

AUTORES: DAYANNA BORGES DELLA FONTE DO NASCIMENTO (HINSG); SHANA MAGNAGO DE HOLLANDA CAVALCANTE (UFES); FLAVIA TAVARES SILVA DELA FUENTE ARAUJO (UFES); TAIS SOUZA ROSSI (HINSG); CHRISTINA CRUZ HEGNER (UFES); KARLA TORIBE PIMENTA (UFES); THAIS SIMÕES LACERDA (HINSG); BARBARA SILVA TON (UFES); MARCELLA CALAZANS REBLIN (UFES); THIARA SIEGLE DO NASCIMENTO (UFES). Email para contato: flavia.gugu@yahoo.com.br

INTRODUÇÃO

A presença de genitália ambígua ao nascimento é causadora de intensa angústia aos pais, devido preocupação em definir o sexo do neonato. Esta pode ser um sinal precoce de hiperplasia adrenal congênita por deficiência da 21-hidroxiase (HAC-21OH).

DESCRIÇÃO DO CASO

Neonato nascido em hospital, de parto vaginal, sem intercorrências, cujo sexo não foi definido pelas ultrassonografias antenatais e ao nascimento, genitália ambígua descrita como falus pequeno, meato uretral pérvio com hipertrofia de prepúcio, bolsa testicular bem formada, gônadas não palpáveis (foto 1). Após 24 horas do nascimento realizou-se ultrassonografia de abdome evidenciando genitália externa não identificada como testículos, imagem piriforme de aspecto uterino junto à parede posterior da bexiga urinária, volume de 3,0 cm³. Em internação, prosseguiu-se investigação com teste do pezinho, com dosagem de 17-OH-progesterona alterada; e controle de eletrólitos.

Recém-nascido permaneceu internado por 15 dias para controle de íons, observada perda de sódio, e manejo com glicocorticoide, mineralocorticoide e xarope de cloreto de sódio. Manteve bom ganho de peso, estável clinicamente. Na alta hospitalar foi encaminhado ao serviço de referência para seguimento clínico e acompanhamento multidisciplinar.



Foto 1: Genitália ambígua

DISCUSSÃO

Na HAC-21OH o quadro clínico pode ser decorrente da deficiência de glicocorticoide, associada ou não à deficiência de mineralocorticoide, e do excesso de andrógenos nos períodos pré e pós-natal. Suas formas clínicas são divididas em dois grupos: clássica, com manifestações ao nascimento e subdividida em forma perdedora de sal e virilizante simples 1, 2; e não clássica, cujos sintomas se iniciam tardiamente, podendo ser na infância, puberdade ou vida adulta, mas com intensidades e complicações menos graves.

CONCLUSÃO

Diante disso, observa-se a importância da abordagem clínica diante de genitália ambígua, bem como da triagem neonatal para diagnóstico precoce de HAC-21OH e manejo objetivando reduzir complicações precoces e tardias, potencialmente graves.

REFERÊNCIAS

- 1- Sociedade Brasileira de Pediatria. Departamento Científico de Endocrinologia. Hiperplasia Adrenal Congênita: triagem neonatal. Guia Prático de Atualização, n 18. Out 2019. Disponível em <https://www.sbp.com.br/fileadmin/user_upload/22106c-GPA_-_Hiperplasia_Adrenal_Congenita-TriagemNeonatal.pdf>. Acesso em 21 Out. 2020.
- 2- DAMIANI, Durval et al . Genitália ambígua: diagnóstico diferencial e conduta. **Arq Bras Endocrinol Metab**, São Paulo , v. 45, n. 1, p. 37-47, Feb. 2001 .