



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita: Um Desafio Diagnóstico Em Lactentes Masculinos – Relato De Caso

Autores: BRUNA THAYTALA QUINTINO FALCON (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO), JULIANA ELMOR MAINCZYK (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO), MAYSA SILVA TEIXEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO), CAROLINA SOARES MOTA DIAS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO), TAMIRES DE MELLO GUIMARÃES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO), ROSIANE SOUZA ROSSE (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO), LIVIA DE FARIA FERREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO ANTÔNIO PEDRO)

Resumo: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma doença rara, autossômica recessiva, caracterizada pelo comprometimento da síntese de cortisol. Causada por diversos tipos de mutações, sendo a mais comum no gene CYP21A2 que codifica a enzima 21-hidroxilase, importante na síntese do cortisol. Apresenta-se de três formas principais: clássica perdedora de sal, virilizante simples e não-clássica. A forma perdedora de sal é mais comum e grave, com torpor, emagrecimento, vômitos, desidratação, hiponatremia, hipercalemia, podendo evoluir para choque hipovolêmico e morte. O acúmulo de precursores adrenais pela diminuição ou ausência da atividade enzimática pode levar a virilização da genitália feminina, aumento peniano e hiperpigmentação da bolsa escrotal. L.F.S.P, três meses, masculino, admitido com hipótese diagnóstica de gastroenterite. História de emagrecimento, vômitos incoercíveis, desidratação, distúrbio hidroeletrólítico, com atendimentos prévios em emergência pediátrica desde os 15 dias de vida. Afastada estenose hipertrófica de piloro, suspeitou-se de HAC, após convocação pela APAE devido alteração no cartão-filtro 17-hidroxi-progesterona (17-OHP) no teste do pezinho (TP). Coletado nova amostra do TP e dosagem sérica de 17-OHP, com resultado alterado. Diagnosticou-se HAC forma clássica perdedora de sal. O paciente apresentava genitália masculina, testículos tópicos, bolsa escrotal pigmentada e pregueada, pênis medindo 4 cm (normal). Iniciado tratamento com hidrocortisona e reposição de sódio, via venosa. Associado fludrocortisona e iniciada reposição de sódio nas dietas. Apresentou boa evolução clínica, recebendo alta com fludrocortisona, prednisolona, sódio nas dietas. Encaminhado ao ambulatório de Endocrinologia Pediátrica. Neste caso, o TP foi determinante para investigação da HAC. Em lactentes masculinos, a crise perdedora de sal é a manifestação mais notável e o médico deve atentar-se para levantar suspeita diagnóstica, já que as manifestações virilizantes podem ser sutis ao exame físico. A HAC é marcada por síntese inapropriada de cortisol e é um desafio diagnosticá-la precocemente. É fundamental a coleta adequada do TP no Programa de Triagem Neonatal.