



Diferenças na Diferenciação Sexual e Diagnóstico Precoce de Hiperplasia Adrenal Congênita: Um Relato de Caso

Oliveira, TP¹; Ferreira, ACL¹; Martins, GN¹; Amaro, JT¹; Coelho, LGG¹; Valadão, GFWC².

¹ Residente de Pediatria do Hospital Infantil João Paulo II

² Preceptora do Programa de Residência Médica de Endocrinologia Pediátrica do Hospital Infantil João Paulo II

E-mail: thaispereira_@hotmail.com

INTRODUÇÃO:

As diferenças na diferenciação sexual (DDS) incluem doenças complexas e raras individualmente, mas em conjunto, apresentam incidência de 1: 1.000 – 4.500 nascidos vivos. Com inúmeras etiologias, existem dificuldades potenciais para chegar-se ao diagnóstico e desafios com o cuidado imediato e à longo prazo. Descrevemos um caso de Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), doença que cursa com deficiência enzimática, na maior parte dos casos da 21-hidroxilase. Em consequência, há deficiência na síntese de cortisol e aldosterona e acúmulo de precursores androgênicos, gerando graus variados de virilização fetal e manifestações agudas, como distúrbios hidroeletrólíticos, ou crônicas, como infertilidade e baixa estatura.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Recém-nascido (RN), registrado como sexo feminino, apresentando pico febril isolado de 39°C, sem outros sintomas. Ao exame físico, apresentava genitália ambígua grau III pela escala de Prader, sem gônadas palpáveis ou outras alterações. Exames laboratoriais demonstravam hiponatremia e hipercalemia leves e teste de triagem neonatal com alteração de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP). Realizado propedêutica para DDS, detectados elevação dos compostos androgênicos, cariótipo 46XX e dosagem sérica de 17-OHP de 4654 ng/mL (VR: até 1680 ng/mL). Diante do diagnóstico de HAC, iniciada reposição oral de cloreto de sódio e hidrocortisona. Atualmente, em acompanhamento com equipe multidisciplinar, apresenta crescimento e desenvolvimento adequados e bom controle dos exames laboratoriais



Foto: Genitália ambígua grau III na escala de Prader observada na RN.

DISCUSSÃO:

A forma clássica de HAC é a causa mais comum de genitália ambígua em RN 46XX e de insuficiência adrenal na infância. Embora seja uma doença rara, é necessário que os profissionais tenham conhecimento sobre o quadro e sua abordagem inicial para o diagnóstico e manejo clínico corretos. Assim, previnem-se complicações agudas no período neonatal e puberal, garantindo melhor qualidade de vida.

CONCLUSÃO:

O pediatra deve saber identificar uma genitália atípica na maternidade para fazer o diagnóstico imediato de DDS, instituindo-se um acompanhamento e tratamento precoces e adequados, a fim de evitar complicações.

Referências bibliográficas: 1. Murphy C, Allen L, Jamieson MA. Ambiguous genitalia in the newborn: an overview and teaching tool. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2011 Oct;24(5):236-50. doi: 10.1016/j.jpog.2011.02.004. PMID: 21872773.

2. Merke DP, Auchus RJ. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Deficiency. *N Engl J Med.* 2020 Sep 24;383(13):1248-1261. doi: 10.1056/NEJMra1909786. PMID: 32966723.

3. Webb EA, Krone N. Current and novel approaches to children and young people with congenital adrenal hyperplasia and adrenal insufficiency. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2015 Jun;29(3):449-68. doi: 10.1016/j.beem.2015.04.002. Epub 2015 Apr 22. PMID: 26051302.