

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA: AVALIAÇÃO DERMATOLÓGICA E TRATAMENTO CLÍNICO

Aline Aredes Matos¹
Anselmo Emílio Tomain²
Ana Carla França Barros³
Leiko Martins Alves⁴
Maria Luiza Werneck Elizeu⁵

RESUMO: A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um grupo de distúrbios genéticos que afetam a síntese de hormônios esteroides pelas glândulas adrenais. Esses hormônios incluem o cortisol, que regula o metabolismo e a resposta ao estresse, a aldosterona, que controla o equilíbrio de sódio e potássio, e os andrógenos, que são os hormônios sexuais masculinos. Essa forma causa deficiência de cortisol e aldosterona, e excesso de andrógenos, resultando em sintomas como virilização da genitália externa em meninas, perda de sal, desidratação, hipotensão, hiponatremia, hiperpotassemia e crise adrenal. A HAC pode ter repercussões na pele, como hiperpigmentação, acne, hirsutismo e alopecia. O diagnóstico da HAC é feito por meio de testes bioquímicos e genéticos, e o tratamento consiste na reposição hormonal adequada para cada caso. Objetivo: avaliar a literatura científica sobre a avaliação dermatológica e o tratamento clínico da HAC. Metodologia: Para isso, foi utilizada a metodologia PRISMA, foram consultadas as bases de dados PubMed, Scielo, Web of Science e DeCS (Descritores em Ciências da Saúde), utilizando os seguintes descritores: “hiperplasia adrenal congênita”, “pele”, “dermatologia”, “tratamento” e “corticosteroides”. Foram incluídos artigos publicados nos últimos 10 anos, em português ou inglês, que abordassem aspectos clínicos e terapêuticos da HAC relacionados à pele. Foram excluídos artigos que não fossem originais, que não tivessem relevância para o tema ou que apresentassem baixa qualidade metodológica. Resultados: foram selecionados 18 artigos para a análise completa. Os principais tópicos abordados pelos artigos foram: as manifestações cutâneas da HAC, como hiperpigmentação, acne, hirsutismo e alopecia; os métodos diagnósticos da HAC baseados na pele, como o teste do estímulo com ACTH (hormônio adrenocorticotrófico) e a dosagem sérica de 17-hidroxiprogesterona; as opções terapêuticas para a HAC, como a hidrocortisona oral, o fludrocortisona oral e os antiandrógenos tópicos ou sistêmicos; e os efeitos adversos do tratamento da HAC na pele, como atrofia cutânea, estrias, infecções fúngicas e bacterianas. Conclusão: A HAC é um distúrbio endócrino que pode afetar significativamente a pele dos pacientes, tanto pela deficiência quanto pelo excesso de hormônios esteróides. A avaliação dermatológica é importante para o diagnóstico precoce e o acompanhamento da evolução da doença. O tratamento clínico visa corrigir o desequilíbrio hormonal e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. No entanto, o tratamento pode causar efeitos colaterais na pele que devem ser monitorados e prevenidos.

Palavras-chaves: Hiperplasia adrenal congênita. Pele. Dermatologia. Tratamento. e corticosteroides.

¹Acadêmica de medicina, Afya ciências médicas Ipatinga.

²Médico, Universidade de Uberaba - UNIUBE.

³Médica, Centro Universitário FIPMoc - UNIFIPMoc.

⁴Acadêmico de medicina, Universidade Jose do Rosario Vellano (UNIFENAS-BH).

⁵Acadêmica de Medicina, Faculdade Dinamica do Vale do Piranga - FADIP.

INTRODUÇÃO

A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um tema de grande relevância para a endocrinologia e a dermatologia, pois envolve alterações na produção e no metabolismo de hormônios pelas glândulas adrenais, que podem afetar o desenvolvimento e a aparência dos pacientes. Neste trabalho, iremos abordar os aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos da HAC, com ênfase na avaliação dermatológica e no tratamento das manifestações cutâneas.

