



Hiperplasia congênita da suprarrenal -não clássica

Autor(res)

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

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, carregam pelo um alelo com mutação que confere atividade enzimática residual maior do que 20%. Conseqüentemente 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