



Carta emergencial em caso de Descompensação Aguda

Este protocolo é apenas para o manejo imediato em pacientes com diagnóstico definitivo.
LEIA COM ATENÇÃO! Este protocolo tem 6 páginas.

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA POR DEFICIÊNCIA DA ENZIMA 21-HIDROXILASE

Nome: _____

Data de Nascimento: _____

Contatos: _____

Serviço de Referência em Doenças Raras: _____

I. Diagnóstico

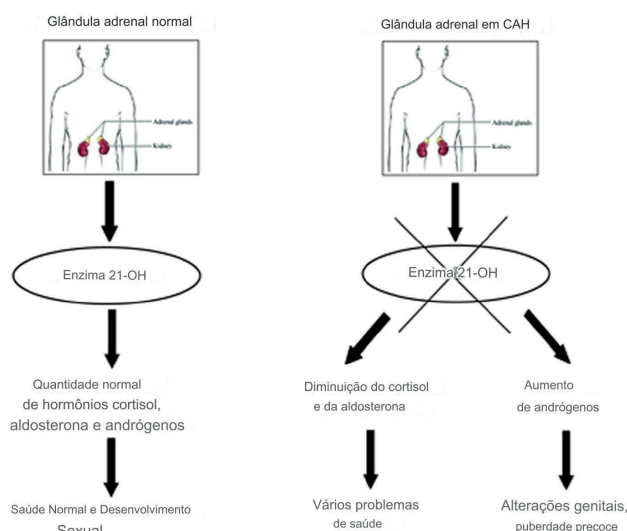
HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA POR DEFICIÊNCIA DA ENZIMA 21-HIDROXILASE

2. Breve Resumo da Doença

A hiperplasia adrenal congênita é um erro inato do metabolismo causado pela deficiência de várias enzimas que participam da síntese do cortisol. Em 90% dos casos, é causada pela deficiência da enzima 21-hidroxilase, sendo classificada em uma forma clássica e não clássica.

A forma clássica é dividida em dois grupos: (i) perdedora de sal e (ii) virilizante simples. As manifestações clínicas resultam da deficiência de cortisol e elevação dos andrógenos adrenais (virilizante simples e não clássica) e de mineralocorticoides (perdedora de sal). As formas clássicas causam atipia genital nos fetos do sexo feminino. A forma não clássica, pode causar sinais de androgenização a partir dos 5 anos, porém, sem atipia genital.

HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA (HAC)



Fonte: <https://healthjade.net/21-hydroxylase-deficiency/>

3. Racional do tratamento

Corrigir o hipocortisolismo repondo glicocorticoides e a deficiência de mineralocorticoides (nas formas perdedoras de sal) administrando fludrocortisona.

Suplementar com cloreto de sódio (sal de cozinha) nos primeiros 6 meses de vida.

Evitar tratamento excessivo causando hipercortisolismo, e tratamento inadequado causando crises de perda de sal ou virilização.

4. Fatores precipitantes de descompensação metabólica (crise adrenal e perdedora de sal)

- ▶ Não adesão ao tratamento, não aumentar a dose do glicocorticoide em situações de estresse.
- ▶ Infecções: gastroenterite; infecção de vias aéreas; sepse, outros processos infecciosos.
- ▶ Outras situações de estresse: cirurgia, trauma, queimadura moderada a grave.
- ▶ Medicamentos que aumentam o metabolismo dos corticoides (anticonvulsivantes).
- ▶ Tireotoxicose.

5. Sinais e sintomas de descompensação metabólica

- ▶ **Crise perdedora de sal:** os sinais surgem a partir da segunda semana de vida com: vômitos, desidratação, perda ponderal, choro excessivo, irritabilidade, hiponatremia, hiperpotassemia, que, se não diagnosticados e tratados precocemente, evoluem para choque e até mesmo óbito.
- ▶ **Crise adrenal:** anorexia, avidez por sal, náusea, vômito, diarreia, dor abdominal, dor muscular, cefaleia, cansaço, fraqueza, astenia que se não identificados precocemente podem evoluir para sonolência, irritabilidade, confusão mental, hipotensão, taquicardia, aumento do tempo de enchimento capilar, tontura ou síncope postural, choque hipovolêmico e até mesmo óbito.

6. Avaliação inicial

▶ **Avaliar sinais clínicos de crise adrenal ou crise perdedora de sal**

- Paciente, estável e capaz de ingestão oral: dobrar ou triplicar a dose do glicocorticoide, aumentar a hidratação e monitorar evolução.
- Paciente estável e incapaz de ingestão oral: administrar hidrocortisona, via intramuscular (vide abaixo) e consultar equipe médica assistente ou levá-la a uma unidade de pronto-atendimento.
- Paciente instável, perda de consciência ou colapso circulatório:
 - No domicílio: administrar hidrocortisona intramuscular, telefonar para o SAMU (telefone: 192), ou levar o paciente para a unidade de saúde mais próxima (o que for mais rápido).
 - Na unidade de saúde: (i) manobras de reanimação; (ii) obter dois acessos venosos; (iii) Solicitar: hemograma, glicemia, gasometria, ureia, creatinina, sódio e potássio; (iv) infundir SF 0,9% (20 mL/Kg/EV, em no máximo 20 minutos, por até 4 vezes, se necessário, e depois manter venoclise conforme as necessidades; (v) checar glicemia capilar. Se < 70 mg/dL, administrar push de SG10% (2-4 mL/Kg, EV); (vi) administrar hidrocortisona (100 mg/m², EV em bolus) e depois mantê-la na dose de 50-100 mg/m²/dia, EV, em infusão contínua ou a cada 6 horas; (vii) avaliar necessidade de correção rápida da hiperpotassemia; (viii) consulta com endocrinologia pediátrica; (ix) solicitar admissão na UTI.

