



## Trabalhos Científicos

**Título:** Importância Da Triagem Neonatal No Diagnóstico De Distúrbio De Diferenciação Sexual: Relato De Caso

**Autores:** MILENA VITÓRIA MACHADO MOREIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DE BRASÍLIA), NATIELLY ALEIXO INÁCIO (HOSPITAL DA CRIANÇA DE BRASÍLIA), JULIANA DE VASCONCELLOS THOMAS (SECRETARIA DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL - SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL DO DISTRITO FEDERAL), KALLIANNA PAULA DUARTE GAMELEIRA (SECRETARIA DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL - SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL DO DISTRITO FEDERAL)

**Resumo:** Os distúrbios de diferenciação sexual (DDS) são condições congênitas caracterizadas pelo desenvolvimento sexual, gonadal ou anatômico atípico, podendo causar ambiguidades genitais ao nascimento<sup>1</sup>. A incidência de um recém-nascido com DDS é de aproximadamente 1 em 4.500 nascidos vivos, sendo que a etiologia mais frequente é a hiperplasia adrenal congênita (HAC), seguida pela insensibilidade androgênica e disgenesia gonadal<sup>2</sup>. A forma clássica da HAC por deficiência da enzima 21-hidroxilase é uma das causas mais frequentes de virilização de fetos do sexo feminino<sup>3</sup> e sua investigação no programa de Triagem Neonatal (TN) é de extrema importância para evitar complicações graves como desidratação por perda de sal e erros de determinação do sexo ao nascimento<sup>8308</sup>. "Paciente, 11 dias de vida, nascido por cesariana, a termo, adequado para a idade gestacional, encaminhado à endocrinologia pediátrica devido alteração em exame da TN. Foi a segunda gestação de um casal não consanguíneo, sendo que a primeira filha tem o diagnóstico de HAC, forma perdedora de sal. Durante o pré-natal, identificado em ultrassonografia (USG) morfológica do 2º trimestre que tratava-se de um feto do sexo masculino (descritas estruturas da genitália nas imagens ultrassonográficas). Ao nascimento, identificada atipia genital relatada como hipospádia, testículos não palpáveis e bolsa escrotal hipoplásica. Realizado USG de região inguinal ainda na maternidade que revelou testículos em canal inguinal bilateral, indicando criptorquidia. Paciente foi então registrado como do sexo masculino. ""Após coleta de exames confirmatórios, feito diagnóstico de HAC forma perdedora de sal. Realizado cariótipo 46,XX e USG pélvica que demonstrou imagem alongada sugestiva de útero." Segundo dados da literatura, pacientes do sexo feminino apresentam precocidade no diagnóstico de HAC devido à virilização da genitália<sup>8309</sup>. O caso relatado vai contra tais informações, pois mesmo após a identificação de um paciente com DDS, o diagnóstico só ocorreu com mais de 10 dias de vida após busca ativa por parte da equipe de TN. Casos como este reforçam a importância do programa de TN para detectar HAC precocemente, independentemente do sexo. Ademais, estudos recentes<sup>1</sup> sugerem que em gestações com maior risco para distúrbios da diferenciação sexual, como em famílias com histórico de HAC ou que apresentam genitália atípica no USG pré-natal, análises genéticas deveriam ser ofertadas para que seja feito o diagnóstico pré-natal, permitindo uma intervenção precoce e com menor morbidade ao paciente. A HAC clássica é a principal causa de atipia genital em meninas. Diante de uma genitália atípica em USG pré-natal, principalmente em gestações de risco para DDS, fica evidente a necessidade de aguardar até o nascimento para uma melhor avaliação da genitália. Exames como cariótipo e USG pélvica auxiliam no diagnóstico e no manejo adequado, minimizando danos ao paciente e à família.