



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Variabilidade Fenotípica Associada À Mutação C1066 C>T Em Dois Irmãos Com Deficiência Da 11 β -Hidroxilase

Autores: SELMA MOREIRA DE BRITO SOUSA; SARAH CAIXETA CARDOSO; RENATA SANTAREM DE OLIVEIRA; FERNANDA SOUSA CARDOSO LOPES; LUIZ CLÁUDIO GONÇALVES DE CASTRO; ADRIANA LOFRANO-PORTO

Resumo: Introdução: A deficiência da 11 β -hidroxilase (11 β -OHD) é a segunda causa mais comum de hiperplasia adrenal congênita, sendo responsável por 5 a 8% dos casos descritos. A forma clássica caracteriza-se por ambiguidade genital em meninas, puberdade precoce periférica e hipertensão arterial. Descrição dos casos: (a) Sexo masculino, 2 anos e 11 meses de idade, com macrogenitossomia, pubarca precoce, alta estatura, idade óssea de 10 anos e hipertensão arterial (> P99). 11-desoxicortisol basal 101 ng/mL (referência: < 7,2 ng/mL); testosterona 109 ng/dL (referência: < 40 ng/dL); LH 0,17 mUI/mL; Na 139 mEq/L; K 3,7 mEq/L. Iniciada terapêutica com hidrocortisona (15 mg/m²/dia). (b) Sexo feminino, irmã mais nova do paciente 1, avaliada aos 21 dias de vida. Apresentava ambiguidade genital Prader 3, desidratação e hiponatremia persistente. O cariótipo (bandamento G) foi 46 XX. 11-desoxicortisol basal 179 ng/mL; testosterona 173 ng/dL; Na 129 mEq/L; K 5,1 mEq/L. Junto à hidrocortisona foi necessário introduzir fludrocortisona (100 mcg/dia) para se obter normalização da natremia. Atualmente com 1 ano e 9 meses de idade, necessita manter fludrocortisona (100 mcg/dia). Procedeu-se com o sequenciamento do gene CYP11B1 (exons de 1 a 8), em Sanger. Análise molecular revelou a mutação c.1066 C>T no exon 6, em homozigose nas crianças e em heterozigose nos genitores. Comentários: Este estudo ilustra a variabilidade da expressão fenotípica de uma mesma mutação em irmãos com deficiência da 11 β -OH, submetidos a mecanismos fisiopatológicos distintos na regulação do sódio, com impactos diferentes no perfil hemodinâmico e, consequentemente, na abordagem terapêutica.