



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: Hiperplasia Adrenal Congênita Por Deficiência De 21 Hidroxilase Forma Clássica Virilizante Simples (Hac-21Oh-Vs): Diagnóstico E Seguimento No Longo Prazo

Autores: RENATA DAVIN GOMES PARENTE; LÍVIA MARA MERMEJO; FERNANDA BORCHERS COELI LACCHINI; MARCIA ELAMID COSTA; WENDY TURATTI; CARLOS EDUARDO MARTINELLI JUNIOR; MARGARET DE CASTRO; AYRTON CUSTÓDIO MOREIRA; SONIR ROBERTO RAUBER ANTONINI

Resumo: Objetivo e Metodologia: Avaliar os parâmetros clínicos, bioquímicos e moleculares de 46 pacientes (22F:24M) com HAC-21OH-VS acompanhados entre 1980 e 2016. Resultados: Pubarca precoce, principal queixa ao diagnóstico, ocorreu em 39% dos pacientes; ambiguidade genital em 21% e clitoromegalia isolada em 13%. Avanço importante da idade óssea foi muito frequente (70%; avanço médio: $6,3 \pm 5,6$ DP). Diagnóstico: 17-OHP plasmática superior a 20 ng/mL em 100% (174 ± 133 ; $247-579$ ng/mL). Nos pacientes 46,XX, o grau de virilização médio (Prader) foi $2,7 \pm 1,5$ e em 48% foi ≥ 3 . Em cinco (18%) o registro foi masculino. Genitoplastia foi realizada em 59% das pacientes 46,XX. No seguimento, 39% desenvolveram puberdade precoce dependente de gonadotrofinas e 21% TARTs. A análise molecular detectou dois alelos mutantes em todos pacientes. A mutação I172N foi encontrada em 82%, sendo o alelo mais frequente (55%). Em 87% dos pacientes houve boa correlação genótipo/fenótipo. Entre os 13% com genótipo discordante da forma clínica, três (6,5%) apresentavam genótipo compatível com a forma não clássica. Nos outros três (6,5%) o genótipo era da forma perdedora de sal, o cariótipo 46, XX mas o sexo social era masculino. Conclusões: Nessa coorte histórica de pacientes com HAC-21OH-VS diagnosticados antes da introdução da triagem neonatal, observa-se considerável número de pacientes com registro social inadequado e de diagnósticos tardios, com grande avanço de idade óssea. Pubarca precoce foi o principal sinal clínico e puberdade precoce dependente de gonadotrofinas e TART foram as complicações mais comuns. A análise molecular confirmou 100% dos casos e correlação genótipo-fenótipo foi confirmada na maioria deles.