

ATIPIA GENITAL ASSOCIADA COM DIAGNÓSTICO ENDOCRINOLÓGICO NEONATAL

LAURA METZDORF HESSEL (PUCRS); ANGÉLICA DALL AGNESE (HMIPV); VIVIAN SPODE COUTINHO (HMIPV); PALOMA WIEST (HMIPV, UFCSPA); SIMONE MARTINS DE CASTRO (UFRGS); CRISTIANE KOPACEK (HMIPV, UFCSPA, UFRGS)

INTRODUÇÃO

Um para cada 1.000 a 4.500 recém nascidos (RN) vivos pode apresentar-se com uma atipia genital, distúrbio também conhecido como desordem da diferenciação sexual (DDS). Dentre as possíveis etiologias, alterações cromossômicas, gonadais e/ou hormonais são um desafio diagnóstico e terapêutico. Dentre as possíveis etiologias em RN femininas, a hiperplasia adrenal congênita (HAC) é a mais frequente e integra o programa de triagem neonatal (TN) no sistema público de saúde.

RELATO DE CASO

RN prematuro nascido de 34+6 semanas, via parto vaginal, pesando 2250g, apresentou ao nascimento atipia genital com hiperpigmentação, não se confirmando sexo biológico ao nascimento, conforme mostra Figura 1. Apgar 8/9 sem demais alterações.



Figura 1. Atipia genital em RN prematuro.

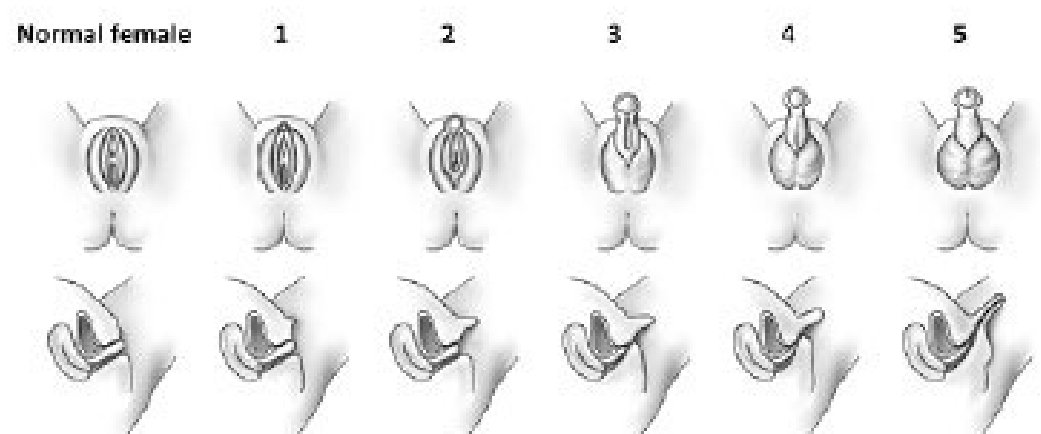


Figura 2. Adaptado de 8. Turcu AF, Auchus RJ. Adrenal steroidogenesis and congenital adrenal hyperplasia. Endocrinol Metab Clin North Am. 2015;44(2):275-96..

RN é internado em Hospital Terciário para auxílio ventilatório com CPAP. Não foi utilizado corticóide durante a gestação. Não há consanguinidade parental nem outros casos semelhantes na família. Apresentou 17OHP de 473 ng/ml e 584ng/ml (VR<30,2ng/mL) da TN coletadas no 3º e 6º dias de vida. A atipia genital, classificada como Prader IV, conforme Figura 2 (clitoris fálico, fusão labial posterior) trouxe a necessidade de Ecografia Abdominal, na qual visualizou-se útero e glândulas adrenais sem alteração. Os exames laboratoriais confirmatórios mostraram K 6,4; Na 142; Cortisol 15,41; Androstenediona > 1000; Testosterona 1178,17. Firmado diagnóstico de HAC perdedora de sal (PS) e iniciado corticoterapia e mineralocorticóide.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

O adequado reconhecimento de uma genitália atípica é o primeiro passo para um diagnóstico assertivo de DDS, que pode ser crítico à vida de um RN. Possuir políticas públicas de conscientização do profissional de saúde para que saibam diagnosticar DDS é importante para o melhor manejo de casos, nos quais o tempo é fator prognóstico. A inclusão da HAC no programa público de TN favoreceu a identificação e tratamento dos casos no período neonatal. O diagnóstico precoce pode ser crucial para a sobrevivência da criança, além de permitir a adequação do sexo de criação.

PALAVRAS CHAVE: Atipia Genital; Triagem Neonatal; Hiperplasia Adrenal Congênita

Agradecimentos: HMIPV, SRTN-RS, SES-RS, PPSUS