



Trabalhos Científicos

Título: Distúrbio De Diferenciação Sexual Secundário A Hiperplasia Adrenal Congênita (Hac): Dois Relatos De Mudança Do Sexo De Registro Civil De Pacientes Do Serviço De Referência Em Triagem Neonatal Do Rio Grande Do Sul (Srtm-Rs)

Autores: LUCIANA AMORIM BELTRAO (UFCSPA); CÂNDIDA LÜDTKE (HMIPV); RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (HMIPV); LIONEL LEITZKE (HMIPV); DANIEL TURIK CHAZAN (HMIPV); SAMANTA PITSCH ALVES (HMIPV); PAULA REGLA VARGAS (HMIPV); MARTA CHAPPER (HMIPV); SIMONE MARTINS CASTRO (UFRGS, HMIPV); CRISTIANE KOPACEK (UFRGS, HMIPV)

Resumo: Introdução O Distúrbio de Diferenciação sexual (DDS) é definido pela ambiguidade dos genitais externos que impossibilita a identificação do sexo. A HAC é causada por defeitos enzimáticos na esteroidogênese adrenal, levando à diminuição da síntese do cortisol e elevação dos andrógenos. Tal exposição desencadeia virilização da genitália externa feminina, causa mais frequente de DDS neste sexo. A HAC apresenta diferentes manifestações clínicas, sua forma clássica perdedora de sal é potencialmente letal, se não tratada. Descrição dos casos O primeiro paciente, de pais consanguíneos, PN: 3325g, foi erroneamente registrado como menino devido a virilização da genitália externa (falo de 3cm, Prader III) e não visualização de gônadas na US. Já o segundo, PN: 2270g, recebeu registro civil com nome de gênero “neutro”, conforme orientação da Promotoria do município. Ambos chegaram ao SRTN-RS após 20º dia devido à triagem neonatal para HAC alterada e foram internados para iniciar tratamento. O primeiro também apresentava grave distúrbio hidroeletrolítico enquanto o segundo ainda não possuía sexo definido. O cariótipo 46XX da primeira criança evidenciou sexo feminino, já a segunda, teve confirmação de útero e ovários normais na videolaparoscopia diagnóstica. Ambos receberam atestados para alteração do registro civil. Discussão O nascimento de uma criança com DDS é uma emergência médica devido aos riscos da HAC, devendo ser pesquisada pela dosagem de 17-hidroxiprogesterona, fase IV do Teste do Pezinho (TP) público idealmente realizado entre o 3º e 5º dia de vida. É necessária uma abordagem multidisciplinar para orientar o diagnóstico, a possibilidade cirúrgica e a abordagem psicossocial dos familiares. Conclusão Estes relatos demonstram a importância do diagnóstico precoce da HAC e o dano psicossocial devido ao registro civil incorreto. Evidencia-se a importância de um serviço de referência eficiente, da coleta hábil do TP, do reconhecimento dos sinais clássicos da doença, como distúrbio hidroeletrolítico e da suspeição de anormalidades na genitália externa.