38º Congresso Brasileiro de Pediatria
DE 10 A 14 DE OUTUBRO - FORTALEZA/CE
Do pediatra cuidando do futuro do Brasil

# Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperplasia Adrenal Congênita Em Rn

**Autores:** LAIZ DE ARAÚJO RUFINO (UPE); ISABEL MAGALHÃES REYNA GONDIM (UPE); MAYARA GRANHA (IMIP)

**Resumo:** Introdução: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) engloba síndromes com transmissão autossômica recessiva, caracterizada por diferentes deficiências enzimáticas, com incidência brasileira entre 1:7.500 a 1:10.000 nascidos vivos. Relato do Caso: RN de A.N.S., 26 dias, nascido no IMIP (20/04/2017), determinado em sala de parto sexo masculino. Ao exame físico: bolsa escrotal totalmente fundida, pregueada, escurecida, falus com orifício único, testículos não palpáveis em bolsa escrotal ou canal inguinal. Solicitados: ultrassonografia (28/04/2017): evidenciando útero em anteversoflexão volume 3,4cm³, glândulas adrenais espessadas, contornos lobulados e aspecto cerebroide, não observados ovários ou testículos; FSH 0,6mUI/mL , LH 0,1mUI/mL, DHEA 17,6ng/mL, androstenediona >10,0ng/mL, SDHEA >1500µg/dL, testosterona 1313,2ng/dL, CTS 6,7µg/dL, cariótipo 46, XX. Iniciado hidrocortisona (25mg/m²/dia) dia 29/04/2017 e Fludrocortisona (0,2mg/dia) dia 11/05/2017. Discussão: Manifestações clínicas dependem da enzima envolvida e grau da deficiência, a ausência de atividade enzimática resulta em deficiência de cortisol e aldosterona, podendo levar à morte se não tratada. A HAC por deficiência da enzima 21?-hidroxilase pode se manifestar de três formas, sendo a do caso, a forma clássica perdedora de sal que apresenta deficiência de mineralocorticóides com depleção de volume, desidratação, hipotensão, hiponatremia, hiperpotassemia e virilização da genitália externa, sendo grau de virilização da genitália feminina classificado na escala de Prader. Pacientes classificados Prader ? 3 (no caso apresentado Prader 5) são indicados para correção cirúrgica da genitália que deve ser realizada entre 3 e 9 meses de vida. A terapia repõe déficits hormonais e reduz hiperestímulo da adrenal utilizando hidrocortisona. Conclusão: A HAC mesmo com terapia bem estabelecida é de difícil controle sendo diagnóstico e tratamento precoces necessários para evitar morte do RN por perda de sal e registro incorreto do sexo do RN.