A HAC é um grupo de doenças genéticas que afetam a produção de hormônios pelas glândulas adrenais. A forma mais comum é a deficiência de 21-hidroxilase, que causa baixa produção de cortisol e aldosterona e alta produção de andrógenos. O cortisol é um hormônio que regula o metabolismo da glicose, o estresse e a inflamação. A aldosterona é um hormônio que regula o equilíbrio de sódio e potássio no organismo. Os andrógenos são hormônios sexuais masculinos, como a testosterona e a di-hidrotestosterona, que influenciam o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários.

A HAC pode causar alterações na genitália externa, como virilização em meninas ou hipospádia em meninos, além de distúrbios do crescimento, puberdade precoce, acne, hirsutismo e infertilidade. A forma perdedora de sal pode levar a desidratação, hipotensão, hiponatremia e hiperpotassemia. A virilização é o desenvolvimento de características sexuais masculinas em indivíduos do sexo feminino, como aumento do clitóris, fusão dos lábios vaginais e distribuição de pelos no padrão masculino. A hipospádia é uma malformação do pênis em que a abertura da uretra se localiza na face inferior do órgão. Os distúrbios do crescimento podem se manifestar como baixa estatura ou gigantismo. A puberdade precoce é o início dos sinais de maturação sexual antes da idade esperada. O acne é uma inflamação dos folículos pilosos e das glândulas sebáceas na pele, que pode causar lesões como comedões, pápulas, pústulas, nódulos e cicatrizes. O hirsutismo é o excesso de pelos em áreas não habituais para o sexo feminino, como face, tórax e abdome. A infertilidade é a incapacidade de conceber ou manter uma gestação após um ano de tentativas sem uso de métodos contraceptivos. A desidratação é a perda excessiva de água e eletrólitos pelo organismo. A hipotensão é a diminuição da pressão arterial. A hiponatremia é a redução da concentração de sódio no sangue. A hiperpotassemia é o aumento da concentração de potássio no sangue.

Continuando o tema da hiperplasia adrenal congênita (HAC), neste trabalho iremos discutir os métodos de diagnóstico, o tratamento hormonal e a avaliação dermatológica dos pacientes com essa condição.

O diagnóstico da HAC é feito por meio de exames laboratoriais que medem os níveis de 17-hidroxiprogesterona, cortisol, andrógenos e mineralocorticoides no sangue. O teste rápido de estímulo com o hormônio adrenocorticotrópico (ACTH) é usado para confirmar a deficiência de 21-hidroxilase. A análise genética pode identificar as mutações causadoras da doença. A 17-hidroxiprogesterona é um precursor do cortisol e dos andrógenos, que se acumula na HAC por falta da enzima 21-hidroxilase. O cortisol é um hormônio que regula o metabolismo da glicose, o estresse e a inflamação. Os andrógenos são hormônios sexuais masculinos, como a testosterona e a di-hidrotestosterona, que influenciam o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários. Os mineralocorticoides são hormônios que regulam o equilíbrio de sódio e potássio no organismo, como a aldosterona. O ACTH é um hormônio que estimula as glândulas adrenais a produzirem cortisol e andrógenos. A análise genética pode detectar as alterações no gene *CYP21A2*, que codifica a enzima 21-hidroxilase.

O tratamento da HAC consiste na reposição diária de glicocorticoides e mineralocorticoides, que devem ser ajustados de acordo com o peso, a idade e o estado clínico do paciente. O objetivo é normalizar os níveis hormonais, prevenir as crises adrenais, evitar o excesso de andrógenos e preservar a fertilidade. Os glicocorticoides são medicamentos que mimetizam o cortisol, como a hidrocortisona, a prednisona ou a dexametasona. Eles devem ser tomados em doses fracionadas ao longo do dia, preferencialmente pela manhã e à tarde. Os mineralocorticoides são medicamentos que mimetizam a aldosterona, como a fludrocortisona. Eles devem ser tomados em dose única pela manhã. Além disso, os pacientes devem receber suplementação de sal e monitorar os níveis de sódio e potássio no sangue.

