**HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÊNITA: SINTOMAS E SEUS DESAFIOS**

**Eixo: Tranversal**

**Thiago Ruam Nascimento**

Graduando em Enfermagem na Faculdade Maurício de Nassau - Uninassau, Recife, PE

**Kawane Nascimento Santos Ramos**

Enfermeira pelo Centro Universitário Dom Pedro II – UNIDOM, Campus Lagarto, SE

**Xênia Maria Fidelis Leite de Oliveira**

Enfermeira pela Faculdade Santa Maria – FSM, Cajazeiras-PB

**Grasiela Araújo do Nascimento**

Estudante do Curso Técnico de Enfermagem no Centro Educação Profissional Esamy, Tobias Barreto, SE

**Vitória Souza de Oliveira**

Estudante do Curso Técnico de Enfermagem no Centro Educação Profissional Esamy, Tobias Barreto, SE

**Jaciele Matos dos Santos**

Estudante do Curso Técnico de Enfermagem no Centro Educação Profissional Esamy, Tobias Barreto, SE

**Matheus Rafael Streit Sacoman**

Graduando em Medicina na Instituição Anhanguera, Jaraguá do Sul, SC

**Mayara da Silva Barbosa**

Graduanda em Enfermagem na Faculdade Maurício de Nassau - Uninassau, Recife, PE

**Rochellane Inglyds de Castro Viana**

Enfermeira pela Universidade Estadual de Ciências da Saúde, Alagoas, AL

**Wagner Nunes do Nascimento**

Graduando em Enfermagem na Universidade Castelo Branco Realengo, Rio de Janeiro, RJ

**Introdução:** As glândulas suprarrenais são essenciais para o funcionamento do corpo pois produzem hormonas responsáveis pela regulação de diversas funções importantes. Portanto, se o HSC não for tratado apropriadamente, podem ocorrer complicações graves, como crise salina e desequilíbrio hormonal. Essas complicações podem exigir hospitalização e impactar negativamente na qualidade de vida da criança. Através do estudo constatou-se que a implementação de estratégias de triagem neonatal, a conscientização e educação pública, bem como o acesso adequado a exames laboratoriais, são essenciais para a identificação precoce e tratamento da HAC. Esperançosamente, com pesquisas contínuas e empenhos colaborativos. Isso criará melhores opções de tratamento. e um melhor prognóstico para crianças que sofrem de HSC. **Objetivo:** O objetivo do estudo acima é analisar, de acordo com a literatura científica, os principais sintomas e medidas preventivas para o diagnóstico da hiperplasia suprarrenal congênita. **Método:** Trata-se de um estudo de revisão de literatura realizado na Biblioteca Virtual de Saúde, nas bases de dados MEDLINE, BDENFe LILACS e SCIELO. Foram utilizados para busca os seguintes descritores: “17 Caproato de alfa-hidroxiprogesterona”, “Neonatal”, “triagem”, “hiperplasia adrenal congênita”. Os critérios de inclusão utilizados foram os seguintes: estudos com textos completos disponíveis, no idioma inglês e português, dos últimos 10 anos (2012 - 2022). Na primeira busca foram encontrados 234 estudos. Após aplicação dos critérios de inclusão, resultou em 45 estudos. Após aplicação dos critérios de exclusão e leitura dos títulos e resumos resultou em 09 artigos. **Resultados:** A partir da análise da literatura foi estabelecido que a hiperplasia hiper adrenal (CHS) é uma doença gênica que afeta as glândulas suprarrenais. Isso resulta na produção insuficiente de hormônios esteroides. **Conclusão:** A implementação de estratégias de triagem neonatal, a conscientização e educação pública, bem como o acesso adequado a exames laboratoriais, são essenciais para a identificação precoce e tratamento da HAC. Esperançosamente, com pesquisas contínuas e empenhos colaborativos. Isso criará melhores opções de tratamento. e um melhor prognóstico para crianças que sofrem de HSC.

