



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita Por Deficiência De 21-Hidroxilase – Forma Perdedora De Sal: Relato De Caso

Autores: CAROLINA FREITAS FERNANDES DA SILVA (HSPM); ANA DO ROSÁRIO REGUENGO CORREIA LAU (HSPM)

Resumo: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) representa um grupo de doenças autossômicas recessivas caracterizadas por redução da atividade de enzimas envolvidas na síntese de cortisol, frequentemente a 21-hidroxilase. Pode ser classificada em formas clássica, associada ou não à perda de sal, e não clássica. A forma clássica, mais incidente e grave, apresenta virilização pré-natal da genitália externa feminina e virilização pós-natal em ambos os sexos, aceleração da velocidade de crescimento e da maturação óssea, com consequente perda de estatura final. Sua incidência é de 1:5.000 a 1:15.000 nascimentos, sendo incluída em programas de triagem neonatal. Descrição do caso: lactente, sexo feminino, deu entrada no pronto socorro aos 37 dias de vida com um dia de má aceitação do seio materno, hipoatividade, vômitos e aumento do volume fecal. Evidenciada desidratação e encaminhada à UTI. Apresentou diarreia líquida em grande quantidade, evoluindo com acidose metabólica, hiponatremia e hipercalemia, sem melhora às medidas de suporte adotadas e antibioticoterapia. Apesar de triagem neonatal normal, suspeitou-se de HAC, sendo dosados 17-hidroxiprogesterona, renina e aldosterona plasmáticos, estando a primeira aumentada. Segue em acompanhamento ambulatorial, em uso de fludrocortisona, hidrocortisona e reposição de sal, com bons controles eletrolíticos e ganhos ponderal e estatural, não apresentado intercorrências posteriores. Na HAC forma perdedora de sal, há comprometimento na secreção de cortisol e aldosterona, com contínua perda de sal, manifestando-se principalmente no primeiro mês de vida. Além dos sinais de virilização, há desde baixo ganho ponderal e alterações eletrolíticas, até quadros graves de vômitos e diarreia, com desidratação hiponatrêmica e hipercalemia, acidose metabólica e choque hipovolêmico, podendo levar à morte se não tratada. Conclusão: Os testes de triagem neonatal normais não excluem a possibilidade de um lactente apresentar HAC. Entretanto, a identificação precoce e o uso adequado das medicações podem prevenir crises de perda de sal e melhorar o prognóstico desses pacientes.