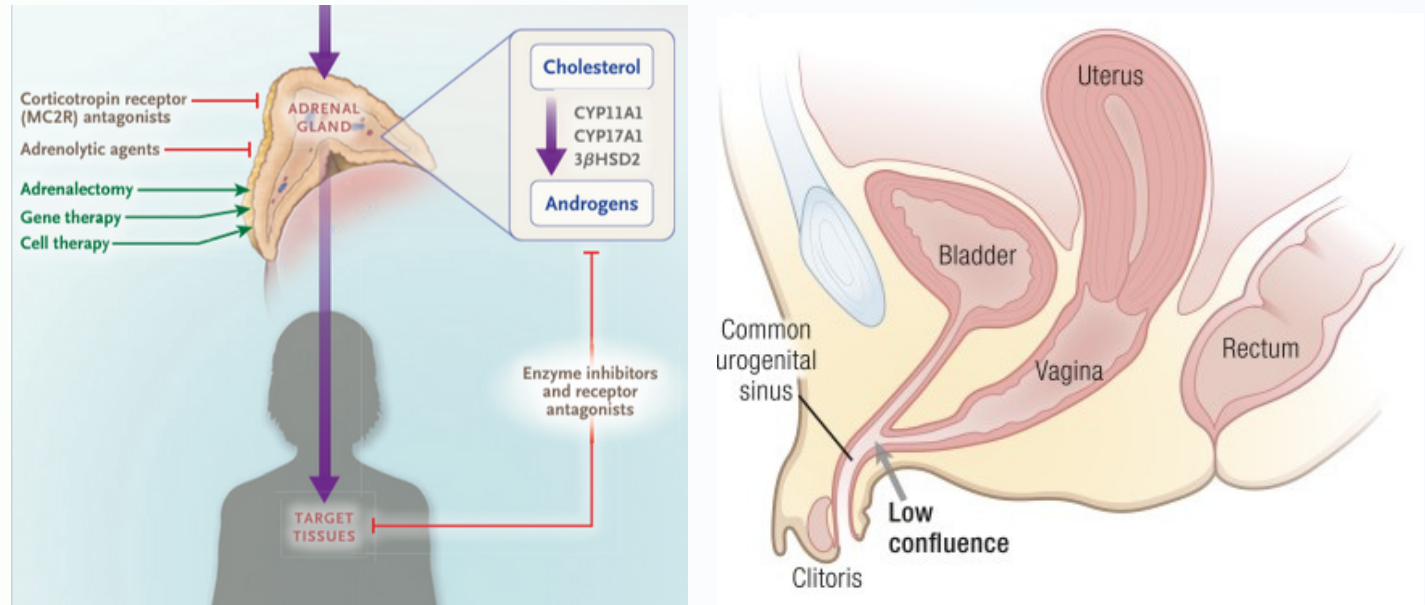


HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA - SUAS CONSEQUÊNCIAS COMO DISTÚRBIOS DE DIFERENCIAÇÃO SEXUAL E DESAFIOS CIRÚRGICOS: UM RELATO DE CASO

Melissa Nadal Duarte¹, Francine Burtet Bondan³, Betina Schaurich¹, Carolina Rodrigues Freitas¹, Estefany Alves Silvestre², Iloite Maria Scheibel^{1 2}, Laura Goedel dos Santos¹, Leonardo Leivas², Luiza Quaini Cardozo¹

¹Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), ²Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), ³Hospital da Criança Conceição
E-mail: mnduarte@hcpa.edu.br



RESUMO: Manejo de paciente de 6 anos com HAC e genitália ambígua: diagnóstico e tratamento cirúrgico.

INTRODUÇÃO

A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um grupo de distúrbios autossômicos recessivos que afeta a síntese de cortisol, frequentemente levando à virilização em recém-nascidas do sexo feminino. A forma não perdedora de sal pode se manifestar com sinais de androgenização progressiva, como pubarca precoce, além de alterações anatômicas genitais desde o nascimento. O manejo clínico e cirúrgico dessas pacientes é complexo, exigindo acompanhamento multidisciplinar para garantir resultados funcionais, estéticos e psicossociais adequados.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente feminina, 6 anos e 7 meses, com diagnóstico de HAC forma não perdedora de sal, classificada como Prader 5. Apresentava genitália ambígua ao nascimento, com seio urogenital e hipertrofia clitoriana. Aos 4 anos, iniciou pubarca e foi encaminhada para investigação. Exames laboratoriais revelaram níveis elevados de 17-OH-progesterona (572 ng/dL em 2022) e androgênios. Apresentava idade óssea de 12 anos aos 6 anos cronológicos, demonstrando avanço importante da maturação esquelética. Inicialmente tratada com hidrocortisona, foi posteriormente ajustada para prednisolona (3,4 mg/m²/dia). A paciente apresentava sintomas como incontinência urinária com uso diário de absorventes, constipação crônica e episódios de vômitos antes das refeições. Exame físico mostrava hipertrofia de clitóris e ausência de visualização do introito vaginal. A ressonância magnética de pelve evidenciou vagina de 6,7 cm sem exteriorização perineal e comunicação com a parede posterior da uretra, útero e ovários pequenos e hipertrofia genital externa com confluência urogenital de 3,5 cm.

Foi submetida a exame sob anestesia com cistoscopia e vaginoscopia, que confirmou seio urogenital de confluência baixa e vagina de bom calibre. Realizou, em 10/07/2024, clitoroplastia com preservação neurovascular e vaginoplastia tipo "cut-back", optando-se por não mobilizar a uretra neste primeiro tempo cirúrgico. A evolução pós-operatória foi favorável, com melhora clínica e adesão familiar ao seguimento.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

A forma virilizante da HAC não perdedora de sal representa um desafio diagnóstico e terapêutico. Neste caso, a ausência de investigação precoce contribuiu para a progressão da virilização, puberdade precoce e sofrimento psicossocial. O manejo cirúrgico de genitália Prader 5 exige avaliação minuciosa e individualizada, considerando riscos funcionais, como disfunção urinária, e objetivos estéticos e psicossociais. A decisão cirúrgica foi baseada em avaliação anatômica detalhada e visou preservar estruturas funcionais. A abordagem cirúrgica parcial, com possibilidade de novo tempo futuro, mostra-se eficaz em pacientes com anatomia favorável. A participação ativa da família foi fundamental para compreensão da condição e melhora da qualidade de vida da paciente. Casos como este reforçam a importância do diagnóstico precoce, seguimento contínuo e envolvimento multiprofissional no cuidado de crianças com distúrbios de diferenciação sexual.

BIBLIOGRAFIA

DEBORAH P. MERKE, M.D., AND RICHARD J. AUCHUS, M.D., PH.D. N ENGL J MED 2020;383:1248-61. DOI: 10.1056/NEJMRA1909786