

## Endocrinologia | Caso Clínico

### PD-358 - (21SPP-11318) - HIPERPLASIA CONGÉNITA DA SUPRARRENAL - QUANDO O DIAGNÓSTICO É TARDIO

Madalena Meira Nisa<sup>1,2</sup>; Miguel Vieira Martins<sup>1,3</sup>; Joana Simões Monteiro<sup>1,4</sup>; Luís Rodrigues<sup>1,5</sup>; Brígida Robalo<sup>1</sup>; Carla Pereira<sup>1</sup>; Lurdes Sampaio<sup>1</sup>

1 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte; 2 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário Cova da Beira; 4 - Serviço de Pediatria, Unidade Local de Saúde do Baixo Alentejo; 5 - Serviço de Pediatria, Departamento da Mulher e da Criança, Hospital do Espírito Santo de Évora

#### Introdução / Descrição do Caso

A hiperplasia congénita da suprarrenal (HCSR) é uma doença autossómica recessiva e em 95% dos casos ocorre por deficiência da enzima 21-hidroxilase. Dependendo da gravidade do defeito enzimático, classifica-se como clássica (perdedora de sal e virilizante simples) ou não clássica, cursando com hiperandrogenismo.

Criança do sexo masculino, 5 anos, referenciado à Consulta de Endocrinologia Pediátrica por suspeita de puberdade precoce (pubarca, suor com odor apócrino e aceleração do crescimento- estatura no P50-85 até aos 3 anos, atualmente > P97). À observação na primeira consulta: macrogenitalia, estadio de Tanner A1P3G4 e volume testicular 2-3 mL (Figura 1). O radiograma da mão e punho esquerdo mostrou avanço de 7 anos da idade óssea (IO) e a avaliação analítica: elevação da 17-hidroxiprogesterona basal (352 ng/ml, VR 0.5-2.1 ng/ml); prova de LHRH compatível com puberdade precoce (LH basal 0.37 e relação LH/FSH 0.63); elevação do IGF-1 (283 ng/mL, VR 18.9-156). Assumiu-se puberdade precoce central secundária a HCSR, provável forma clássica virilizante simples. Iniciou terapêutica com hidrocortisona, fludrocortisona e frenação pubertária com triptorelina. Estudo molecular em curso.

#### Comentários / Conclusões

O atraso no diagnóstico leva à exposição a concentrações elevadas de androgénios durante a infância com consequente aceleração do crescimento somático, encerramento epifisário prematuro e compromisso da estatura final. Neste caso, a discrepância significativa entre a idade cronológica e IO é um indicador de mau prognóstico em termos de evolução estatural. Pretendemos alertar para a necessidade da suspeição precoce da HCSR, sendo imperiosa a avaliação do estadio pubertário em todas as consultas de vigilância de saúde, mesmo em idades pré-púberes.

**Palavras-chave :** hiperplasia congénita da suprarrenal, macrogenitalia, hiperandrogenismo, puberdade precoce, pediatria