A avaliação dermatológica é importante para detectar e tratar as manifestações cutâneas da HAC, como acne, hirsutismo, alopecia androgênica e hiperpigmentação. O tratamento pode incluir medicamentos tópicos ou sistêmicos, como antibióticos, retinoides, antiandrógenos ou inibidores da aromatase. Em alguns casos, pode-se recorrer a procedimentos estéticos, como depilação a laser ou microagulhamento. O acne é uma inflamação dos folículos pilosos e das glândulas sebáceas na pele, que pode causar lesões

como comedões, pápulas, pústulas, nódulos e cicatrizes. O hirsutismo é o excesso de pelos em áreas não habituais para o sexo feminino, como face, tórax e abdome. A alopecia androgênica é a perda de cabelos por ação dos andrógenos nos folículos capilares. A hiperpigmentação é o escurecimento da pele por aumento da produção de melanina.

OBJETIVO

O objetivo da revisão sistemática de literatura com tema hiperplasia adrenal congênita: avaliação dermatológica e tratamento clínico é sintetizar as evidências científicas sobre os aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos dessa condição, com foco nas manifestações cutâneas e nas intervenções dermatológicas.

METODOLOGIA

As bases de dados utilizadas para a busca dos estudos foram PubMed, Scielo, Web of Science e Google Acadêmico. Os descritores utilizados foram: hiperplasia adrenal congênita”, “pele”, “dermatologia”, “tratamento” e “corticosteroides”. A estratégia de busca combinou os descritores com os operadores booleanos AND e OR. A busca foi realizada em janeiro de 2023 e limitada aos artigos publicados nos últimos dez anos, em português, inglês ou espanhol.

Os critérios de inclusão foram: artigos originais que abordassem a avaliação dermatológica e o tratamento clínico de pacientes com hiperplasia adrenal congênita; artigos que avaliassem as manifestações cutâneas e a qualidade de vida dos pacientes; artigos que utilizassem métodos quantitativos ou qualitativos de coleta e análise de dados; artigos que apresentassem os resultados de forma clara e completa; artigos que tivessem disponibilidade de texto completo.

Os critérios de exclusão foram: artigos que não se relacionassem com o tema da revisão; artigos que não incluíssem pacientes com hiperplasia adrenal congênita; artigos que não realizassem avaliação dermatológica ou tratamento clínico dos pacientes; artigos que não avaliassem as manifestações cutâneas ou a qualidade de vida dos pacientes; artigos que utilizassem métodos inadequados ou não explicitados de coleta e análise de dados; artigos que apresentassem os resultados de forma incompleta ou inconsistente; artigos que não tivessem disponibilidade de texto completo.

A seleção dos estudos foi realizada em duas etapas: na primeira, foram analisados os títulos e resumos dos artigos encontrados nas bases de dados, excluindo-se aqueles que não atendiam aos critérios de inclusão ou que se enquadravam nos critérios de exclusão. Na segunda etapa, foram lidos os textos completos dos artigos selecionados na primeira etapa, aplicando-se novamente os critérios de inclusão e exclusão. Os motivos das exclusões foram registrados. Os estudos incluídos na revisão foram submetidos à extração de dados e à avaliação da qualidade metodológica.

RESULTADOS

Foram selecionados 18 estudos. A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um grupo de doenças genéticas que afetam a produção de hormônios pelas glândulas adrenais, causando deficiência de cortisol ou aldosterona e excesso de andrógenos. As glândulas adrenais são órgãos localizados acima dos rins, que produzem hormônios essenciais para o funcionamento do organismo, como o cortisol, a aldosterona e os andrógenos. O cortisol é um hormônio que regula o metabolismo da glicose, o estresse e a inflamação. A aldosterona é um hormônio que regula o equilíbrio de sódio e potássio no organismo. Os andrógenos são hormônios sexuais masculinos, como a testosterona e a di-hidrotestosterona, que influenciam o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários.

Ademais, a HAC é causada por mutações em genes que codificam enzimas envolvidas na síntese dos hormônios adrenais. Essas enzimas são responsáveis por converter o colesterol em diferentes hormônios, seguindo uma via metabólica específica. Quando uma dessas enzimas está ausente ou deficiente, ocorre um acúmulo dos precursores hormonais e uma diminuição dos produtos finais. Dependendo da enzima afetada, a HAC pode se manifestar de diferentes formas, com diferentes graus de gravidade e sintomas.

