

045 – HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA POR DEFICIÊNCIA DE 17 α -HIDROXILASE: RELATO DE DOIS CASOS

Antoniali R, Stevanato RC, Vieira JV, Silva YA, Fernandes MLMP, Jorge PT

Introdução: A hiperplasia adrenal congênita compreende um conjunto de doenças geneticamente determinadas, decorrentes de erros inatos do metabolismo de esteróides adrenocorticais, como resultado de deficiências enzimáticas específicas. A deficiência de 17 α -hidroxilase, uma forma rara de hiperplasia adrenal congênita, foi primeiramente descrita por Biglieri e colaboradores em 1966, existindo cerca de 120 casos atualmente na literatura. Porém a prevalência pode ser maior, especialmente no Brasil. **Objetivo:** Relatar dois casos de hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 17 α -hidroxilase. **Material e métodos:** No primeiro caso, paciente de 26 anos, sexo feminino, procurou o ambulatório de endocrinologia com queixa de amenorréia primária, ausência de caracteres sexuais secundários e história de hipertensão arterial sistêmica desde os 18 anos de idade. O segundo caso, paciente de 31 anos, sexo feminino, irmã da paciente anterior, também procurou o serviço de endocrinologia com queixa de amenorréia primária e ausência de caracteres sexuais secundários, porém sem diagnóstico prévio de hipertensão arterial. **Resultados:** No primeiro caso, durante investigação diagnóstica, detectou-se cariótipo 46XX, hipogonadismo hipergonadotrófico, insuficiência adrenal primária e dosagens basais de corticosterona e 11-desoxicorticosterona extremamente elevadas. No segundo caso, detectou-se cariótipo 46XX, hipogonadismo hipergonadotrófico, insuficiência adrenal primária e níveis aumentados de 11-desoxicorticosterona. Atualmente, as pacientes estão em uso de dexametasona e reposição hormonal, sendo que a primeira paciente também está utilizando fludrocortisona. No momento, ambas se encontram com um bom controle clínico e laboratorial da doença. **Conclusão:** A hiperplasia adrenal congênita por deficiência de 17 α -hidroxilase é uma doença autossômica recessiva muito rara e, portanto sendo por vezes de difícil diagnóstico. O ideal é que esses pacientes sejam tratados precocemente com o objetivo de reduzir os níveis pressóricos, proporcionar adequada massa mineral óssea e complementação da feminização.

046 – CASUÍSTICA DOS ENCAMINHAMENTOS DE BAIXA ESTATURA A UM AMBULATÓRIO UNIVERSITÁRIO DE ENDOCRINOLOGIA

Costa MLDB, Carvalho M, Foggiatto A, Maksud FAN

Objetivos: Apresentar a casuística das crianças e adolescentes atendidos em um ambulatório de Endocrinologia com queixa de baixa estatura e fazer uma reflexão sobre a abordagem deste problema nas unidades de atenção primária e secundária à saúde. **Material e Métodos:** Revisão dos prontuários de crianças e adolescentes atendidos no ambulatório de Endocrinologia e Metabologia da Unifenas-BH /Centro de especialidades regional Norte da PBH durante o primeiro semestre de 2009 até a presente data, descrevendo a média de idade, sexo, peso, diagnóstico da causa de baixa estatura e realização de levantamento bibliográfico utilizando palavras chave: baixa estatura, atenção primária, atenção secundária. **Resultados:** Foram atendidas no Centro de Especialidades médicas da Unifenas-BH, através de convênio firmado com a PBH, 18 crianças encaminhadas com queixa de baixa estatura provenientes de diferentes unidades de atenção primária à saúde da regional Norte do Município de Belo Horizonte. A média de idade destas crianças foi de 9,4 anos, 60% do sexo masculino, média de peso foi de 25,6Kg. Em 90% dos casos as crianças chegavam apenas com o encaminhamento e curva de crescimento. Seis crianças apresentavam hipertrofia de adenóides ou rinite alérgica severa, tinham sono irregular e palato em ogiva, indicando quadro de síndrome do respirador bucal; 1 criança apresentava hipotireoidismo subclínico; 2 crianças com suspeita de baixa estatura psicossocial; 1 criança com história clínica e exames laboratoriais sugerindo doença hepática colestática, 6 crianças ainda em investigação e destas 3 sugerem ter baixa estatura familiar; 2 crianças com deficiência de GH (confirmada por dois testes funcionais de estímulo do GH). A baixa estatura é, depois do *Diabetes Mellitus*, a segunda causa de encaminhamento de crianças e adolescentes ao endocrinologista, mas o crescimento deficiente pode ser um sinal importante de uma doença sistêmica, e o diagnóstico destas condições deve ser realizado por generalistas e pediatras que atendem inicialmente estas crianças. Uma avaliação adequada do déficit de crescimento e baixa estatura requerem uma história e exame físico completos, realização de exames laboratoriais apropriados e seguimento clínico da criança. A baixa estatura por deficiência de hormônio de crescimento (GH) é a grande preocupação por parte dos familiares e médicos, porém ocorre em uma frequência de 1:4000 crianças. As preocupações sobre a estatura final inadequada adequada passam por medos de futuras seqüelas psíquicas relacionadas a uma situação potencialmente tratável. Existem guidelines, protocolos federais e regionais para avaliação e encaminhamento dos casos de baixa estatura. Geralmente uma consulta com especialista na rede pública demora até 6 meses, assim como o agendamento dos retornos, e neste período a afecção pode ter consequências irreversíveis. **Conclusão:** O diagnóstico precoce e tratamento adequado das diversas causas de baixa estatura podem reverter as seqüelas bio-psicosociais desta condição, e o adequado encaminhamento ao especialista evita intervenções desnecessárias, portanto concluímos que novas orientações na abordagem de crianças e adolescentes com baixa estatura são necessárias para adequado encaminhamento quando necessários. **Palavras-chave:** baixa estatura; atenção primária à saúde; atenção secundária

