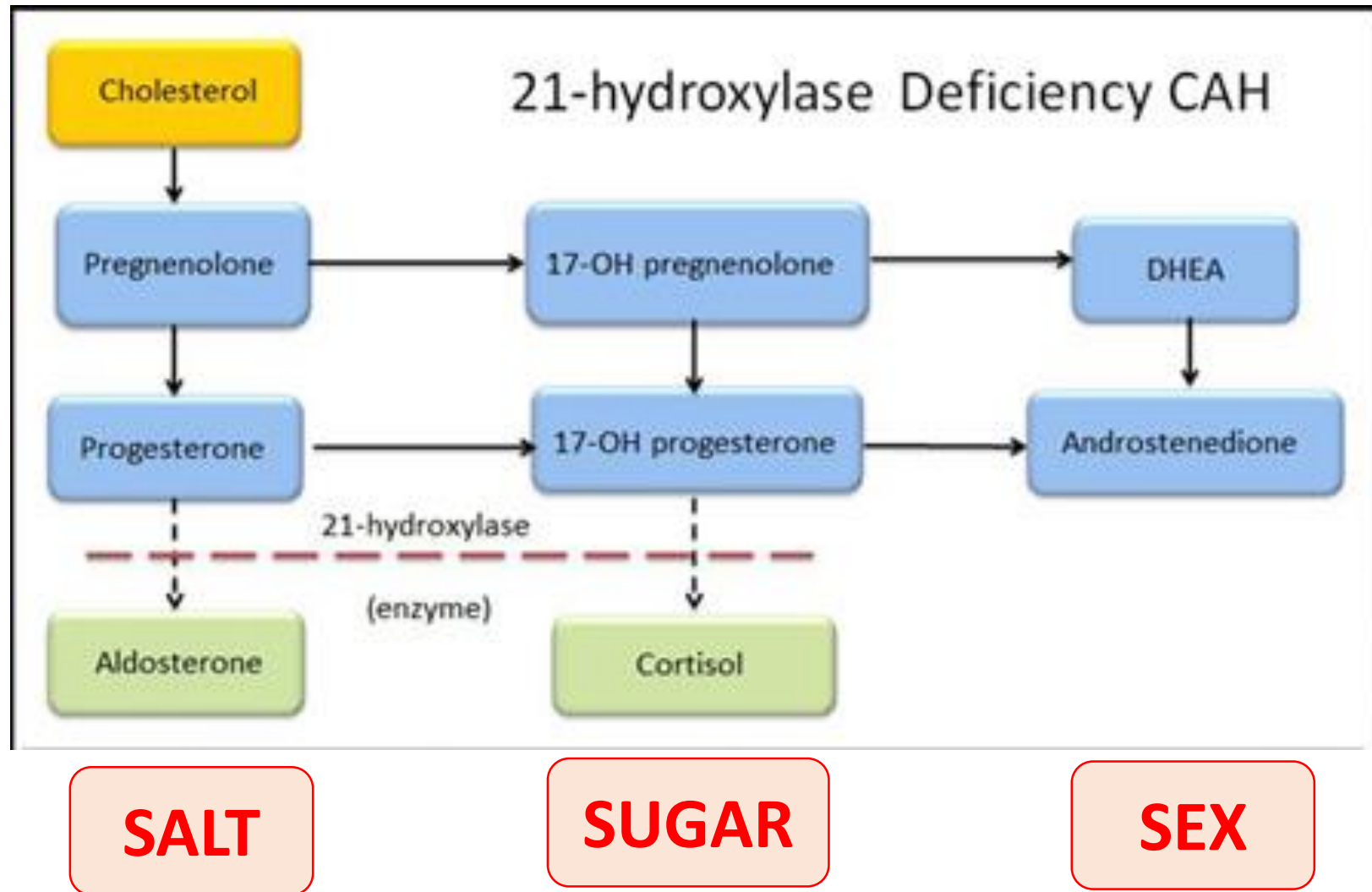


# Hiperplasia adrenal congênita: diagnóstico

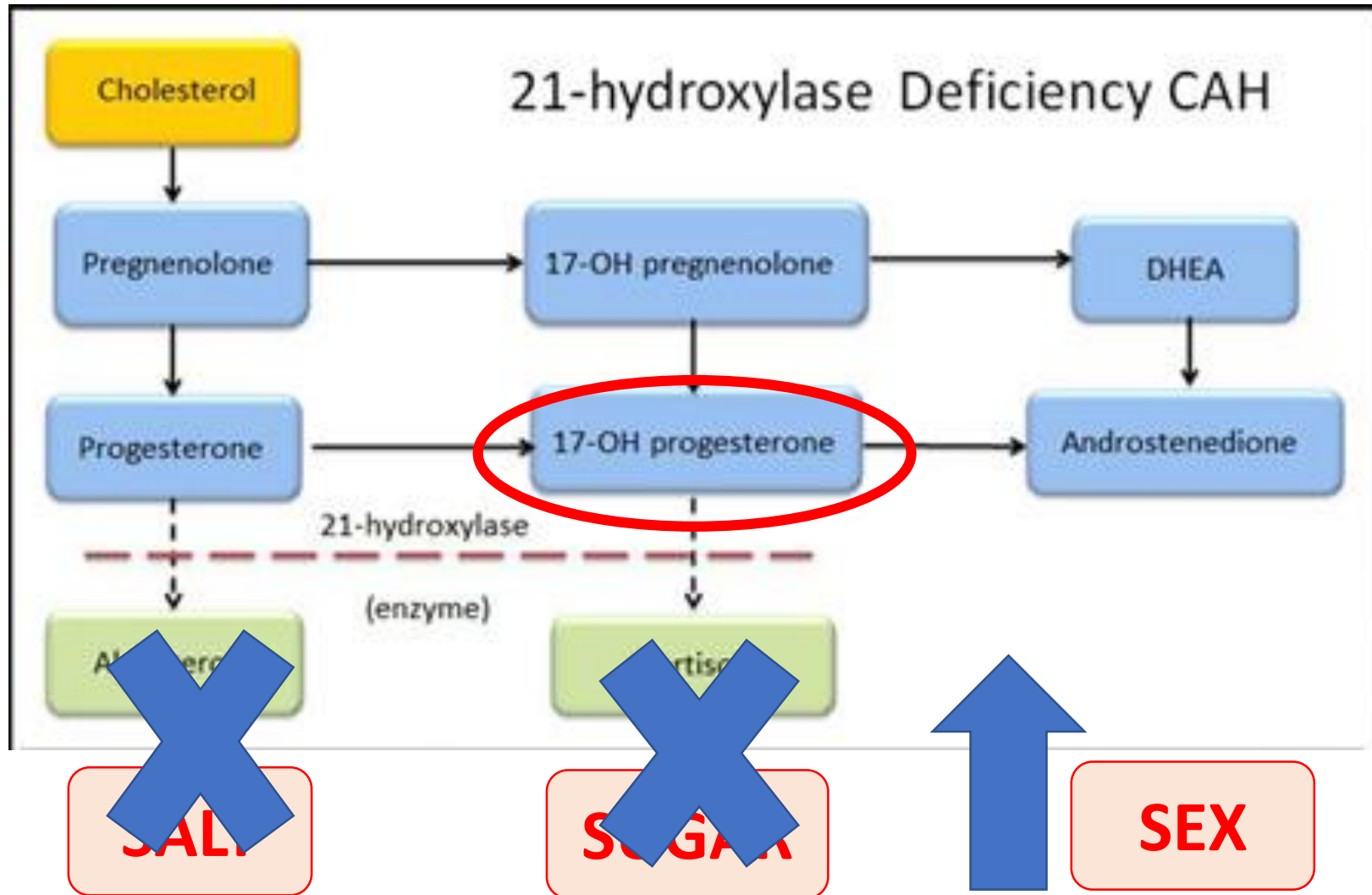


*Suely Keiko Kohara*

# Hiperplasia adrenal congênita



# Hiperplasia adrenal congênita



# Deficiência de 21-hidroxilase

- > 90% de todos os casos de HAC;
- Gene CYP21 (ou CYP 21A2), localizado no braço curto do cromossomo 6
- Prevalência ~1:16.000

## Prevalência em SC

Ano	Nascidos Vivos	Crianças Triadas	% de Cobertura	Casos Avaliados	Casos Confirmados	Casos Tratados	Prevalência na população triada
jan/01 dez/10	844.742	748.395	88,59	129	50	50	1:14.967

# Deficiência de 21-hidroxilase

- Forma clássica
  - Perdedora de sal (75%)
  - Virilizante simples (25%)
- Forma não-clássica (*late-onset*) ~1:1.000 (caucasianos)

**O primeiro diagnóstico é CLÍNICO**

# Forma clássica - virilizante simples

- Virilização intra-útero do feto feminino
- Pseudopuberdade precoce nos meninos
- Aumento progressivo do clítoris ou pênis
- Pilificação pubiana
