

14º Congresso Brasileiro de Ensino e Pesquisa 2014

9º CONGRESSO BRASILEIRO DE PESQUISA EM
SAÚDE DA CRIANÇA E ADOLESCENTE

2º CONGRESSO BRASILEIRO DE RESIDENTES DE PEDIATRIA

2º ENCONTRO NACIONAL DE LIGAS DE PEDIATRIA

14º FÓRUM DA ACADEMIA BRASILEIRA DE PEDIATRIA - Prof. Dr. Izrail Cat



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita: Início Tardio Da Forma Perdedora De Sal

Autores: THAMIRIS DE MATOS PRATES (HOSPITAL REGIONAL DO MATO GROSSO DO SUL);
LILIAN BIANCA MILLER MARTELO DE MARQUES (HOSPITAL REGIONAL DO MATO GROSSO DO SUL)

Resumo: Introdução: A HAC é um transtorno autossômico recessivo da biossíntese de cortisol com acúmulo dos precursores desviando a esteroidogênese para a linhagem androgênica levando a virilização observada nesta doença, podendo evoluir com desidratação refratária a reposição volemica, acidose e óbito. Descrição do caso: Recém-nascido a termo em seu 1º dia de vida, encaminhado por presença de genitália ambígua ao nascimento. No exame a genitália apresentava orifício vaginal, hipertrofia de clitóris, lábios maiores? bolsa escrotal? testículos não palpáveis, orifício uretral não encontrado. A hipótese de hiperplasia adrenal congênita foi confirmada pela presença de 17-OH- progesterona e SDHEA que estavam aumentados para a idade. Nos estudos analíticos os níveis de sódio (Na) e potássio (K) eram normais e a ultrassonografia de abdome total evidenciou o útero. A endocrinologista pediátrica orientou que o paciente permanecesse internado pelo risco de apresentar a forma perdedora de sal e fazer controles dos valores de Na e K. O serviço de urologia pediátrica programou a correção cirúrgica da genitália aos 6 meses de vida. Após o sexto mês de vida a criança deu entrada no pronto socorro com quadro de desidratação refratária a volume e com hiponatremia, feito assim o diagnóstico da forma perdedora de sal. Comentários: Neste caso existe a deficiência da enzima 21-hidroxilase cuja forma de apresentação clínica é a perdedora de sal que geralmente se inicia entre o 5º - 14º dia de vida, neste paciente só diagnosticado após o sexto mês apesar da propedêutica correta, manifestando-se com perda de peso, comprometimento do estado geral, desidratação, hipotensão, má perfusão periférica, respiração acidótica e presença de levedo reticular na pele, o padrão laboratorial típico é de acidose hipercalêmica hiponatrêmica. Pode ser diagnosticado através de exames laboratoriais como 17-alfa-hidroxiprogesterona elevada, delta-4-androstenediona elevada e cariótipo. A triagem neonatal é feita pelo teste do pezinho. Para o tratamento na infância, a droga de eleição é a hidrocortisona, todos os pacientes perdedores de sal devem receber reposição de mineralocorticóide, na forma de acetato de 9-fluor-hidrocortisona e a correção cirúrgica da genitália ambígua deve ocorrer entre 2-6 meses de idade.