047 – AVALIAÇÃO DA ESTATURA FINAL ATINGIDA POR PACIENTES COM DIABETES MELLITUS TIPO 1 ACOMPANHADOS EM SERVIÇO TERCIÁRIO

Oliveira RAG, Ferreira BP, Palhares HMC, Silva AP, Borges MF

O objetivo do estudo foi avaliar a estatura final de pacientes com diabetes mellitus tipo 1 (DM1) e a sua interferência no crescimento estatural. Foram analisados 58 pacientes (35 mulheres e 23 homens), em acompanhamento no serviço de Endocrinologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), entre janeiro de 1999 e janeiro de 2009. Apenas em 34 indivíduos (grupo 1), foi possível avaliar o controle metabólico durante a fase de crescimento estatural, pois no grupo 2 (n=24), o acompanhamento na instituição ocorreu após a adolescência, impossibilitando correlações entre controle glicêmico e dados antropométricos. Foram considerados, como bom controle glicêmico, valores de glicemia de jejum <110 mg/dL, glicemia pós-prandial \leq 140 mg/dL, hemoglobina glicosilada (HbA1c) <7,0%, e como controle lipídico satisfatório, valores de colesterol total, LDL-colesterol, triglicérides e HDL-colesterol, menores que 200 mg/dL, 100 mg/dL, 150 mg/dL e maiores que 45 mg/dL, respectivamente. No grupo 1, a idade média atual foi de 20;5 anos (min: 16;0, max: 32;0) e a duração da doença de 8;10 anos (min: 2;7, max: 20;0). A estatura final foi de 164,6 cm (min: 149,3, max: 194,0) e z-escore da estatura final, de 0,09 (min: -1,76, max: 2,85). Quanto ao peso corporal, 79,72% apresentaram z-escore IMC dentro da normalidade, e 17,64%, sobrepeso. O mesmo foi observado no grupo 2, no qual 87,49% apresentaram IMC normal e apenas 8,34%, sobrepeso. No grupo 2, a idade média atual foi de 35;1 anos (min: 23;0, max: 51;0) e duração da doença de 10;7 anos (min: 1;5, max: 25;0). A estatura média nesse grupo foi de 165,9 cm (min: 149,6, max: 180,0) e z-escore da estatura de 0,08 (min: -1,60, max: 1,26). Na avaliação do controle glicêmico, no grupo 1, os valores médios de glicemia de jejum foram de 194,9 mg/dL (min: 84,5, max: 381,0), de glicemia pós-prandial, 251,2 mg/dL (min: 89,5, max: 429,0), de frutosemina, 493,3 μ mol/L (min: 225,0, max: 795,5) e de HbA1c, 12,2% (min: 6,8, max: 24,1), todos estes valores, acima do considerado como bom controle glicêmico. Observou-se controle lipídico satisfatório, com valores médios de colesterol total de 165,9 mg/dL (min: 103,0, max: 235,0), LDL-colesterol de 94,7 mg/dL (min: 51,0, max: 192,0), HDL-colesterol de 57,0 mg/dL (min: 27,0, max: 112,0) e triglicérides de 84,5 mg/dL (min: 12,0, max: 192,0). Correlações entre variáveis antropométricas (% IMC, z-IMC e z-Estatura final), controle glicêmico (GJ, GPP, HbA1c e frutosemina) e lipídico, no grupo 1, não foram consideradas estatisticamente significantes (p>0,05). Como complicações agudas, 41,18% dos pacientes do grupo 1 tiveram o diagnóstico durante um episódio de cetoacidose diabética. Complicações microvasculares crônicas tiveram maior incidência no grupo 2, já que 54,17% dos pacientes deste, apresentaram um intervalo maior que 10 anos de doença, em detrimento aos 35,29%, do grupo 1. A estatura alvo foi obtida em apenas 38,23% dos casos do grupo 1, e nestes, o DM1 não resultou em prejuízo quanto ao alvo genético. Deste modo, nesse estudo, não ficou estabelecida a interferência do DM1 sobre o processo de crescimento estatural, não obstante o controle glicêmico inadequado.