A forma mais comum de HAC é a deficiência de 21-hidroxilase, que responde por cerca de 95% dos casos. Outras formas raras incluem deficiência de 11-beta-hidroxilase, 17-alfa-hidroxilase, 3-beta-hidroxiesteroide-desidrogenase, aldosterona sintase e hiperplasia lipoide. A 21-hidroxilase é uma enzima que converte a 17-hidroxiprogesterona em 11-desoxicortisol e a progesterona em desoxicorticosterona. A deficiência dessa enzima leva à baixa produção de cortisol e aldosterona e à alta produção de andrógenos. As outras formas de HAC afetam outras enzimas da via hormonal, causando diferentes padrões de deficiência e excesso hormonal.

Quanto às manifestações clássicas da HAC verificamos a forma perdedora de sal, forma clássica não perdedora de sal ou forma não clássica. A forma clássica perdedora de sal é a mais grave e pode levar à crise adrenal nos primeiros dias de vida. A forma clássica não perdedora de sal é menos grave, mas ainda causa alterações na genitália externa e no crescimento. A forma não clássica é a mais leve e pode ser assintomática ou apresentar sinais de hiperandrogenismo na infância ou na idade adulta . A forma clássica perdedora de sal se caracteriza pela deficiência severa de cortisol e aldosterona, que causa desidratação, hipotensão, hiponatremia e hiperpotassemia. A forma clássica não perdedora de sal se caracteriza pela deficiência moderada de cortisol e pela produção normal ou aumentada de aldosterona, que evita a perda de sal. A forma não clássica se caracteriza pela deficiência leve ou normal de cortisol e aldosterona e pelo excesso moderado de andrógenos.

O diagnóstico da HAC é feito por meio de exames laboratoriais que medem os níveis de 17-hidroxiprogesterona, cortisol, andrógenos e mineralocorticoides no sangue. O teste rápido de estímulo com o hormônio adrenocorticotrópico (ACTH) é usado para confirmar a deficiência de 21-hidroxilase. A análise genética pode identificar as mutações causadoras da doença . A 17-hidroxiprogesterona é um precursor do cortisol e dos andrógenos, que se acumula na HAC por falta da enzima 21-hidroxilase. O cortisol é um hormônio que regula o metabolismo da glicose, o estresse e a inflamação. Os andrógenos são hormônios sexuais masculinos, como a testosterona e a di-hidrotestosterona, que influenciam o desenvolvimento dos caracteres sexuais secundários. Os mineralocorticoides são hormônios que regulam o equilíbrio de sódio e potássio no organismo, como a aldosterona. O ACTH é um hormônio que estimula as glândulas adrenais a produzirem cortisol e andrógenos. A análise genética pode detectar as alterações no gene CYP21A2, que codifica a enzima 21-hidroxilase.

Para tanto, o diagnóstico da HAC deve ser realizado o mais cedo possível, preferencialmente no período neonatal, para evitar as complicações decorrentes do desequilíbrio hormonal. O diagnóstico precoce também permite uma intervenção adequada na genitália externa dos pacientes com ambiguidade sexual, evitando traumas psicológicos e sociais. O diagnóstico da HAC requer uma abordagem multidisciplinar, envolvendo pediatras, endocrinologistas, geneticistas, cirurgiões e psicólogos.

O tratamento da HAC consiste na reposição diária de glicocorticoides e mineralocorticoides, que devem ser ajustados de acordo com o peso, a idade e o estado clínico

do paciente. O objetivo é normalizar os níveis hormonais, prevenir as crises adrenais, evitar o excesso de andrógenos e preservar a fertilidade . Os glicocorticoides são medicamentos que mimetizam o cortisol, como a hidrocortisona, a prednisona ou a dexametasona. Eles devem ser tomados em doses fracionadas ao longo do dia, preferencialmente pela manhã e à tarde. Os mineralocorticoides são medicamentos que mimetizam a aldosterona, como a fludrocortisona. Eles devem ser tomados em dose única pela manhã. Além disso, os pacientes devem receber suplementação de sal e monitorar os níveis de sódio e potássio no sangue .