▶ **Exames laboratoriais no pronto-atendimento**

- Hemograma: anemia normocítica, neutropenia, eosinofilia, linfocitose.
- Glicemia: hipoglicemia.
- Eletrólitos (Na, Cl, K): hiponatremia, hiperpotassemia.
- Ureia e creatinina: podem estar aumentados se desidratação grave.
- Gasometria: acidose metabólica.

▶ **Alta hospitalar**

- Quando paciente estiver clínica e hemodinamicamente estável, com exames laboratoriais normais e com os cuidadores tendo medicamento em casa para continuar o tratamento.

7. Manejo específico

Pacientes com a forma clássica virilizante simples são habitualmente tratados com reposição de glicocorticoides; enquanto aqueles com forma perdedora de sal são tratados com reposição de glicocorticoides e mineralocorticoides. Suplementação com sal de cozinha é indicada nos primeiros seis meses de vida.

- Reposição de glicocorticoide: o glicocorticoide recomendado é a hidrocortisona, sob a forma de comprimidos (não se deve usar solução oral), administrada na dose de 10 a 15 mg/ m²/dia (a cada 8 horas). O recomendável é diluir um comprimido macerado em pequena quantidade de líquido imediatamente antes da administração. Durante situações de estresse orientar aumento temporário da dose, dobrando ou triplicando a dose usual.
- Reposição de mineralocorticoide: mineralocorticoide recomendado é a fludrocortisona. A dose inicial, para recém-nascidos, é de aproximadamente 100 mcg, via oral, dividida em duas doses, podendo ser aumentada, se necessário, para até 300 mcg/dia.
- Suplementação de cloreto de sódio (sal de cozinha): a suplementação de cloreto de sódio está indicada em recém-nascidos e lactentes nos primeiros 6 meses de vida, na dose de 1 g/dia ou 4 mEq/kg/dia (média de 1 a 2 gramas/dia), por via oral. A partir dos 6 meses de idade, com a introdução de novos alimentos e maior maturidade tubular renal, a dose pode ser reduzida.

8. Monitorização e seguimento

▶ Prevenção de descompensação metabólica

- Fazer uso correto da medicação.
- Duplicar ou triplicar a dose do glicocorticoide em situações de estresse.
- Em situações de estresse, usar hidrocortisona, intramuscular, na impossibilidade de ingestão oral.
- Não suspender os medicamentos sem ordem médica.
- Reconhecer os sintomas de crise adrenal e perdedora de sal.
- Kit de Emergência: tê-lo sempre disponível, saber quando e como usá-lo (tanto o paciente como alguém que conviva com ele).
- Portar cartão, colar ou pulseira de identificação sobre a doença.

▶ **Indicações para uso da hidrocortisona por via intramuscular**

- Impossibilidade de administrar o corticoide, por via oral.
- Após ter duplicado/triplicado o GC e não observar melhora.
- Estresse clínico ou cirúrgico grave.
- Sintomas de crise adrenal.
- Em caso de dúvida sobre uma das indicações acima recomenda-se administrar a hidrocortisona.

▶ **Como usar a hidrocortisona por via intramuscular**

- Dose de acordo com a idade: (i) menores de 3 anos (25 mg, intramuscular, na face anterolateral da coxa); (ii) entre 3 e 10 anos (50 mg, intramuscular, na face anterolateral da coxa); (iii) maiores de 10 anos (100 mg, intramuscular, na face anterolateral da coxa, quadrante superior externo da coxa, ou ombro).
- Após administrar a Hidrocortisona (IM), levar o paciente para a Unidade de Saúde mais próxima, junto com o Carta Emergencial, Cartão de Emergência e Relatório Médico.
- Se o paciente estiver inconsciente, hipotenso ou aparentar estar muito enfermo, telefone para o SAMU discando o número 192.
- Se após a administração da hidrocortisona, via intramuscular, o paciente ficar bem, duplicar ou triplicar a dose do corticoide enquanto durar o estresse e depois retornar a dose habitual.
- Repor o Kit de Emergência sempre que usá-lo.

▶ **Orientação para família e paciente (quando adequado)**

- A família e o paciente devem estar esclarecidos quanto ao plano de manejo domiciliar da doença.
- Manter acompanhamento regular com a equipe médica assistente.
- Filiar a Associação Brasileira Addisoniana (ABA).

9. O que evitar

▶ **Não usar os medicamentos corretamente.**

▶ **Não dobrar ou triplicar a dose do glicocorticoide em situações de estresse.**

▶ **Não ter o Kit de Emergência em casa.**

▶ **Não usar cartão de identificação.**

10. Informações adicionais

- Auer MK, Nordenström A, Lajic S, Reisch N. Congenital adrenal hyperplasia. Lancet. 2023 Jan 21;401(10372):227-244.
- Bacila I, Freeman N, Daniel E, Sandrk M, Bryce J, Ali SR, Yavas Abalı Z, Atapattu N, Bachega TA, et al. International practice of corticosteroid replacement therapy in congenital adrenal hyperplasia - data from the I-CAH registry. Eur J Endocrinol. 2021 Feb 1:EJE-20-1249.R1. doi: 10.1530/EJE-20-1249.
- Sociedade Brasileira de Pediatria. Departamento Científico de Endocrinologia. Hiperplasia adrenal congênita: triagem neonatal. Publicado em: 01/10/2019. Disponível em: <https://www.sbp.com.br/departamentos/endocrinologia/documentos-cientificos>
- Uslar T, Olmos R, Martínez-Aguayo A, Baudrand R. Clinical update on congenital adrenal hyperplasia: recommendations from a multidisciplinary adrenal Program. J Clin Med. 2023 Apr 26;12(9):3128. doi: 10.3390/jcm12093128.