

Evellyn Karine Cruz da Silva¹, Vania Mesquita Gadelha Prazeres², Denise Corrêa Benzaquem¹, Cleiton Fantin¹,
Cristiano Castanheiras Cândido da Silva²

1 UNIVERSIDADE DO ESTADO DO AMAPÁ
2 SECRETARIA DE ESTADO DE SAÚDE DO AMAPÁ
E-mail para contato: ekcds.mbc24@uea.edu.br

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC), principalmente causada pela deficiência da enzima 21-hidroxilase, é uma condição autossômica recessiva que compromete a síntese de cortisol e, nas formas graves, de aldosterona. A triagem neonatal possibilita o diagnóstico precoce e início oportuno do tratamento. A inclusão de populações indígenas na triagem neonatal é fundamental para garantir o diagnóstico em contextos epidemiológicos e culturais específicos.

Dos nove casos identificados, todos apresentaram formas clássicas virilizantes de HAC: dois foram classificados como forma perdedora de sal e sete como forma não perdedora.

Tabela 1. Caracterização clínica e terapêutica dos pacientes avaliados.

Paciente	Apresentação clínica	Perfil hormonal	Tratamento inicial
P1	Genitália atípica (46,XX) e virilização	↑ 17-OHP, renina, androstenediona	hidrocortisona e fludrocortisona
P2	Genitália atípica (46,XX) e virilização	↑ 17-OHP, renina, androstenediona e testosterona total	hidrocortisona e fludrocortisona
P3	Genitália atípica (46,XX) e virilização	↑ 17-OHP, renina, androstenediona e testosterona total	hidrocortisona e fludrocortisona
P4	Genitália atípica (46,XX) e virilização	↑ 17-OHP, androstenediona e testosterona total	hidrocortisona e fludrocortisona
P5	Genitália atípica (46,XX) e virilização	↑ 17-OHP, renina e testosterona total	hidrocortisona e fludrocortisona
P6	Genitália atípica (46,XX) e virilização	↑ 17-OHP, renina, androstenediona e testosterona total	hidrocortisona e fludrocortisona
P7	Genitália atípica (46,XX) e virilização	↑ 17-OHP, renina e androstenediona	hidrocortisona e fludrocortisona
P8	Genitália atípica (46,XX), virilização,	↑ 17-OHP, renina ↓ sódio, potássio	hidrocortisona e fludrocortisona
P9	Genitália atípica (46,XX), virilização	↑ 17-OHP, renina ↓ sódio, potássio	hidrocortisona e fludrocortisona

17-OHP: 17-hidroxiprogesterona; Fonte: Autor (2025).

A identificação de casos de HAC clássica virilizante em uma única etnia indígena chama atenção para a possível frequência aumentada da condição nessa população específica, o que pode refletir fatores genéticos, como consanguinidade ou efeito fundador, embora não tenha havido confirmação molecular.

CONCLUSÃO

Foram identificados nove casos de HAC em crianças da etnia Waimiri Atroari, dois com a forma perdedora de sal e sete com a forma não perdedora. O tratamento precoce foi iniciado em todos os casos, com boa resposta clínica. A experiência reforça a importância de estratégias integradas de triagem neonatal, especialmente em populações tradicionalmente subdiagnosticadas.

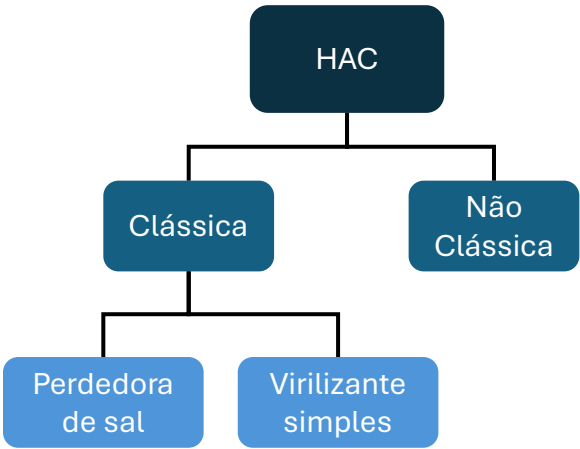
REFERÊNCIAS

MAKRETSKAYA, N. *et al.* High carrier frequency of a nonsense p.Trp230* variant in HSD3B2 gene in Ossetians. *Frontiers in Endocrinology*, v. 14, 2023.

MERKE, D. P.; BORNSTEIN, S. R. Congenital adrenal hyperplasia. **The Lancet**, v. 365, n. 9477, p. 2125–2136, 2005.

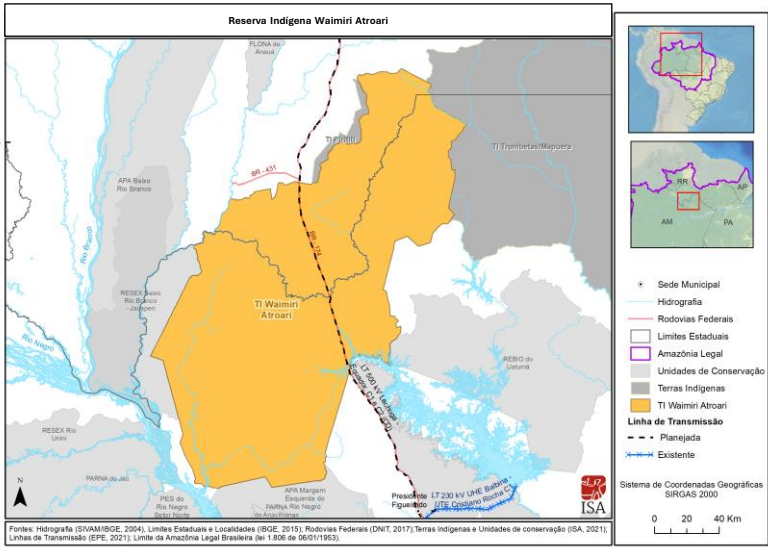
TRAPP, C. M.; SPEISER, P. W.; OBERFIELD, S. E. Congenital adrenal hyperplasia: an update in children. *Current Opinion in Endocrinology, Diabetes and Obesity*, v. 18, n. 3, p. 166–170, 2011.

Figura 1. Classificação da Hiperplasia adrenal congênita.



Fonte: Autor (2025)

Figura 2. Localização da Reserva Indígena Waimiri Atroari.



Adaptado de ISA (2022).

OBJETIVO

Relatar a experiência da Policlínica Codajás no diagnóstico e manejo clínico de HAC em recém-nascidos da etnia Waimiri Atroari (2018–2025).

METODOLOGIA

Estudo descritivo retrospectivo. Foram analisados prontuários de nove recém-nascidos indígenas com triagem neonatal alterada para HAC, acompanhados na Policlínica Codajás. A confirmação foi clínica e laboratorial. Não houve confirmação genética. Avaliaram-se forma clínica, manifestações iniciais e conduta terapêutica.