



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperplasia Adrenal Congênita Como Diagnóstico Diferencial De Acidose Tubular Resistente Ao Tratamento: Relato De Caso

**Autores:** VÍRGÍNIA GABRIELA NÓBREGA FIGUEIREDO ( CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA ), TARSILA LÍVIA PAZ E ALBUQUERQUE (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), ALLINE MARIA CARVALHO FERREIA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), TIAGO FARRANT BRAZ PEDROSA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), RAFAELLA BARBOSA GUEDES (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), KAIO HENRIQUE QUEIROZ DE OLIVEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), IAGO BASÍLIO DE SOUSA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), NICOLE RODRIGUES RODRIGUES (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), ÉRIKA DE LIMA CARNEIRO (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), CAROLINE CARVALHO GARCEZ OLIVEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), LORENA PAULINO JACOME PEREIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), MARIA DO CÉU DINIZ BORBOREMA (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), MARIANA MONTEIRO GURJÃO (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA), TAÍS ANDRADE DANTAS (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIFACISA)

**Resumo:** Introdução: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) acontece devido à deficiência de 21-hidroxilase gerando um distúrbio do córtex adrenal, mediado pelo gene CYP21A2 responsável por mais de 95 dos casos de HAC. Descrição do caso: Lactente, 6 meses, masculino, procura várias vezes a emergência com quadro de êmese, hiporexia, sonolência, pulsos finos que não melhorava com uso de sintomáticos e hidratação, na última vez necessitou de internação em UTI pediátrica pelo quadro de hiponatremia A/E, desidratação e desnutrição. Ademais, menor apresentou quadro de acidose metabólica com Ph 7,26 e Bic 6,1 mmol/L, Além de Na= 101,3 mmol/L, K= 5,64 mmol/L, Cl= 82,4 mmol/L. Inicialmente fez bicarbonato com suspeita de acidose tubular com melhora parcial do quadro, mantendo ainda uma acidose metabólica resistente ao tratamento. A partir desses resultados optou-se por dosar a 17 -hidroxiprogesterona que acusou valor 20 ng/ml, confirmando o diagnóstico de HAC, iniciando o tratamento resolutivo com fludrocortisona e hidrocortisona. Discussão: A partir da análise do caso pode se pensar em dois diagnósticos HAC e ATR. A ATR proximal geralmente se apresenta durante a infância com acidose metabólica hiperclorêmica junto a ânion gap urinário positivo, hipocalcemia, vômitos, fraqueza muscular e hiporreflexia. Portanto, seu tratamento é baseado na reposição de bicarbonato. A HAC, por sua vez, em sua forma clássica perdedora de sal se apresenta com desidratação, perda de peso, vômitos, hiponatremia e hipercalemia que caso não seja diagnosticado precocemente podem evoluir para choque hipovolêmico e insuficiência adrenal. Conclusão: Um quadro de HAC pode ser impreciso, sobretudo no sexo masculino e em manifestações brandas. Teste de triagem neonatal normais não afastam o seu diagnóstico. No entanto, a identificação precoce e tratamento imediato são cruciais para melhor prognóstico.