Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Precoce De Tumor Adrenocortical Devido À Elevação Da 17-Alfa Hidroxiprogesterona Na Triagem Neonatal.

Autores: MARILZA LEAL NASCIMENTO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), TAMIRES SOUZA GARCIA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), JESSICA JESSICA MALLMANN ERBES SCHAFER MARTINS (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), JULIANA VAN DE SANDE LEE (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), EDSON CECHINEL (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), GENOIR SIMONI (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO), PAULO CESAR ALVES DA SILVA (HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO)

Resumo: Introdução: O tumor adrenocortical (TAC) é uma neoplasia rara, com incidência quinze vezes maior no sul e sudeste do Brasil, é mais comum nos primeiros cinco anos e entre a quarta e quinta décadas de vida. A presença de uma mutação germinativa do gene TP53 parece estar associada a esse alto risco. Descrição do Caso: Recém nascido com 26 dias de vida, nascido a termo, apresentou na triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita (HAC) 17 alfa hidroxiprogesterona (17OHP) de 42,2 ng/ml (15 ng/ml). Apresentava fácies de lua cheia, acne e excesso de pelos, pressão arterial normal. Eletrólitos normais, 17OHP: 72,5ng/mL, testosterona: 217,52ng/dL, sulfato dedehidroepiandrosterona: 235ng/dL, androstenediona:10ng/mL, cortisol matinal: 45,7956,g/dL e ACTH: 5pg / mL. O ultrassom evidenciou massa adrenal esquerda medindo 2,1x1,9x1,9 cm. Teste de supressão com dose baixa de dexametasona (TSBDD) sem supressão do cortisol. Realizada adrenalectomia à esquerda, com TAC encapsulado, sem evidência de invasão local. Pesquisa da mutação do TP53p.R337H negativa. Até o momento o paciente está sem sinais de recidiva tumoral após três anos de acompanhamento. Discussão: Em crianças com TAC a virilização é a apresentação mais comum devido ao hiperandrogenismo. O excesso de glicocorticoides também pode estar presente, nem sempre sintomático, por isso é importante realizar um TSBDD. HAC e TAC podem apresentar virilização, mas somenteo TAC pode causar hipercortisolismo. Um baixo nível plasmático de ACTH associado à elevação de cortisol plasmático é indicativo de atividade autônoma das glândulas adrenais. Conclusão: O aumento da 17OHP é o marcador na triagem neonatal para HAC, podendo também estar elevada em recém-nascidos prematuros e doentes. Neste caso a 17OHP elevada resultou no diagnóstico de TAC no período neonatal, com melhor prognóstico. A elevação da 17OHP em um recém nascido com virilização, sem sinais de insuficiência adrenal e principalmente com hipercortisolismo deve levantar a suspeita de TAC.