



## Trabalhos Científicos

**Título:** Hiperplasia Adrenal Congênita Não-Clássica Por Deficiência De 11 $\beta$ -Hidroxiase

**Autores:** SARAH CONCHON COSTA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), MARJORIE MITH KANEHISSA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), NICOLE IWANE KURASHIMA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), ANNA CATARINA GATZK DE ARRUDA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA), TÂNIA LONGO MAZZUCO (UNIVERSIDADE ESTADUAL DE LONDRINA)

**Resumo:** **INTRODUÇÃO:** A hiperplasia adrenal congênita (HAC) é caracterizada por defeitos enzimáticos na esteroidogênese adrenal que afetam a biossíntese de cortisol, sendo a deficiência de 11 $\beta$ -hidroxilase responsável por 5-8% dos casos. Seu fenótipo clássico é de ambiguidade genital em meninas e hiperandrogenismo em ambos os sexos, resultando em pseudopuberdade precoce com aceleração da idade óssea e hipertensão hipocalêmica hiporreninêmica. **DESCRIÇÃO DO CASO:** B. S., masculino, aos 5 anos e 7 meses de idade iniciou investigação devido a peso e altura acima do P95 e dentição precoce. Apresentava hiperpigmentação perineal, testículos retráteis, G1P1, normotenso e com idade óssea (IO) avançada (3,3 DP). Antecedentes pessoais de alergia à ovo e TDAH em uso de risperidona. Histórico materno de puberdade precoce. Aos 8 anos e 1 mês apresentou acne, ereções espontâneas e avanço de IO de 4,3 DP, quando foi detectada puberdade precoce periférica com 17OH-progesterona normal e androgênios, FSH e LH em valores pré-puberais. A partir dos valores de 11-desoxicorticosterona (549 pg/mL) e ACTH (73 pg/mL) elevados e cortisol baixo (9 mg/dL) foi concluído o diagnóstico de hiperplasia adrenal congênita (forma não clássica) por deficiência de 11 $\beta$ -hidroxilase. Aos 7 anos fez uso de espironolactona para controle de hiperandrogenismo. Alguns meses depois, apresentou crise adrenal, após gastroenterite infecciosa, sendo tratado com prednisolona e fludrocortisona no domicílio até a melhora da crise. Atualmente, aos 8 anos, é tratado com prednisolona (3mg/m<sup>2</sup>) com redução da acne e bloqueio adequado da puberdade (ACTH <0,5 pg/mL e estabilização da IO). **DISCUSSÃO:** A enzima 11 $\beta$ -hidroxilase converte 11-desoxicortisol e 11-desoxicorticosterona em cortisol e corticosterona, respectivamente, na zona fasciculada. Mutações no gene CYP11B1 levam à deficiência 11 $\beta$ -hidroxilase, causando aumento de precursores mineralocorticóides e andrógenos na forma clássica. Ocorre ativação do eixo hipofisário-adrenal com aumento de ACTH e hiperplasia adrenal, com hiperandrogenismo. A hipertensão está presente em dois terços dos casos, relacionada aos níveis de mineralocorticóides. O tratamento com glicocorticóides reduz o excesso de andrógenos, precursores mineralocorticóides e 11-desoxicorticosterona. **CONCLUSÃO:** A deficiência de 11 $\beta$ -hidroxilase é uma rara causa de HAC, de difícil suspeição e diagnóstico. Deve ser investigada em casos de crianças com hiperandrogenismo mesmo na ausência de hipertensão.