e prevenção de iatrogenias.