36º CONGRESSO BRASILEIRO DE PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro
CURITIBA | PR Expotrade Convention Center 8 A 12 DE OUTUBRO 2013

Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita (hac) - Forma Perdedora De Sal: A Importância Do Diagnóstico Precoce

Autores: LORHENA TÓFOLLI LEMOS LUZ (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG); CRISTINA DE OLIVEIRA CORREA (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG); TATIANA DE AQUINO LOPES (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG); DANIELA SILVA PAIS LOURENÇO (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG); IGNEZ CRISTINA SANTOS NETTO (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG); RONALD MELO COSTA (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG); MARILENE SILVEIRA DUARTE (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG); TÂNIA MARIA BARRETO RODRIGUES (HOSPITAL MUNICIPAL DE GOVERNADOR VALADARES-MG)

Resumo: Introdução:A HAC - forma perdedora de sal ocorre em 75 % dos pacientes com a forma clássica da doença, os quais apresentam deficiência de aldosterona, que pode se manifestar em torno de 7 a 14 dias de vida com quadro de vômitos, desidratação, hiponatremia, hipercalemia, letargia, podendo chegar ao choque hipovolêmico. As crianças do sexo feminino têm como característica a genitália ambígua ao nascimento, devido à exposição a altas concentrações de andrógenos intraútero, podendo levar a completa virilização da genitália. Relato de caso: G.H.M, 5 meses, filho de pais não consanguíneos, já registrado no gênero masculino, foi encaminhado ao Serviço de Endocrinologia Pediátrica para avaliação de hipospádia e criptorquidia bilateral. A mãe relatava episódio de desidratação aos 2 meses de vida e baixo ganho de peso. Ao exame: peso = 5150g, paciente desidratado, desnutrido, genitália virilizada Prader V, testículos não palpáveis. Paciente foi encaminhado para internação. Exames laboratoriais mostraram Na=125 mmol/L (VR=135-145), K=6,6 mmol/L (VR=3,5-5,0), 17OHProgesterona 5540ng/dl (VR=35-157), Androstenediona = 6,3 (VR=menor que 1,6ng/ml). Ultrassonografia pélvica: útero em AVF (vol=1,2 cc), ovários direito e esquerdo preservados. Ausência de imagem de testículos na região perineal ou no trajeto da região inguinal bilateral. Cariótipo: 46 XX. Foi realizado hidratação venosa, iniciado acetato de hidrocortisona (10mg/m²/dia), fluodrocortisona (0,1 mg/dia) e cloreto de sódio. Paciente evoluiu com boa resposta ao tratamento, aguarda autorização judicial para mudança do registro civil e cirurgia corretiva da ambiguidade genital. Comentário: A HAC, forma perdedora de sal, deverá ser diagnosticada precocemente, visando diminuir o risco de choque hipovolêmico e óbito nos primeiros dias de vida. O diagnóstico tardio poderá levar a conflitos pessoais e familiares, além das dificuldades legais para mudança do registro civil por falta de uma legislação específica e adequada para esses pacientes.