**Palavras-chave:** Hiperplasia; Neonatal; Triagem;

**INTRODUÇÃO**

A hiperplasia suprarrenal congênita (HSC) é uma doença genética que afeta as glândulas suprarrenais. Isso resulta na produção insuficiente de hormonas esteroides. As glândulas suprarrenais são essenciais para o funcionamento do corpo pois produzem hormônios responsáveis ​​pela regulação de diversas funções importantes. (DALLOS-LARA *et al*., 2020). A HSC ocorre devido às mutações em genes envolvidos na produção de enzimas necessários para a síntese de hormônios esteroides, como cortisol e aldosterona. Essas mutações prejudicam a capacidade da glândula adrenal de produzir esses hormônios. Resultando em desequilíbrio hormonal. (GARIZA *et al.*, 2019)

Os sintomas da HSC podem variar dependendo do tipo e gravitação da deficiência enzimática. Em algumas formas da doença os sinais podem ser evidentes desde o nascimento e incluem genitália ambígua nas meninas início precoce da puberdade nos meninos e níveis anormalmente baixos de cortisol, que podem causar fatiga, fraqueza e hipoglicemia. sangue. (SUAREZ-GARCIA *et al*., 2021). E para melhor definir o tratamento mais adequado, a patologia precisa ser diagnóstica através de ferramentas confiáveis que confirmem sua presença.

O diagnóstico da HSC é isso depende de testes hormonais, como níveis de cortisol e aldosterona. Isso inclui testes genéticos para confirmar mutações genéticas relacionadas à doença (ESPINOSA REYES *et al*., 2020), e através disso é possível determinar formas de tratamento, o qual pode ser a reposição hormonal de forma adequada e o uso de medicamentos para controlar sintomas e prevenir complicações. É importante que o tratamento seja iniciado precocemente para evitar graves complicações e garantir o desenvolvimento saudável. (BONILLA FORNES *et al.*, 2020). Nesse sentido, é essencial que os portadores de HSC recebam acompanhamento médico regular ao longo da vida afim de realizar ajustes na medicação e para monitorar os níveis hormonais e o processo de crescimento. (DALLOS-LARA *et al*., 2020)

A hiperplasia suprarrenal congênita é uma doença genética que afeta as glândulas suprarrenais e a produção de hormônios esteroides e o diagnóstico precoce da hiperplasia adrenal congênita (HSC) é essencial para melhor manejo e controle da doença (BARRUETA ORDONEZ *et al*., 2019). Assim, pode-se destacar que existem formas de realizar o rastreamento da patologia para que seja possível realizar diagnósticos precocemente.

Os programas de rastreio para a maioria dos países incluem o rastreio neonatal para HSC, que consiste em testes que geralmente é realizado entre o segundo e o quinto dia de vida do recém-nascido onde, uma amostra de sangue é coletada do calcanhar do bebê. O teste mede os níveis de hormônios relacionados ao HSC, como a 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) onde níveis elevados desta substância podem indicar a possibilidade de HSC e muitas vezes necessitar testes diagnósticos adicionais. (DUTRA e*t al.,* 2022)

Níveis elevados de 17-OHP podem indicar a presença de HSC, no entanto, é importante considerar outros fatores, como prematuridade e uso de certos medicamentos que podem causar níveis levemente elevados de 17-OHP sem necessariamente indicar a presença de HSC. (DUTRA e*t al.,* 2022). Os níveis hormonais associados à hiperplasia adrenal congênita (HAC), como a 17-hidroxiprogesterona (17-OHP), podem ser determinados por meio de exames de sangue e durante a triagem neonatal, geralmente é feito um exame de sangue para mensurar esses níveis. (SUAREZ-GARCIA *et al.,* 2021)

Nesse sentido, importante ressaltar que a interpretação dos níveis hormonais deve ser realizada em conjunto com a avaliação clínica, incluindo os sinais e sintomas característicos da HAC, para um diagnóstico adequado. O acompanhamento médico e o monitoramento dos níveis hormonais são essenciais para o devido tratamento do HSC. (BONILLA FORNES *et al.,* 2020)

