



## Trabalhos Científicos

**Título:** Importância Do Pediatra Na Suspeição Do Diagnóstico De Hiperplasia Adrenal Congênita Na Presença De Pubarca.

**Autores:** ANA CLARA FREIRE DA CUNHA BASTOS (ESTUDANTE DA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE BRASÍLIA), DYRLANNE MARCIA LOPES BASTOS (MÉDICA PEDIATRA)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é um grupo de doenças autossômicas recessivas, causadas por mutações em genes que codificam a esteroidogênese adrenal, em especial, a síntese de cortisol. Há três deficiências enzimáticas atreladas a HAC, porém a forma de maior incidência está associada à carência da enzima 21-hidroxilase relacionada a mutações no gene CYP21A2. O quadro clínico está associado a cada distúrbio da esteroidogênese adrenal e representa um espectro clínico que reflete as consequências das mutações específicas. No Brasil, o diagnóstico é precoce através do teste do pezinho. **RELATO DE CASO:** Paciente, 8 anos, sexo masculino, apresentava presença de pubarca e axilarca há meses. A criança nasceu termo, adequado para a idade gestacional, teste do pezinho sem alterações, crescimento e ganho de peso sempre foram adequadas. Foi iniciado a investigação para excluir causas adrenais para justificar a pubarca precoce. Nos resultados, apresentou 17- hidroxiprogesterona (17OHP) de 4529 e idade óssea (IO) avançada de 12 anos. O diagnóstico de HAC virilizante simples foi realizado e iniciado o tratamento com corticoide (hidrocortisona). Com o acompanhamento, foi observado que a 17 OHP teve queda e houve parada da progressão da IO. **DISCUSSÃO:** A HAC virilizante simples apresenta elevada morbimortalidade, frequentemente sub-diagnosticada no período neonatal, principalmente em crianças do sexo masculino. No relato o diagnóstico tardio, apesar da realização da triagem neonatal, está atrelada ao perfil do teste que detecta casos mais graves de HAC com elevados níveis de dosagem de 17-OHP. Sendo assim, é de suma importância a atenção do profissional para os sintomas de HAC independente de exames de rastreio negativos. **CONCLUSÃO:** O diagnóstico de HAC deve ser feito na correlação dos achados clínicos e laboratoriais nos pacientes com pubarca precoce.