Além disso, o tratamento da HAC é vitalício e requer um acompanhamento regular dos níveis hormonais e do crescimento dos pacientes. O tratamento também deve ser adaptado às situações de estresse físico ou emocional, como infecções, cirurgias ou traumas, que podem aumentar a demanda de cortisol pelo organismo. Nessas situações, os pacientes devem aumentar a dose de glicocorticoides e procurar atendimento médico imediato. O tratamento da HAC também deve considerar as questões relacionadas à sexualidade e à reprodução dos pacientes, como a correção cirúrgica da genitália externa, o uso de contraceptivos orais ou injetáveis para regular o ciclo menstrual e a indução da ovulação para facilitar a gravidez .

A avaliação dermatológica é importante para detectar e tratar as manifestações cutâneas da HAC, como acne, hirsutismo, alopecia androgênica e hiperpigmentação. O tratamento pode incluir medicamentos tópicos ou sistêmicos, como antibióticos, retinóides, antiandrógenos ou inibidores da aromatase. Em alguns casos, pode-se recorrer a procedimentos estéticos, como depilação a laser ou microagulhamento. A acne é uma inflamação dos folículos pilosos e das glândulas sebáceas na pele, que pode causar lesões como comedões, pápulas, pústulas, nódulos e cicatrizes. O hirsutismo é o excesso de pelos em áreas não habituais para o sexo feminino, como face, tórax e abdome. A alopecia androgênica é a perda de cabelos por ação dos andrógenos nos folículos capilares. A hiperpigmentação é o escurecimento da pele por aumento da produção de melanina.

Logo, a avaliação dermatológica deve ser realizada por um profissional qualificado e experiente, que possa identificar as características clínicas e laboratoriais da HAC e indicar o tratamento mais adequado para cada caso. O tratamento dermatológico deve ser integrado ao tratamento hormonal e ao acompanhamento psicológico dos pacientes com HAC. O tratamento dermatológico visa melhorar a aparência física, a autoestima e a qualidade de

vida dos pacientes com HAC. O tratamento dermatológico deve ser individualizado, respeitando as preferências e as expectativas dos pacientes.

A qualidade de vida dos pacientes com HAC pode ser afetada por fatores físicos, psicológicos e sociais. Os pacientes podem apresentar baixa autoestima, depressão, ansiedade, estresse, insatisfação corporal, dificuldades sexuais e reprodutivas, entre outros problemas. O apoio multidisciplinar e o acompanhamento psicológico são fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. A qualidade de vida é um conceito subjetivo que envolve a percepção do indivíduo sobre o seu bem-estar físico, mental e social. A qualidade de vida dos pacientes com HAC pode ser avaliada por meio de instrumentos específicos, como o questionário CAH-QoL ou o índice CAH-SF . Esses instrumentos medem aspectos como sintomas físicos, autoimagem, relacionamentos, sexualidade, fertilidade, tratamento e satisfação com a vida.

E ainda, a qualidade de vida dos pacientes com HAC pode ser melhorada por meio de intervenções que visem reduzir o impacto da doença e do tratamento na vida dos pacientes. Algumas dessas intervenções são: otimizar o tratamento hormonal para evitar complicações e efeitos adversos; oferecer orientação e suporte psicológico para os pacientes e seus familiares; promover a educação em saúde e a participação dos pacientes nas decisões sobre o seu tratamento; estimular a adesão ao tratamento e o autocuidado; incentivar a prática de atividades físicas e hábitos saudáveis; facilitar o acesso aos serviços de saúde e aos recursos sociais; respeitar a diversidade e a individualidade dos pacientes .

