Hiperplasia congénita da suprarrenal -não clássica

Autor(res)

Janaina Lara Da Silva Mantovani
Giovanna Beatriz Da Silva Oliveira
Hellen Faria Barbosa
Maria Heloisa Carlos
Gabriela Santos Gomes Martins
Alice Canuto Da Silva
Denilma Gomes Brito Da Silva
Juliana Ramalho Silva Brito De Sousa
Daniela Tresoldi
Sara Portapila Santos
Tainá Vitória Correia Bellini

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

Instituição

CENTRO UNIVERSITÁRIO ANHANGUERA

Resumo

As manifestações clínicas da deficiência da 21-hidroxilase dependem do grau de atividade residual enzimática, que gera um espectro de fenótipos classificados em 2 grupos: formas clássicas (virilizante simples e perdedora de sal) e não clássica (sintomática e assintomática).
Embora existam relatos de baixas taxas de fertilidade atribuíveis a uma série de fatores em pacientes com a forma clássica ou não clássica de hiperplasia adrenal (HAC), já foram descritos alguns casos de gestações bem sucedidas nestas pacientes
Se não diagnosticada e tratada, essa forma provoca crise suprarrenal com vômitos, diarreia, hipoglicemia, hipovolemia, choque e risco de morte.
Na forma clássica, os pacientes são portadores de mutações que praticamente abolem a atividade enzimática, em homozigose ou heterozigose composta.
A forma não clássica (NC-21OH) ocorre por uma deficiência parcial da enzima 21- hidroxilase, os pacientes também homozigotos ou heterozigotos compostos, carreiam pelo um alelo com mutação que confere atividade enzimática residual maior do que 20%. Consequentemente as manifestações hiperandrogênicas são mais tardias, podendo iniciar na infância, adolescência ou na vida adulta.
O quadro caracteriza-se por amenorréia primária ou secundária, irregularidade menstrual, hirsutismo, acne e até mesmo infertilidade isolada, semelhante ao observado na síndrome de ovários policísticos, um importante diagnóstico diferencial desta patologia