 Além da triagem neonatal, outros testes hormonais podem ser realizados para confirmar o diagnóstico de HSC, podendo incluir os níveis de hormônios como cortisol, aldosterona e hormônios sexuais (ESPINOSA REYES *et al*., 2020). O teste genético é usado para identificar mutações genéticas específicas que causam HSC. Isto pode ser particularmente útil para determinar o tipo exato de HSC e orientar o tratamento. (DALLOS-LARA *et al*., 2020)

O médico também pode fazer uma avaliação clínica dos sinais e sintomas do paciente, como genitais ambíguos em bebês do sexo feminino ou início precoce da puberdade em bebês do sexo masculino (DUTRA *et al*., 2022). Assim, importante ressaltar que mesmo que o exame neonatal identifique níveis elevados de 17-OHP, isso não confirma o diagnóstico de HSC, pois são necessários testes adicionais que confirmem a presença da HSC e assim determinar o tipo e a gravitação da doença (GARIZA *et al.,* 2019).O diagnóstico preciso e precoce é essencial em casos de suspeita de HSC permitindo iniciar o tratamento o mais cedo possível e evitar complicações graves, como crise adrenal, que pode ser fatal.

**MÉTODO**

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura com caráter de estudo descritivo e abordagem qualitativa, realizada na biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da saúde (BVS), na qual foram selecionadas as seguintes bases de dados: Internacional Literatura em ciências da saúde (MEDLINE), Literatura Latino-Americana e do Caribe em ciências da saúde (LILACS) e biblioteca Científica Eletrônica Online (Scielo). Destaca-se, portanto, que foram utilizados os Descritores em ciências da saúde (DeCS) “17 caproato de alfa-hidroxiprogesterona”, “triagem neonatal”, “hiperplasia adrenal congênita”.

Nesse sentindo, cabe ressaltar que os critérios de inclusão adotados durante a busca foram: artigos completos, disponíveis na íntegra, nos idiomas português, inglês e espanhol, que estivessem vinculados ao tema discutido e produzidos nos últimos 10 anos (2012-2022). Entretanto, os critérios de exclusão aplicados foram artigos incompletos, não relacionados ao tema e que não atendem aos prazos solicitados. Assim, destaca-se, que para o norteamento das investigações literárias, foi necessário formular a subsequentemente questão norteadora: “Quais os principais sintomas e ações preventivas para o diagnóstico precoce da hiperplasia suprarrenal congênita?”

Nesse contexto, destaca-se que para a construção do trabalho foi necessário adotar a estruturação focada em 8 etapas dispostas da seguinte forma: 1) Definição da temática, 2) Elaboração da pergunta norteadora, 3) Definição dos critérios de inclusão e exclusão para o direcionamento das pesquisas a serem realizadas, 4) Definição das bases de dados, para a efetivação das buscas científicas, 5) Seleção dos artigos que se enquadravam no tema, 6) Análise dos estudos na etapa qualitativa final, 7) Interpretação dos dados obtidos e 8) Exposição da abordagem da temática.

Assim, as buscas foram realizadas no mês de outubro de 2023, e para sua consumação foi necessário intercepção dos descritores “Caproato de 17 alfa-Hidroxiprogesterona AND Hiperplasia Suprarrenal Congênita” e “Triagem Neonatal AND Hiperplasia Suprarrenal Congênita”, utilizando o operador booleano AND.

A estratégia metodológica empregada deu prioridade aos dados secundários, ou seja, dados obtidos de estudos coletados e examinados por terceiros durante o processo de enquete, excluindo, portanto, a submissão ao comitê de ética em Pesquisa (CEP), o que deve ser lembrado. Consequentemente, foram encontrados 234 resultados preliminares sem adição de filtros. Porém, após a aplicação dos parâmetros inclusivos, o número de resultados foi reduzido para 45 estudos, cujos subtítulos foram lidos nas bases de dados e excluídos aqueles que não se enquadravam na temática, restando apenas 09 itens para a amostra a síntese qualitativa final.