O rastreamento neonatal da HAC é uma medida preventiva que visa identificar precocemente os casos de forma clássica perdedora de sal e evitar as complicações potencialmente fatais. O rastreamento é feito por meio da dosagem da 17-hidroxiprogesterona no sangue do calcanhar do recém-nascido entre o terceiro e o quinto dia de vida. Os casos suspeitos devem ser confirmados por exames complementares. O rastreamento neonatal da HAC é realizado em vários países, como Brasil, Estados Unidos, Canadá, Reino Unido, França, Alemanha, entre outros. O rastreamento neonatal da HAC permite o diagnóstico precoce e o início imediato do tratamento hormonal, evitando assim as crises adrenais que podem causar choque hipovolêmico, hipoglicemia, acidose metabólica e morte. O rastreamento neonatal da HAC também permite uma intervenção adequada na genitália externa dos pacientes com ambiguidade sexual, evitando traumas psicológicos e sociais.

Além disso, o rastreamento neonatal da HAC é um procedimento simples, seguro e eficaz, que pode salvar vidas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com HAC. No entanto, o rastreamento neonatal da HAC também apresenta alguns desafios e limitações, como: a necessidade de confirmação diagnóstica por exames adicionais; a possibilidade de resultados falso-positivos ou falso-negativos; a variabilidade genética e fenotípica da HAC; a dificuldade de acesso aos serviços de saúde em áreas remotas ou carentes; a falta de informação e orientação aos pais e aos profissionais de saúde; a questão ética do consentimento informado e da confidencialidade dos dados . Esses desafios devem ser enfrentados por meio de estratégias que visem melhorar a qualidade e a eficiência do rastreamento neonatal da HAC.

A genitoplastia feminizante é uma cirurgia que visa corrigir as alterações na genitália externa das meninas com HAC virilizadas ao nascimento. A cirurgia pode envolver a redução do clitóris, a separação dos lábios vaginais e a reconstrução do introito vaginal. A indicação, o momento e o tipo da cirurgia devem ser individualizados e discutidos com os pais e a paciente. A genitoplastia feminizante é uma opção terapêutica que visa melhorar a aparência física, a função sexual e a qualidade de vida das pacientes com HAC. A cirurgia pode ser realizada em diferentes idades, desde o período neonatal até a idade adulta, dependendo da gravidade das alterações, da preferência dos pais e da paciente, da disponibilidade de recursos e da experiência do cirurgião.

A cirurgia pode apresentar alguns riscos e complicações, como sangramento, infecção, cicatrização, estenose vaginal, perda de sensibilidade ou orgasmo, insatisfação estética ou psicológica, entre outros. A cirurgia também deve respeitar os direitos humanos e a autonomia das pacientes, evitando intervenções desnecessárias ou coercitivas. A cirurgia deve ser realizada com o consentimento informado dos pais e da paciente, considerando os aspectos éticos, legais e culturais envolvidos.

A educação em saúde é um aspecto essencial no manejo da HAC. Os pacientes e seus familiares devem receber informações sobre a doença, o tratamento, as complicações, os cuidados de emergência, os direitos e os recursos disponíveis. A educação em saúde visa promover a adesão ao tratamento, a autonomia, a participação e a qualidade de vida dos pacientes. A educação em saúde é um processo contínuo e dinâmico, que deve ser adaptado às necessidades e às características dos pacientes e seus familiares. A educação em saúde deve ser realizada por profissionais capacitados e qualificados, que possam transmitir as

informações de forma clara, objetiva e empática. A educação em saúde deve utilizar métodos participativos e interativos, que estimulem o diálogo, a reflexão e a troca de experiências entre os pacientes e os profissionais de saúde.

A diversidade e a individualidade dos pacientes com HAC devem ser respeitadas e valorizadas pelos profissionais de saúde e pela sociedade. Os pacientes com HAC podem apresentar diferentes identidades de gênero, orientações sexuais, expressões de gênero e preferências reprodutivas, que devem ser reconhecidas e apoiadas. A diversidade e a individualidade dos pacientes com HAC são aspectos que enriquecem a humanidade e contribuem para a promoção da saúde integral. A diversidade e a individualidade dos pacientes com HAC devem ser consideradas na elaboração e na implementação de políticas públicas, programas de saúde, protocolos clínicos, materiais educativos, entre outros recursos.

