



Trabalhos Científicos

Título: Hiperplasia Adrenal Congênita: Achados Ultrassonográficos Contrastantes Influenciando Na Definição Do Sexo Do Recém-Nascido

Autores: FERNANDA VIEIRA DE SOUZA CANUTO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EUROAMERICANO - UNIEURO), PEDRO HENRIQUE PINHEIRO BORGES DE LIMA (CENTRO UNIVERSITÁRIO EUROAMERICANO - UNIEURO), GLEUBERT CARLOS CARNEIRO JUNIOR (CENTRO UNIVERSITÁRIO EUROAMERICANO - UNIEURO), ELAINE CRISTINA REY MOURA (SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO DISTRITO FEDERAL - SESDF), JOÃO DA COSTA PIMENTEL FILHO (CENTRO UNIVERSITÁRIO EUROAMERICANO - UNIEURO)

Resumo: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é uma doença autossômica recessiva causada por deficiência enzimática na esteroidogênese, resultando em deficiência de cortisol, aumento de ACTH e produção excessiva de andrógenos, com consequente alterações clínicas e virilização de fetos femininos. A presença de genitália atípica requer abordagem cuidadosa pela equipe de saúde para condução adequada do caso. "Recém-nascido (RN) a termo, parto cesárea, idade gestacional de 38 semanas, peso de 3250g, comprimento de 48,5 cm, perímetro cefálico de 32 cm, APGAR 9/10. Sem sexagem fetal prévia. Gestação sem intercorrências. Mãe sem virilização ou uso de hormônios/drogas. Avaliado com 19 horas de vida em bom estado geral, corado, hidratado, icterico até tronco, eupneico, ativo e reativo. Descrição da genitália: cordee com hipospádia medial, aderência prepucial inferior em bolsa escrotal, falo de 2,2 x 1,3 cm, saliências lábio-escrotais parcialmente fundidas, enrugadas e hiperpigmentadas, PRADER 3, introito vaginal ausente, orifício único perineal, bolsa escrotal incompleta e sem testículos palpáveis. Demais dados do exame físico sem alterações. Histórico familiar positivo para HAC e genitália ambígua (irmã), genitores não consanguíneos e sem outras comorbidades familiares. Ultrassonografia (USG) inguinal realizada nas primeiras 24h pós-nascimento não visualizou testículos em bolsa escrotal; testículo direito na região inguinal (0,5 x 0,2 x 0,2cm) e esquerdo também inguinal (0,6 x 0,3 x 0,4cm), sugerindo criptorquidia bilateral. USG abdominal sem alterações dignas de nota e sem estruturas genitais femininas descritas. Evolução clínica favorável nas primeiras 48h. Teste do pezinho com alteração para HAC, 17-alfa-hidroxiprogesterona (17-OHP) de 119 ng/ml, com confirmação na segunda amostra no décimo dia de vida, de 188,4 ng/ml. Recebeu alta registrado como sexo masculino e encaminhado para ambulatório especializado. Após avaliação bioquímica, diagnosticado como forma perdedora de sal (Sódio = 131 mEq/L; Potássio = 6,7 mEq/L), iniciado tratamento com hidrocortisona, fludrocortisona e reposição de sal. Realizada nova USG pélvica que identificou imagem retrovesical alongada sugestiva de útero (2,0 x 1,1 x 0,9 cm), sem identificação de ovários. Cariótipo: 46, XX. ""A HAC é uma condição genética causada por deficiência enzimática na esteroidogênese, podendo levar a crises adrenais e ambiguidade genital. A ultrassonografia, aliada a exames hormonais e genéticos, é fundamental para o diagnóstico precoce, definição do sexo social e orientação da família. A genitália atípica ao nascimento representa um desafio psicossocial e diagnóstico, exigindo comunicação cuidadosa com os pais. A definição precoce do sexo antes da realização completa dos exames bioquímicos, de imagem e genético, podem influenciar erroneamente na condução do caso frente a definição do sexo. Além disso, a condução multidisciplinar desses casos se faz mandatória.