



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperplasia Adrenal Congênita Forma Perdedora De Sal - Relato De Caso

**Autores:** MONIQUE L. DA SILVA (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); NÁTALIE L. MARTÍNEZ (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); VALTER L. S. DIAS JÚNIOR (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); SIMONE DE A. SARRES (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); ADRIANA S. PINTO GOMES (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); CARINE L. WANDERLEI (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); FLÁVIA R. V. GUEDES (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); RAISSA S. Y. ARAMUNI (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); ANA CAROLINA DE PAULA (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP); MÁRCIA M. MARIANO PEREIRA FREZ (HOSPITAL MUNICIPAL DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE, GUARULHOS - SP)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é um erro inato do metabolismo do cortisol, com herança autossômica recessiva. Aproximadamente 95% dos casos são por deficiência da enzima 21-hidroxilase (D21-OH). A enzima 21-OH converte 17-hidroxiprogesterona em 11-desoxicortisol, e progesterona em desoxicorticosterona. A forma clássica perdedora de sal corresponde a 75% dos casos. Relato de caso com a finalidade de conhecer as manifestações clínicas e laboratoriais de HAC perdedora de sal. DESCRIÇÃO DO CASO: L.G.B, masculino, filho de pais consanguíneos, antecedente materno de dois abortos espontâneos. Evoluiu com internações hospitalares por vômitos, desidratação, hiponatremia, hipercalcemia e pneumonia. Aos 4 meses foi atendido no ambulatório de Endocrinopediatria. Após investigação, detectado sódio: 115 mEq/L, potássio: 5,5 mEq/L, androstenediona: > 10ng/dl (VR: 0,1-0,33 ng/dl) e 17 OHP: 145ng/ml (VR: 1,06-40,41 ng/ml), iniciando-se fludrocortisona e acetato de hidrocortisona. Aos 4 anos de idade, evoluiu com puberdade precoce periférica. Aos 9 anos e 2 meses, mantém tratamento, Tanner G2P1, estatura p50 e avanço de idade óssea. DISCUSSÃO: O bloqueio enzimático na esteroidogênese adrenal gera diminuição de cortisol e acúmulo de dehidroepiandrosterona e androstenediona. O diagnóstico é baseado nos valores de 17-OHP. Na forma clássica perdedora de sal surge insuficiência adrenal aguda entre a 1ª e 3ª semana de vida, sinais de virilização, grave desidratação hiponatrêmica e hipercalcêmica, vômitos, acidose metabólica, choque hipovolêmico e óbito. A estatura final fica entre -1 e -2 desvios padrão com relação à estatura alvo. O caso descrito foi diagnosticado tardiamente, aos 4 meses de idade, com grave crise perdedora de sal e sem sinais de virilização. Atualmente na altura alvo estipulada e idade óssea avançada. CONCLUSÃO: O relato de caso colabora para a discussão da importância do diagnóstico precoce da HAC. É primordial que o pediatra tenha conhecimento da doença, e tão logo seja instituído o tratamento, melhorando evolução e prognóstico.