



## Trabalhos Científicos

**Título:** A Importância Do Exame Da Genitália Ao Nascer: Relato De 2 Casos De Hiperplasia Adrenal Congênita Com Condutas Diferentes

**Autores:** ADRIANA BELETATO DOS SANTOS BALANCIERI (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); JOÃO PAULO DA SILVA SANTOS (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); GRAZIELLA ALMEIDA DE SOUZA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ); GABRIELLA ALMEIDA DE SOUZA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE MARINGÁ)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Hiperplasia adrenal congênita (HAC), erro inato do metabolismo do cortisol, devido à deficiência da enzima 21-hidroxilase (90%). A forma clássica perdedora de sal predomina no período neonatal. Cursa com comprometimento associado dos mineralocorticoides, podendo apresentar desidratação grave e morte. A deficiência do cortisol leva ao hiperandrogenismo e ambiguidade genital, sendo ausência de gônadas critério importante para suspeita da doença. DESCRIÇÃO DO CASO: caso 1 – V.C.P, encaminhada com dois dias de vida para hospital de referência devido genitália ambígua. BEG, hidratada, genitais: falus 1,5cm e uretra em região distal, fusão completa da saliência labioescrotal, sem gônadas palpáveis. Cariótipo: 46 XX, 17-OH progesterona: >20ng/ml (VR: 0,17-2,04), testosterona: 698ng/dl, eletrólitos normais. Concluído diagnóstico de HAC e iniciado terapêutica com 9 dias de vida. Caso 2 – R.S.S, recebeu alta com 3 dias de vida e diagnóstico de hipospádia, sendo registrado sexo masculino. Evoluiu no 12º dia com hipoatividade e sucção débil. Encaminhado no 14º dia para hospital de referência com desidratação grave. REG, hipoativo, desidratado, genitália: falus 3,5cm, uretra perineal, fusão da saliência labioescrotal e ausência de gônadas palpáveis. Cariótipo: 47 XX, 46 XX, 17-OH progesterona: 17,59ng/ml (VR: 0,17-2,04), testosterona: 1.022ng/dl, Na: 113mEq/L, K: 7,9mEq/L. Os dois casos estão em tratamento com hidrocortisona e fludrocortisona, ambas realizaram genitoplastia. DISCUSSÃO: o caso 1 não recebeu registro civil imediato, foi investigado após suspeita de genitália ambígua, com diagnóstico precoce de HAC perdedora de sal, medicado antes da desidratação. Já no caso 2 paciente recebeu alta com diagnóstico de sexo masculino com hipospádia e apresentou desidratação e distúrbios hidroeletrólíticos graves, com risco de morte. Após estabilização deste paciente, ainda houve um grande problema psicossocial, a mudança do registro civil de sexo masculino para feminino. CONCLUSÃO: O exame minucioso da genitália do recém-nascido é fundamental para diagnóstico precoce e manejo das desordens de desenvolvimento sexual.