**RESULTADOS E DISCUSSÕES**

A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é uma doença genética que afeta as glândulas suprarrenais e causa problemas na produção de certos hormônios os sintomas e estratégias para diagnóstico precoce da HF podem variar dependendo do tipo e gravidade da doença (GARIZA et al., 2019). Devido às alterações hormonais, os bebês com HSC podem nascer com órgãos genitais que podem não ser claramente masculinos ou femininos. No entanto, meninos com HSC podem apresentar crescimento precoce dos pelos pubianos e aumento do tamanho do pénis. (SUAREZ-GARCIA et al., 2021)

Nesse contexto, é importante salientar que as crianças com HSC podem apresentar um crescimento rápido e acelerado durante a infância e vale destacar que, pessoas com HSC podem ter problemas relacionados à fertilidade (BARRUETA ORDONEZ et al., 2019). Diante desse cenário, as principais ações estratégicas para diagnóstico precoce envolvem a execução da triagem neonatal, que é uma maneira importante de identificar bebês com possíveis sinais de HSC logo após o nascimento. O teste usualmente mede os níveis de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP) no sangue do bebê. Se os níveis estiverem elevados, pode indicar a presença de HSC, e mais testes serão necessários para confirmar o diagnóstico (ESPINOSA REYES *et al*., 2020).

Os testes genéticos podem ser realizados para identificar as mutações genéticas específicas responsáveis pela HSC. Esses testes ajudam a determinar o tipo exato de HSC e permitem um planejamento adequado do tratamento (SUAREZ-GARCIA *et al.,* 2021). É essencial que os profissionais de saúde e os pais ou responsáveis estejam atentos aos sintomas e riscos associados à HSC, pois diagnóstico precoce da HSC permite o início imediato do tratamento adequado, como a substituição hormonal, que é crucial para minimizar os efeitos da doença e evitar complicações graves (GARIZA *et al.,* 2019).

O aconselhamento genético é uma intervenção importante tanto para famílias com HSC conhecido como para aquelas com risco aumentado de ter um filho com a doença. Esta intervenção fornece informações sobre a herdabilidade do HSC, o risco de recorrência em gestações futuras e as opções de planeamento familiar disponíveis. (DALLOS-LARA *et al*., 2020). Além disso, promover a educação em saúde e a sensibilização sobre o HSC é essencial para capacitar os pais as famílias os profissionais de saúde e a comunidade em geral através de campanhas de sensibilização, materiais educativos e divulgação de informação sobre a importância do rastreio neonatal e da diagnose precoce do HSC (DUTRA *et al*., 2022).

O diagnóstico precoce do HSC é crucial para iniciar rapidamente o tratamento adequado, reduzir o risco de complicações graves e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Consequentemente, é importante que os sistemas de saúde implementem e reforcem estas intervenções para garantir o diagnóstico precoce do HSC em bebés e crianças pequenas. (ESPINOSA REYES *et al*., 2020).

A qualidade de vida de crianças com hiperplasia adrenal congênita (HSC) pode variar dependendo da gravidade da doença e do tratamento adequado, pois pode afetar a saúde física e mental das crianças bem como o seu crescimento e desenvolvimento. (SUAREZ-GARCIA *et al*., 2021). O HSC requer tratamento a longo prazo com corticosteroides para repor as hormonas adrenais ausentes ou baixos. Estes medicamentos devem ser administrados diariamente, muitas vezes em dosagens divididas, o que pode ser difícil para as crianças e suas famílias (GARIZA *et al*., 2019).

O uso de corticosteroides pode causar vários efeitos colaterais, incluindo ganho de peso, aumento do apetite retenção de líquidos, alterações de crescimento, acne e alterações de humor. Esses efeitos colaterais podem afetar a qualidade de vida e a autoestima das crianças. (DALLOS-LARA *et al*., 2020). Se o HSC não for tratado apropriadamente, podem ocorrer complicações graves que venham a exigir hospitalização e impactar negativamente na qualidade de vida da criança. (BONILLA FORNES *et al*., 2020).

