



Trabalhos Científicos

Título: A Importância Da Triagem Neonatal Nos Distúrbios De Diferenciação Sexual

Autores: KALLIANNA P. D. GAMELEIRA (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL), JULIANA V. THOMAS (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL), KARINE S. P. MALHEIROS (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL), CLÁUDIO J. F. LIMA JR. (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é a principal causa dos Distúrbios de Diferenciação Sexual (DDS) no sexo feminino. O diagnóstico precoce através do teste do pezinho é responsável pela prevenção de morte e identificação precoce dos casos. **DESCRIÇÃO DO CASO:** Recém-nascido (RN) de A.F.O., apresentou 17OHprogesterona alterada no teste do pezinho (TP) (486,8 ng/ml)(VR 17ng/ml) aos 2 dias de vida. Pré-natal sem intercorrências, realizou 3 ecografias gestacionais identificando feto do sexo masculino. Parto cesáreo com 38 semanas, PN 3565g CN 51,5cm, Apgar 8/9. Recebeu alta com dois dias de vida, constando sexo masculino na Declaração de Nascido Vivo. Foi atendido no serviço de Endocrinologia Pediátrica da Triagem Neonatal do Distrito Federal. Ao exame físico falus de 2,7cm, eminências lábio-escrotais fundidas, enrugadas e escuras, meato uretral em ápice de falus, gônadas não palpáveis. Prader V. Demais sistemas sem alterações. Na 128 K 7,39. Diagnóstico confirmado de HAC forma perdedora de sal e iniciado tratamento. Cariótipo 46,XX. Família resistiu a mudança do sexo de criação até os 3 meses de idade. **DISCUSSÃO:** Os DDS configuram uma emergência pediátrica, do ponto de vista médico e psicológico. A HAC, se não tratada precocemente, pode levar ao óbito. No caso, devido falha na identificação do DDS não foi possível levantar suspeita de doença. A rapidez do resultado do TP preveniu o óbito e foi útil na identificação do DDS, pois permitiu pesquisa do sexo genético e maiores danos psicossociais. **CONCLUSÃO:** O exame minucioso da genitália do recém-nascido pelo Pediatra na sala de parto permite a identificação dos casos de DDS. Ao se identificar um caso de DDS, deve-se investigar e adiar o registro civil da criança, a fim de se evitar o óbito e danos psicossociais.