

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA FORMA CLÁSSICA PERDEDORA DE SAL DIAGNOSTICADA PELA TRIAGEM NEONATAL

Congresso Online Cemise de Endocrinologia e Metabologia, 1ª edição, de 27/07/2021 a 29/07/2021
ISBN dos Anais: 978-65-89908-51-7

ARAÚJO; ROGERIO SANTIAGO¹, MENDES; Luana Carvalho², MAGALHÃES; Rafael de Oliveira Magalhães³, SANTOS; Rodrigo Kelson Pereira dos Santos⁴

RESUMO

A deficiência da enzima 21-hidroxilase (21OH) acomete 95% dos casos de hiperplasia adrenal congênita (HAC). Os fenótipos clássicos (perdedor de sal e virilizante simples) e não clássico representam um contínuo espectro da severidade na deficiência da 21OH. As formas clássicas são formas com deficiência enzimática severa comprometendo a síntese de glico e mineralocorticóides. Clinicamente, as meninas apresentam virilização da genitália externa já ao nascimento, porém os meninos por não apresentarem esta alteração, são subdiagnosticados e podem falecer de desidratação por déficit de mineralocorticóides. Como consequência, a incidência é de 5 mulheres adultas para 1 homem nesta doença autossômica recessiva. A partir de 1977, tornou-se possível o diagnóstico precoce da HAC-21OH por meio de triagem neonatal (“teste do pezinho”) com a dosagem de 17OH progesterona. A incidência mundial para a forma clássica em triagem é de 1:15.000 nascidos vivos. O maior benefício do diagnóstico precoce é a redução da morbidade e mortalidade pelas crises de perda de sal. Nosso objetivo é descrever um caso de HAC-21OH em menino diagnosticado pela triagem neonatal (teste do pezinho) demonstrando a importância do diagnóstico precoce e o consequente prognóstico favorável do caso. F.J.O.L., masculino, apresentou desidratação, vômitos e hipotensão por 4 dias necessitando cuidados de UTI após 14 dias de nascimento. Exame físico: normal, exceto sinais leves de desidratação. Genitália: sem macrogenitossomia. Antecedentes: parto cesariano a termo sem intercorrências, altura ao nascimento 51,5 cm; peso 3.700 g. Exames Laboratoriais aos 16 dias de vida: Hb 10,4 g/dl; Leucócitos 13.200, Na⁺ 139, K⁺ 4,0. Evolução: formulou-se hipótese de doença de refluxo gastroesofágico na UTI, e o paciente teve alta hospitalar após reidratação endovenosa e uso de ranitidina e bromoprida via oral. Teste do pezinho: TSH 3,1 mcUI-ml (normal); galactose, fenilalanina e tripsina normais. **17OHP 185 ng-mL** (IFMA, referência até 10 ng-ml). Tratamento: iniciado aos 21 dias de vida, acetato de cortisona (Ac) 18 mg/m² e 9-alfa-fluorocortisona 50 mcg VO ao dia. Evolução clínico-laboratorial a seguir: aos 27 dias altura 54,5 cm, peso 3900, PA 90-60 mmHg, Na⁺ 148 mEq/L, K⁺ 4,6 mEq/L, Ac⁺ 9F 50 mcg. Aos 65 dias, altura 58 cm, peso 5230 g, PA 100-70 mmHg, Na⁺ 135, K⁺ 4,7 mEq/L em uso de Ac⁺ 9F 200 mcg. A dosagem de 17OHP mostrou ser um método eficaz e preciso no diagnóstico da forma perdedora de sal da HAC por deficiência de 21 hidroxilase detectada pela triagem neonatal, sendo que o paciente apresentou concentrações extremamente elevadas de 17OHP logo desde os primeiros dias de vida. A ausência de alterações genitais em meninos bem como a ausência de hipercalemia não descartam o diagnóstico como neste caso que foi salvo pela triagem neonatal demonstrando ser um método imprescindível no teste do pezinho. No tocante a morbidade, RN recém-nascidos diagnosticados via triagem neonatal apresentam hiponatremia menos importante e tendem a ser

¹ Endocrinologista - Graduado em Medicina pela UFPI e doutorado em endocrinologia pela USP, dr_rogeriosantiagoaraujo

² Graduando em Medicina - UESPI - Universidade Estadual do Piauí, benarog@gmail.com

³ Graduando em Medicina - UESPI - Universidade Estadual do Piauí, benarog@gmail.com

⁴ Graduando em Medicina - UESPI - Universidade Estadual do Piauí, benarog@gmail.com

hospitalizados por períodos de tempo menores.

PALAVRAS-CHAVE: Hiperplasia adrenal congênita, Deficiência de 21-hidroxilase, Teste do Pezinho