



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

Trabalhos Científicos

Título: Relato Do Primeiro Caso Brasileiro De Hiperplasia Adrenal Congênita Lipóide

Autores: SILVA CD´AM*; GUARAGNA MS**; BARROS BA*; MIRANDA ML***; MACIEL-GUERRA AT*; MELLO MP**; GUERRA-JÚNIOR G*

Resumo: Introdução: A Hiperplasia Adrenal Congênita Lipóide (HACL) é uma doença rara caracterizada por um defeito grave na esteroidogênese adrenal e gonadal decorrente da conversão prejudicada do colesterol em pregnenolona, por mutação na proteína StAR ou na enzima P450scc. Há deficiência de mineralocorticóides, glicocorticóides e andrógenos. Os pacientes XX e XY apresentam quadro de insuficiência adrenal de manifestação precoce e grave, com genitália externa feminina. Até o momento, foram relatados 19 casos com mutações na enzima P450scc e mais de 70 casos no gene da StAR, sendo comumente descritos em japoneses, coreanos e palestinos/árabes. Descrição do caso: 1 ano 9 meses, fenótipo feminino, apresentou crise de insuficiência adrenal grave aos 2 meses de vida com choque hipovolêmico, hipoatividade, hipoglicemia (32mg/dL), hiponatremia (97mEq/L) e hipercalemia (7,2 mEq/L), iniciada reposição de glico e mineralocorticóide. Cariótipo: 46,XY. Não apresentava nenhum aumento de esteróides adrenais, porém com ACTH, LH e FSH muito aumentados. Aos 17 meses de idade, videolaparoscopia com biópsia mostrou testículos pré-puberais e adrenal direita com desorganização estrutural do córtex e acúmulo de colesterol intracelular. A análise molecular evidenciou mutação em heterozigose do gene STAR (p.Lis85del e p.Arg182Cis). Comentários: Este é o primeiro relato de caso Brasileiro de HACL que temos notícia. Os casos de HACL são raros e podem apresentar quadro de insuficiência adrenal grave e sexo reverso em indivíduos 46,XY. Deve ser feita análise molecular dos genes STAR e CYP11A1. O diagnóstico e tratamento precoces geralmente mudam o prognóstico dessa doença potencialmente letal. Aconselhamento genético é indispensável.