CONCLUSÃO

A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é um tema de grande relevância para a endocrinologia e a dermatologia, pois envolve alterações na produção e no metabolismo de hormônios pelas glândulas adrenais, que podem afetar o desenvolvimento e a aparência dos pacientes. Neste trabalho, realizamos uma revisão sistemática de literatura sobre os aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos da HAC, com ênfase na avaliação dermatológica e no tratamento das manifestações cutâneas.

Conclui-se que a HAC é um grupo de doenças genéticas que afetam a produção de cortisol e/ou aldosterona e causam excesso de andrógenos. A forma mais comum é a deficiência de 21-hidroxilase, que responde por cerca de 95% dos casos. A HAC pode se manifestar como forma clássica perdedora de sal, forma clássica não perdedora de sal ou forma não clássica, com diferentes graus de gravidade e sintomas.

O diagnóstico da HAC é feito por meio de exames laboratoriais que medem os níveis de 17-hidroxiprogesterona, cortisol, andrógenos e mineralocorticóides no sangue. O teste rápido de estímulo com o hormônio adrenocorticotrópico (ACTH) é usado para confirmar a deficiência de 21-hidroxilase. A análise genética pode identificar as mutações causadoras da doença. O rastreamento neonatal da HAC é uma medida preventiva que visa identificar precocemente os casos de forma clássica perdedora de sal e evitar as complicações potencialmente fatais.

O tratamento da HAC consiste na reposição diária de glicocorticoides e mineralocorticoides, que devem ser ajustados de acordo com o peso, a idade e o estado clínico do paciente. O objetivo é normalizar os níveis hormonais, prevenir as crises adrenais, evitar o excesso de andrógenos e preservar a fertilidade. O tratamento da HAC requer um acompanhamento regular dos níveis hormonais e do crescimento dos pacientes. O tratamento também deve ser adaptado às situações de estresse físico ou emocional, que podem aumentar a demanda de cortisol pelo organismo. O tratamento da HAC também deve considerar as questões relacionadas à sexualidade e à reprodução dos pacientes, como a correção cirúrgica da genitália externa, o uso de contraceptivos orais ou injetáveis para regular o ciclo menstrual e a indução da ovulação para facilitar a gravidez.

A avaliação dermatológica é importante para detectar e tratar as manifestações cutâneas da HAC, como acne, hirsutismo, alopecia androgênica e hiperpigmentação. O tratamento pode incluir medicamentos tópicos ou sistêmicos, como antibióticos, retinoides, antiandrógenos ou inibidores da aromatase. Em alguns casos, pode-se recorrer a procedimentos estéticos, como depilação a laser ou microagulhamento. O tratamento dermatológico visa melhorar a aparência física, a autoestima e a qualidade de vida dos pacientes com HAC.

A qualidade de vida dos pacientes com HAC pode ser afetada por fatores físicos, psicológicos e sociais. Os pacientes podem apresentar baixa autoestima, depressão, ansiedade, estresse, insatisfação corporal, dificuldades sexuais e reprodutivas, entre outros problemas. O apoio multidisciplinar e o acompanhamento psicológico são fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. A educação em saúde é um aspecto essencial no manejo da HAC. Os pacientes e seus familiares devem receber informações sobre a doença, o tratamento, as complicações, os cuidados de emergência, os direitos e os recursos disponíveis.

A diversidade e a individualidade dos pacientes com HAC devem ser respeitadas e valorizadas pelos profissionais de saúde e pela sociedade. Os pacientes com HAC podem apresentar diferentes identidades de gênero, orientações sexuais, expressões de gênero e preferências reprodutivas, que devem ser reconhecidas e apoiadas. A diversidade e a individualidade dos pacientes com HAC podem ser desafiadas por preconceitos, estigmas, discriminações, violências e violações de direitos, que podem afetar negativamente a sua

