

Trabalhos Científicos

Título: Deficiência Enzimática Rara Diagnosticada No Contexto Da Triagem Neonatal Para A Deficiência Da 21-Hidroxilase No Estado De Minas Gerais: Relato De Caso

Autores: GIOVANA NEVES MARTINS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), CLAYTON ISRAEL NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), LAURA DRUMMOND NOGUEIRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), LAILA GARCIA SALIM DE AZEVEDO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), NATHÁLIA MÁRYA XAVIER COUTO E PASSOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), RAFAEL MACHADO MANTOVANI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), CRISTINA BOTELHO BARRA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), THAIS RAMOS VILLELA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UFMG), MAÍRA FERNANDES MADUREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), GABRIELA FURQUIM WERNECK CAMPOS VALADÃO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), JOZIELE DE SOUZA LIMA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II), JULIA TORRES AMARO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II)

Resumo: A deficiência da 11-beta hidroxilase, causada pela mutação do gene CYP11B1, é uma causa rara de hiperplasia adrenal congênita (HAC) no Brasil e no mundo. A doença na sua forma clássica cursa com atipia genital em indivíduos 46, XX, perda de sal no período neonatal, pode levar à hipertensão e alcalose metabólica hipocalêmica e hiporreninêmica. Trata-se de pré-escolar de 3 anos de idade, negra, sexo feminino. Estava em acompanhamento endocrinológico em ambulatório de referência de triagem neonatal de MG sob a hipótese da deficiência da enzima 21-hidroxilase, forma clássica, virilizante simples, o diagnóstico realizado pelo Programa de Triagem Neonatal de Minas Gerais (NUPAD): apresentava genitália atípica ao nascimento e triagem neonatal alterada para a deficiência da 21-hidroxilase, 17 OHP (Teste do Pezinho) =132,3ng/mL. Com a evolução, foi realizado a confirmação da deficiência da 11-hidroxilase: 17 OHP sérica =1.313ng/dL, testosterona sérica = 74ng/dL, e androstenediona sérica = 10ng/dL, íons normais monitorados a partir de 17 dias de vida, 11-desoxicortisol= 21,85ng/mL (VR: 1,43-7,84ng/mL). Evoluiu com elevação da pressão arterial (percentis 90-95) detectada aos seis meses, posterior internação em crise adrenal com hipertensão persistente e alcalose metabólica hipocalêmica. Sequenciamento do genoma mostrou a variante c.1066C>T, p.(Gln356Ter) no éxon 6 do gene CYP11B1 que gera uma proteína truncada. Paciente está em uso habitual de hidrocortisona ~10 mg/m²/dia, mantendo bom controle pressórico, controle hormonal satisfatório, idade óssea compatível com idade cronológica e velocidade de crescimento adequada para a idade até o momento. A enzima 11-beta hidroxilase é responsável pela conversão adrenal do 11-desoxicortisol em cortisol e desoxicorticosterona (DOC) em corticosterona. A hipertensão arterial sistêmica que ajudou no presente caso nem sempre é observada, porém ocorre devido ao excesso da DOC. O aumento de andrógenos (ex., androstenediona) provoca também a virilização em indivíduos 46, XX, porém com elevações apenas moderadas da 17-OHP. O que se destaca nesse caso é a elevação considerável da 17OHP à triagem neonatal. Alguns pacientes com a deficiência da 11-beta hidroxilase se beneficiam do contexto da triagem neonatal para a deficiência da 21-hidroxilase para o diagnóstico e tratamento precoce de forma bastante rara de HAC.