



11º Congresso Brasileiro de Endocrinologia e Metabolologia
03 a 06 de junho de 2015
Natal/RN

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Antley-bixler: Diagnóstico Clínico Através De Alteração Da 17 Oh Progesterona Da Triagem Neonatal

Autores: KOPACEK C; PRADO MJ; ZANDONÁ IJ; CHOPPER M; BELTRÃO LA; VARGAS P; CASTRO SM; ROSA RFM

Resumo: Introdução: A citocromo P450 oxidoreductase (POR) é uma coenzima da esteroidogênese adrenal e atua como doadora de elétrons para as enzimas 17 hidroxilase, 17,20 liase e 21 hidroxilase (21OH). A deficiência da POR (PORD) resulta em forma rara de hiperplasia adrenal congênita (HAC), com deficiências enzimáticas parciais, deficiência de glicocorticoide e malformações ósseas associadas, quadro que caracteriza a Síndrome de Antley-Bixler. Descrição do caso: diagnóstico pré-natal de craniossinostose em recém-nascido a termo, com 3450g, genitália externa de aparência masculina, APGAR 3/7, necessidade imediata de ventilação mecânica. Múltiplas malformações ósseas em crânio, mãos e pés e fenda palatina foram detectadas ao nascimento. Apresentou valor de 17OH progesterona (17OHP) da triagem neonatal de 733 ng/ml coletada com 15 dias de vida. Aos 11 dias apresentou Na de 130 mEq/L e K de 6,1 mEq/L, porém diagnóstico de insuficiência adrenal realizado aos 15 dias, por intensa hiperpigmentação cutânea e dosagens de Na de 120 mEq/L e K de 5,7 mEq/L, quando foram coletados exames e iniciada hidrocortisona na dose média inicial de 20mg/m², com melhora clínica e laboratorial progressiva. Investigação por ecografia cerebral demonstrou possível agenesia de corpo caloso e giro do cíngulo. Comentários: A apresentação clínica da PORD é variada, porém a presença de craniossinostose, malformações falangeanas (mãos e pés), sinostose de grandes articulações e outras malformações, associadas a franco quadro clínico e laboratorial de HAC, mesmo na ausência de ambiguidade genital, remete ao diagnóstico clínico da Síndrome de Antley-Bixler.