 O diagnóstico e tratamento do HSC podem causar sofrimento emocional tanto para a criança quanto para os pais. Além disso, as crianças com HSC podem enfrentar desafios adicionais, tais como restrições alimentares. a necessidade de cuidados médicos regulares e problemas de imagem corporal (OLIVEIRA *et al*., 2021). Contudo, com diagnóstico precoce, tratamento adequado, acompanhamento médico regular e apoio psicossocial, a qualidade de vida das crianças com HSC pode melhorar significativamente. (DUTRA *et al*., 2022).

Assim, é importante que as crianças com HSC recebam cuidados multidisciplinares, incluindo cuidados endocrinológicos, aconselhamento psicológico e apoio educacional, para ajudá-las a lidar com os desafios associados à doença (ESPINOSA REYES *et al*., 2020).

**CONCLUSÃO**

A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é uma doença genética que afeta a produção de hormonas pelas glândulas suprarrenais, considerada uma condição intrincada que pode ter diferentes apresentações clínicas, mas compartilha de um defeito na enzima necessária para a produção de cortisol. Quando diagnosticada precocemente, é possível também realizar o tratamento adequado e prevenir complicações graves de forma precoce, e a triagem neonatal é a ferramenta principal para detecção precoce da doença e implementação do devido tratamento.

Nesse sentindo, destaca-se que a terapia de reposição hormonal é o pilar do tratamento, visando normalizar os níveis hormonais e prevenir crises adrenal, distúrbios de crescimento e desenvolvimento sexual anormal. Embora o tratamento seja eficaz na maioria dos casos permanecem desafios como a adesão à terapia o acompanhamento regular e a prevenção de complicações a longo prazo. Assim, é possível concluir que através investigação de novas opções terapêuticas, como a terapia gênica e a terapia celular, poderão revolucionar o tratamento do HSC e a qualidade de vida a longo prazo dos pacientes.

Além disso, é necessário que haja a conscientização e o treinamento dos profissionais de saúde para identificar sintomas clínicos suspeitos e encaminhá-los para avaliação especializada. O estabelecimento de uma equipe multidisciplinar de cuidados, incluindo endocrinologistas pediátricos, nutricionistas e psicólogos, permite um manejo abrangente e individualizado da HSC.

**REFERÊNCIAS**

FORNES, SAMUEL BONILLA, *et al*. **Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica: la importancia del abordaje precoz. Rev Pediatr Aten Primaria** vol.22 supl.28 Madrid feb. 2020 Epub 16-Nov-2020. Disponível em: <https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322020000200129>. Acesso em: 08 de novembro de 2023.

ORDÉNEZ, TAIMÍ BARRUETA, *et al*. **Detecção da mutação I172N em pacientes cubanos com hiperplasia adrenal congênita por insuficiência de 21-hidroxilase.** Rev. Finlay vol.9 no.1 Cienfuegos Jan.-Mar. 2019. Disponível em: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342019000100036>. Acesso em: 08 de novembro de 2023.

REYES, TANIA M. ESPINOSA, *et al.* **Massa óssea e tratamento com esteroides em pacientes com hiperplasia adrenal congênita.** Rev Cubana Endocrinol vol.31 no.3 Cidade de Havana Set.-Dez. 2020 Epub 20 de janeiro de 2021. Disponível em: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-29532020000300004>. Aceso em 08 de novembro de 2023.

GARCIA, NUVIA SUÁREZ, RUIZ, SÉRGIO GERMÁN PILONA. **Forma virilizante clássica simples grau IV de hiperplasia adrenal congênita: relato de caso.** Rev Ciências Médicas vol.25 no.6 Pinar del Río Nov.-Dez. 2021 Epub 01-Nov-2021. Disponível em: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942021000600018>. Acesso em: 09 de novembro de 2023.

**Referências** deverão conter de 3 a 5 referências, de acordo com as regras da NBR 6023 da ABNT, em ordem alfabé.tica, espaçamento simples tamanho 8 e **alinhadas à esquerda**.