

# TRIAGEM NEONATAL E ANÁLISE DE VALORES ELEVADOS DE 17-HIDROXIPROGESTERONA NO DIAGNÓSTICO PRECOCE DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA: UM RELATO DE CASO

Congresso Brasileiro Digital de Atualização em Pediatria, 1<sup>a</sup> edição, de 30/08/2021 a 02/09/2021  
ISBN dos Anais: 978-65-89908-93-7

OLIVEIRA; Larissa Lopes de França<sup>1</sup>, OLIVEIRA; Ana Clara Lopes de França<sup>2</sup>, GAMA; Lhaise Hellen Rocha<sup>3</sup>, CARVALHO; Vitor Fernandes<sup>4</sup>, CARVALHO; Caroline de Araújo<sup>5</sup>

## RESUMO

Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) é o termo que se refere a um conjunto de doenças de herança autossômica recessiva potencialmente letais, resultantes da deficiência de uma das enzimas responsáveis pela síntese de cortisol e aldosterona nas glândulas adrenais. Cerca de 90-95% dos casos ocorrem por redução da atividade da enzima 21-hidroxilase (21OH). A HAC do tipo perdedora de sal (PS), forma clássica da doença, corresponde a 70-75% dos casos, sendo a forma mais grave, podendo evoluir para choque hipovolêmico e óbito, caso o diagnóstico não seja precoce. Isso pode ser sugerido ainda na triagem neonatal, que é realizada através da quantificação da 17-hidroxiprogesterona nas amostras de sangue do recém-nascido. O presente trabalho tem a finalidade de relatar um caso de Hiperplasia Adrenal Congênita clássica perdedora de sal, em paciente com 2 meses de vida, do interior do Oeste da Bahia, bem como abordar o impacto do diagnóstico precoce na redução dessa morbimortalidade. Para isso, foram obtidas informações por meio de revisão do prontuário, entrevista com a responsável pelo paciente, registro fotográfico dos métodos diagnósticos aos quais o paciente foi submetido e revisão da literatura. Criança, sexo masculino, com suspeita de HAC na triagem neonatal. O pediatra, então, solicitou a dosagem de cortisol sérico e progesterona para avaliação, os quais apresentaram valores alterados de 5 mcg/dL e 64,75 ng/mL, respectivamente. Aos dois meses de vida, em consulta pediátrica de rotina, foi constatada hipercalemia, em virtude da qual precisou ser internado. A mãe relata que o bebê estava assintomático e sem desconforto respiratório. Ao exame físico, o paciente, encontrava-se em bom estado geral, eupneico, normocorado, normocardíaco, acianótico e afebril. Com isso, foram solicitados hemograma completo e dosagens de sódio e potássio. Os valores do hemograma estavam normais, enquanto a dosagem de sódio estava baixa (132 mEq/L) e a de potássio estava alta (6,1 mEq/L). A conduta adotada na internação foi de suporte e acompanhamento. Após seis dias, o paciente teve alta, com melhora clínica. Para o tratamento da HAC, foram prescritos Florinefe (0,1 mg, 1 vez ao dia), NaCl (1g, 1 vez ao dia, enquanto em amamentação exclusiva) e Hidrocortisona (1 mg, 3 vezes ao dia). Como a deficiência na enzima 21OH causa aumento nos metabólitos precursores de cortisol e aldosterona, como a 17-hidroxiprogesterona (17OHP), a dosagem desse principal marcador na triagem neonatal é crucial para a suspeição da HAC clássica PS. Embora valores elevados de 17OHP não ocorram exclusivamente nesses casos, a suposição possibilita dar continuidade aos exames clínicos e demais testes confirmatórios específicos, reduzindo, portanto, drasticamente a morbimortalidade por ela causada.

**PALAVRAS-CHAVE:** 17-hidroxiprogesterona, Hiperplasia Adrenal Congênita, Triagem Neonatal

<sup>1</sup> Graduanda em Medicina pela Universidade Federal do Oeste da Bahia (UFOB), larissalopes0289@gmail.com

<sup>2</sup> Graduanda em Medicina pela UFOB, anaclarao208@hotmaill.com

<sup>3</sup> Graduanda em Medicina pela UFOB, l.h.rochag@gmail.com

<sup>4</sup> Graduando em Medicina pela UFOB, vitorcoldplay@hotmail.com

<sup>5</sup> Graduanda em Medicina pela UFOB, carol.lolete@gmail.com