



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

**22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024**

CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Getúlio Vargas, 850
Centro - Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Cuidado Pediátrico No Acompanhamento De Portadoras De Hiperplasia Adrenal Congênita E Desordens De Diferenciação Sexual Associadas

Autores: STHEFANY MIKAELY PROCOPIO BARBOSA (UNAERP), GIOVANNA PILAN HOMSI JORGE (UNAERP), ESTELA PAZETO NOLÊTO (UNAERP), CAROLINE ZANIN ABRANTKOSKY BUENO (UNAERP), ANA LAURA RESENDE DE MELO (UNAERP), MAYRA FERREIRA DINARDI (UNAERP), GABRIEL ANTONIO BASSUL SACCHI (UNAERP), MARIA EDUARDA GONÇALVES DE OLIVEIRA (UNAERP), CINTHIA CERVIGNE CASTELLI (UNAERP), LARA SOUZA DE CASTRO (UNAERP), GUSTAVO MOSSÂNEGA TEIXEIRA DA SILVA (UNAERP), MILENA CRISTINA MAFRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SANTA CATARINA), SAMUEL HENRIQUE BELARDINUCI DE FREITAS BRANCO (UNAERP), GUILHERME AUGUSTO DIAS VILELA (UNAERP), THAÍ S MILIONI LUCIANO (UNAERP)

Resumo: A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é uma das principais causas de Desordem de Diferenciação Sexual (DDS) em meninas. Assim, dados os impactos físicos e emocionais, o cuidado integral é essencial. Esta revisão busca apontar a importância do cuidado pediátrico integral direcionado a meninas portadoras de DDS secundária a HAC. Foram revisados metanálises, artigos de revisão e revisões sistemáticas de acesso livre em inglês dos últimos 3 anos publicados no PubMed, cujo descritor foi “congenital adrenal hyperplasia”, sendo incluídos estudos em humanos, do sexo feminino e menores de 18 anos. Os demais critérios de inclusão foram relevância científica e qualidade metodológica. A HAC está associada a defeitos na esteroidogênese adrenal que resultam em um desequilíbrio hormonal. Até 95% dos casos são associados ao defeito na enzima 21-hidroxilase (CAH-21OHD), que bloqueia total ou parcialmente a produção endógena de glicocorticóides e mineralocorticóides, aumentando a produção de andrógenos. O déficit de CAH-21OHD decorre de mutações no gene CYP21A2 e causa o fomento de 4-androstenediona. Assim, essa alteração causa variados graus de virilização, levando à ambiguidade genital no sexo feminino. Logo, o cuidado integral desde a sala de parto, com viés multidisciplinar, é fulcral. Meninas portadoras de DDS secundária a HAC não adequadamente tratadas possuem excesso de pelos corporais, clitoromegalia, aumento da massa muscular, engrossamento da voz, oleosidade de pele e acne. Nesses casos, além do maior risco de transtornos de adaptação e reação extrema ao estresse, quando associado às DDS, pode haver maior chance de introversão e sentimentos de inferioridade com autoimagem e autoestima prejudicadas. Além dos riscos conexos aos transtornos psicológicos, do ponto de vista do crescimento, é observado que a estatura e idade óssea tendem a aumentar, adiantando a puberdade em cerca de 1-2 anos, mas, geralmente sem comprometer a estatura. Quanto ao metabolismo, há maior chance de resistência à insulina. Em relação à puberdade e fertilidade, cerca de 40% das pacientes têm queixas menstruais na adolescência e complicações na reprodução e gestação, devido disfunções ovarianas e infertilidade. No que tange ao manejo cirúrgico, diretrizes recentes prezam por uma abordagem conservadora, visto que estudos a longo prazo descrevem maior disfunção sexual e sensibilidade clitoriana reduzida em pacientes submetidas a clitoroplastia, uma vez que afeta a qualidade de vida sexual na idade adulta. Assim, no tratamento, é vital a reposição de glicocorticóides e mineralocorticóides conforme necessidade individualizada, além da multidisciplinaridade para assegurar cuidado biopsicossocial, visto que o quadro requer aconselhamento, orientação e conscientização desde a infância até a vida adulta. Logo, a complexidade da DDS secundária à HAC exige um acompanhamento integrado e longitudinal, pois garantir atenção pediátrica abrangente otimiza a qualidade de vida das meninas afetadas.