



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis - SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita: Desfecho Em Adolescente Após Sete Anos Sem Seguimento

Autores: LUCAS CORDEIRO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), JÉSSICA RIBEIRO SALGADO COSTA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), MARÍLLIA PAULA MEDEIROS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), PIETRO ZUCCOLOTTO GOMES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), GABRIELA DE CASTRO ROSA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), JULIANA FERNANDES DE SENNA NUNES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), JOÃO PEDRO FAGUNDES DE CARVALHO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), ANA PAULA TAVARES DE SOUZA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), SUELY RODRIGUES DOS SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), CLÁUDIO JOSÉ DE ALMEIDA TORTORI (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), KIRA MEDON SANTOS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE), MARIANA DE ALMEIDA PINTO BORGES (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFRÉE E GUINLE)

Resumo: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) tem 95% dos casos por deficiência da 21-hidroxilase (21OHD) com uma prevalência de 1:15000 nascidos vivos. A triagem neonatal sanguínea (TNS) possibilita o diagnóstico precoce, evitando complicações como hiponatremia, hipotensão, virilização, choque e risco de morte. Adolescente de 12 anos, sexo feminino, com diagnóstico de HAC desde 23 dias de vida por genitália ambígua e confirmação na TNS, sem uso do tratamento desde os 5 anos. Há 4 dias, apresentando febre, odinofagia, vômitos e prostração. Ao exame físico, apresentava pressão arterial inaudível, pulsos filiformes, sonolência, desidratação e ausculta pulmonar reduzida em base direita. Além disso, sinais de virilização grave (classificação Prader 5), hirsutismo, voz grave e baixa estatura. Diagnosticada pneumonia lobar à direita sem derrame pleural e sinais de insuficiência adrenal. Exames séricos de admissão: testosterona (30,83 ng/dL), hiponatremia, hiperpotassemia e leucocitose. Realizada expansão volêmica com soro fisiológico, dose de ataque de hidrocortisona (200mg/m²/dose), antibioticoterapia e noradrenalina. Com menos de 24h, apresentou melhora dos distúrbios hidroeletrólíticos, da pressão arterial e do nível de alerta. Após estabilização da paciente, foi realizado desmame da noradrenalina, hidrocortisona (150mg/m²/dia de 8/8h) associado a fludrocortisona. Realizado ultrassonografia de abdome e pelve, que evidenciou estrutura rudimentar localizada em topografia uterina, com aparente canal vaginal também rudimentar, sem comunicação distal, ovários não foram visualizados. Tomografia de abdome mostrou espessamento adrenal bilateral. Atualmente, em uso de prednisolona oral, importante queda dos níveis de testosterona (3,04 ng/dL), com boa adesão ao tratamento e identificação no gênero cis. A 21OHD é uma condição congênita que afeta a síntese de cortisol e aldosterona, levando à produção aumentada de andrógenos. Condição que necessita de diagnóstico precoce e adesão ao tratamento para evitar complicações sérias, incluindo risco de crises adrenal aguda, distúrbios do crescimento e desenvolvimento sexual. O uso de glicocorticoides é importante para o aumento na expectativa de vida, especialmente aqueles que apresentam a forma clássica da doença (perdedora de sal e virilizante simples). Nesse caso, o diagnóstico foi no período neonatal, com indicação cirúrgica para correção de genitália ambígua e uso de corticoide oral. A falta de adesão causou importante virilização, com rudimentalização de útero e anexos, além de uma crise adrenal potencialmente fatal. Caso semelhante com estabilidade sem tratamento por 7 anos não há precedentes na literatura. A educação contínua e conscientização das famílias sobre a importância da adesão ao tratamento é importante e pode melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida nestes casos.