048 – TECIDO TÍMICO EM NÓDULOS DE TIREÓIDE NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

Valadão MMA, Antonacci Jr E, Rosário PWS, Borges MAR

Objetivo: relatar caso de uma criança com nódulos em tireóide correspondendo a tecido tímico ectópico. **Material e métodos:** paciente do sexo masculino, 7 anos e 11 meses, foi encaminhado ao endocrinologista para discussão de tratamento cirúrgico de bócio multinodular. Havia apresentado há 2 meses quadro de infecção de vias aéreas superiores, acompanhado de linfadenomegalia cervical dolorosa, motivo pelo qual fora solicitada ultrassonografia (US) do pescoço. Evoluiu com melhora clínica após antibioticoterapia, sendo, porém, detectados múltiplos nódulos tireoideanos nesta investigação. Já havia sido submetido a uma intervenção cirúrgica por provável cisto de ducto tireoglossos há 3 anos (anátomo-patológico não encontrado). Negava exposição prévia à radiação e história familiar de carcinoma de tireóide. Os achados do US, no entanto, eram fortemente sugestivos de malignidade: nódulos em lobo esquerdo (LE), hipoecóicos, confluentes, com halo parcial e microcalcificações, com vascularização mista, medindo 2,3x2,1cm (1/3 superior), 0,5x0,6cm (1/3 médio) 1,5x1,0cm e 2,2x1,0cm (1/3 inferior). Também nódulos menores em istmo (0,2x0,3cm, 0,6x0,3cm e 0,5x0,2cm), além de linfonodos inflamatórios habituais. Não foi realizado PAAF. Considerando que há maior probabilidade de câncer em nódulos na infância, sobretudo em menores de 10 anos, do sexo masculino, bem como o valor preditivo positivo dos sinais ecográficos, aliado à maior frequência do tipo papilífero (que nesta faixa etária é mais comumente multifocal, bilateral e com maior extensão), foi decidido pela realização de tireoidectomia total. Resultado: ato cirúrgico sem intercorrências. No per-operatório foram encontrados várias áreas correspondentes a granulomas por corpo estranho (fios de sutura). À histologia verificou-se que os nódulos em LE correspondiam a tecido linfóide, característico de tecido tímico heterotrópico, com alterações regressivas próprias da idade, além de uma paratireóide englobada pelo tecido. Parênquima tireoideano normal, exceto por área focal de fibrose. **Conclusão:** o manejo de nódulos tireoideanos na infância é por vezes difícil, haja visto o maior risco de câncer (prevalência de 15 a 20%). A presença de granulomas de sutura pode ter prejudicado a avaliação ecográfica deste paciente, que se mostrou fortemente indicativa de doença neoplásica. O relato de tecido tímico intratireóideo é muito raro na literatura, sendo sua real incidência desconhecida. Nessas descrições de casos a forma de apresentação é variável, bem como não há um padrão ultrassonográfico característico. Trata-se de uma condição benigna, ainda mais infrequente que o achado de carcinoma tímico intratireóideo. A concomitância de paratireóide é também bastante rara, podendo ambas as condições serem atribuídas a defeitos de migração de tecidos derivados do terceiro arco branquial. A PAAF pode trazer dificuldade quanto à diferenciação com linfoma. Embora incomum, a presença de timo deve fazer parte do diagnóstico diferencial de nódulos na infância, sobretudo se houver concomitância de outros defeitos embrionários.