

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA: DESORDEM GENÉTICA VISCERAL NO DESENVOLVIMENTO SEXUAL DE CRIANÇAS

STHEFANY MIKAELY PROCOPIO BARBOSA; GIOVANNA PILAN HOMSI JORGE;
BRENDA CRISTINA COELHO PIMENTEL; ANA BEATRIZ VASQUES LUCIANO

Introdução: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é definida como uma doença de caráter genético, sendo uma desordem autossômica recessiva oriunda da falha na síntese de colesterol pelas glândulas adrenais. Essa condição promove uma hiperprodução de andrógenos pelas supra renais e, assim, resulta em desequilíbrio de hormônios esteroidais. Logo, há um comprometimento do desenvolvimento infantil, uma vez que a HAC é associada à genitália ambígua, ou seja, desordem de diferenciação sexual (DDS) manifestada por alterações na aparência externa da genitália. **Objetivos:** Assim, essa revisão busca salientar a relação entre ambas as condições e apontar as repercussões na saúde infantil. **Metodologia:** Foi usada a base de dados Pubmed, selecionando artigos em português e inglês dos últimos 10 anos, cujo descritor foi hiperplasia adrenal congênita. **Resultados:** A HAC advém de um erro do metabolismo esteroidal, sendo a deficiência da enzima 21-hidroxilase (CAH-21OHD) a causa mais comum. A forma clássica da doença é marcada por hiponatremia, mas, pode ocorrer excesso de andrógenos, ocasionando desequilíbrio hormonal na criança e resultar na DDC. A genitália ambígua é característica de meninas portadoras dessa deficiência genética, a qual é explicitada por um clítoris maior e por graus variados de sinéquia vulvar. Dessa forma, durante a clínica pediátrica, é fulcral o diagnóstico mediante o exame físico do recém nascido e a realização de testes genéticos. A fim de classificar os diferentes graus de ambiguidade, utiliza-se a escala de Prades, na qual há 5 escores, sendo o 1 mais próximo da genitália feminina e o 5 mais próximo da masculina. O tratamento consiste na reposição hormonal, essencialmente de glicocorticóides e mineralocorticóides, e requer a presença de uma equipe multidisciplinar a fim de reduzir os impactos emocionais familiares. A DDS é encarada sob grande confusão por parte dos pais da criança e requer aconselhamento, orientação e conscientização acerca do direito da criança em decidir o sexo ao qual mais se identifica. **Conclusão:** Assim, é notável a complexidade da desordem genética em questão, uma vez que urge acompanhamento pediátrico integrado e envolve questões sociais de sexo/gênero. Logo, é essencial a discussão pública sobre a temática a fim de garantir plena saúde da criança.

Palavras-chave: Hiperplasia adrenal congênita, Genitália ambígua, Desordem de diferenciação sexual, Saúde da criança, Genética.