



27º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PERINATOLOGIA
HOTEL WINDSOR OCEANICO BARRA - Rio de Janeiro - RJ
19 A 22 DE NOVEMBRO DE 2025

19 a 22
de novembro

Hotel Windsor Oceanico Barra
R. Martinho de Mesquita, 129 - Barra da Tijuca, Rio de Janeiro



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Neonatal De Trissomia 9 Em Mosaicismo: Relato De Caso Na Amazônia Ocidental

Autores: LEIDAIANE DE OLIVEIRA ARAÚJO (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), MELISSA VICTORIA BADER MACHADO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), THAIS ROBERTA JANSON GONÇALVES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), MARIA IZABEL DE ALMEIDA MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), ANA LUISA DA SILVA SOUZA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), FRANCISCA SEYLA DE ALENCAR CORREIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), LUANNY DE OLIVEIRA PINHEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), JOSENEIDE MARIA FEITOSA DE OLIVEIR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO ACRE), MARIA DO SOCORRO AVELINO GONÇALVES (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), SARA RODRIGUES PEREIRA DA ROCHA (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), ENDISON ONOFRE DE SOUZA (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), LUISVALDO RODRIGUES DA SILVA (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA), CHARLENE CRISTINE RODRIGUES MENEZES (MATERNIDADE BÁRBARA HELIODORA)

Resumo: Introdução: genitália ambígua é urgência neonatal que requer abordagem rápida e multidisciplinar. Com prevalência de 1:4.500 a 1:5.500, tem como principais causas a Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) e os Distúrbios da Diferenciação Sexual (DDS). A forma clássica perdedora de sal é potencialmente letal. Associado a extrofia vesical, malformação rara, dificulta a avaliação fenotípica inicial.
Objetivos: RN, de sexo indeterminado, a termo (38s6d), 3.490 g, filho de mãe de 33 anos, G2A1P1, com pré-natal iniciado no primeiro trimestre. Natural de Brasília-AC, foi encaminhado ao HUERB em bom estado geral, apresentando genitália ambígua, extrofia vesical, estenose uretral e hipoplasia de ureter. Exames laboratoriais revelaram hiperbilirrubinemia indireta e proteína C reativa elevada (8,0 mg/L), com teste do pezinho e triagem neonatal ampliada normais. Instituiu-se antibioticoterapia (ampicilina e gentamicina), hidratação venosa, dipirona, fototerapia e curativo estéril. A ultrassonografia abdominal demonstrou hipertrofia suprarrenal bilateral, compatível com suspeita clínica de HAC. O RN foi acompanhado por equipe multiprofissional (genética, nefrologia e cirurgia pediátrica), com encaminhamento para centro de referência visando correção cirúrgica e investigação endócrina especializada.
Metodologia:
Resultados: a genitália ambígua ao nascimento é uma emergência pediátrica que exige avaliação multidisciplinar precoce para diagnóstico etiológico, prevenção de complicações e definição segura do sexo de criação. Entre os RN 46,XX, a principal causa é a HAC clássica perdedora de sal por deficiência de 21-hidroxilase, responsável por até 95% dos casos. Essa condição leva à falência na produção de cortisol e, muitas vezes, de aldosterona, com hiperestimulação do eixo hipotálamo-hipófise e consequente hipertrofia adrenal, como observado neste caso. Se não tratada, pode evoluir com crise adrenal grave entre o 5º e o 14º dia de vida. Apesar da triagem neonatal normal, falsos negativos são possíveis, o que reforça a importância da dosagem de 17-hidroxiprogesterona. A associação com extrofia de bexiga — rara e pouco descrita — complexifica a avaliação genital, devido à ausência de uretra anterior e exposição vesical. A sobreposição de anomalias dificulta o diagnóstico e o planejamento terapêutico. A introdução precoce de antibiótico foi adequada, dado o risco de infecção urinária em malformações urogenitais. Por fim, destaca-se a necessidade de definição do sexo apenas após investigação criteriosa, respeitando diretrizes internacionais e garantindo suporte familiar contínuo. Este caso reforça o valor da abordagem ética e multiprofissional frente a alterações genitais complexas.
Conclusão: a associação entre HAC e extrofia vesical impõe desafios diagnósticos em contexto de genitália ambígua. O caso, registrado na Amazônia Ocidental, reforça a importância do diagnóstico precoce, do raciocínio clínico direcionado e da articulação multiprofissional em regiões com acesso limitado à saúde.