saúde física, mental e social. Os pacientes com HAC podem necessitar de proteção legal e social para garantir o seu bem-estar e a sua cidadania.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. WITCHEL SF. Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Pediatr Adolesc Gynecol.* 2017;30(5):520-534. doi:10.1016/j.jpag.2017.04.001
2. CLAAHSEN-VAN der Grinten HL, Speiser PW, Ahmed SF, et al. Congenital Adrenal Hyperplasia-Current Insights in Pathophysiology, Diagnostics, and Management. *Endocr Rev.* 2022;43(1):91-159. doi:10.1210/endrev/bnabo16
3. SPEISER PW, Arlt W, Auchus RJ, et al. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline [published correction appears in *J Clin Endocrinol Metab.* 2019 Jan 1;104(1):39-40]. *J Clin Endocrinol Metab.* 2018;103(11):4043-4088. doi:10.1210/jc.2018-01865
4. JHA S, Turcu AF. Nonclassic Congenital Adrenal Hyperplasia: What Do Endocrinologists Need to Know?. *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2021;50(1):151-165. doi:10.1016/j.ecl.2020.10.008
5. PODGÓRSKI R, Aebischer D, Stompor M, Podgórska D, Mazur A. Congenital adrenal hyperplasia: clinical symptoms and diagnostic methods. *Acta Biochim Pol.* 2018;65(1):25-33. doi:10.18388/abp.2017_2343
6. MALLAPPA A, Merke DP. Management challenges and therapeutic advances in congenital adrenal hyperplasia. *Nat Rev Endocrinol.* 2022;18(6):337-352. doi:10.1038/s41574-022-00655-w
7. PRETE A, Auchus RJ, Ross RJ. Clinical advances in the pharmacotherapy of congenital adrenal hyperplasia. *Eur J Endocrinol.* 2021;186(1):R1-R14. Published 2021 Nov 30. doi:10.1530/EJE-21-0794
8. SCHRÖDER MAM, Claahsen-van der Grinten HL. Novel treatments for congenital adrenal hyperplasia. *Rev Endocr Metab Disord.* 2022;23(3):631-645. doi:10.1007/s11154-022-09717-w
9. MERKE DP, Mallappa A, Arlt W, et al. Modified-Release Hydrocortisone in Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab.* 2021;106(5):e2063-e2077. doi:10.1210/clinem/dgab051
10. MILLER WL. Congenital Adrenal Hyperplasia: Time to Replace 17OHP with 21-Deoxycortisol. *Horm Res Paediatr.* 2019;91(6):416-420. doi:10.1159/000501396
11. KURTOĞLU S, Hatipoğlu N. Non-Classical Congenital Adrenal Hyperplasia in Childhood. *J Clin Res Pediatr Endocrinol.* 2017;9(1):1-7. doi:10.4274/jcrpe.3378
12. ADRIAANSEN BPH, Schröder MAM, Span PN, Sweep FCGJ, van Herwaarden AE, Claahsen-van der Grinten HL. Challenges in treatment of patients with non-classic

congenital adrenal hyperplasia. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2022;13:1064024. Published 2022 Dec 12. doi:10.3389/fendo.2022.1064024

13.MILLER WL, White PC. A Brief History of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Horm Res Paediatr*. 2022;95(6):529-545. doi:10.1159/000526468

14.NORDENSTRÖM A, Lajic S, Falhammar H. Long-Term Outcomes of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Endocrinol Metab (Seoul)*. 2022;37(4):587-598. doi:10.3803/EnM.2022.1528

15.Nermoen I, Husebye ES, Myhre AG, Løvås K. Classic congenital adrenal hyperplasia. Klassisk medfødt binyrebarkhyperplasi. *Tidsskr Nor Laegeforen*. 2017;137(7):540-543. Published 2017 Apr 4. doi:10.4045/tidsskr.16.0376

16.MAHER JY, Gomez-Lobo V, Merke DP. The management of congenital adrenal hyperplasia during preconception, pregnancy, and postpartum. *Rev Endocr Metab Disord*. 2023;24(1):71-83. doi:10.1007/s11154-022-09770-5

17.LIVADAS S, Stratakis CA, Macut D. Editorial: Congenital Adrenal Hyperplasia, Unresolved Issues and Implications on Clinical Management. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2020;11:170. Published 2020 Mar 31. doi:10.3389/fendo.2020.00170

18.DABAS A, Vats P, Sharma R, et al. Management of Infants with Congenital Adrenal Hyperplasia. *Indian Pediatr*. 2020;57(2):159-164.