- Aumento do crescimento
- Avanço de idade óssea



# Forma clássica - perdedora de sal

- Graus variados de virilização
- Crise de perda de sal:

Hipercalemia

Hiponatremia

Aumento PRA

Baixo ganho de peso

Vômitos

Desidratação

Choque

Óbito



# Forma não clássica

## Crianças

- Pubarca precoce
  - < 8a em meninas
  - < 9a em meninos
- Acne
- Aceleração do crescimento
- Avanço de Idade óssea

## Adolescentes e adultos

- Hirsutismo (59%)
- Irregularidade menstrual/oligomenorreia (54%)
- Acne (33%)
- Infertilidade (13%)
- Alopecia (8%)
- Amenorreia primária (4%)



# Diagnóstico – triagem neonatal

17OHP - Valores de corte a partir de 4 de Setembro de 2009

Faixa de peso	Valor de referência para convocação para a 2ª amostra (sangue)	Valor de risco para avaliação médica urgente (sangue)
≥ 2.250 g	14 a 21 ng/ml	>21 ng/ml
1.250 - 2.249 g	33 a 41 ng/ml	> 41 ng/ml
< 1.250 g	56 a 73 ng/ml	>73 ng/ml

**Falso-positivos:** prematuridade, stress perinatal, interferência de esteroides nos ensaios

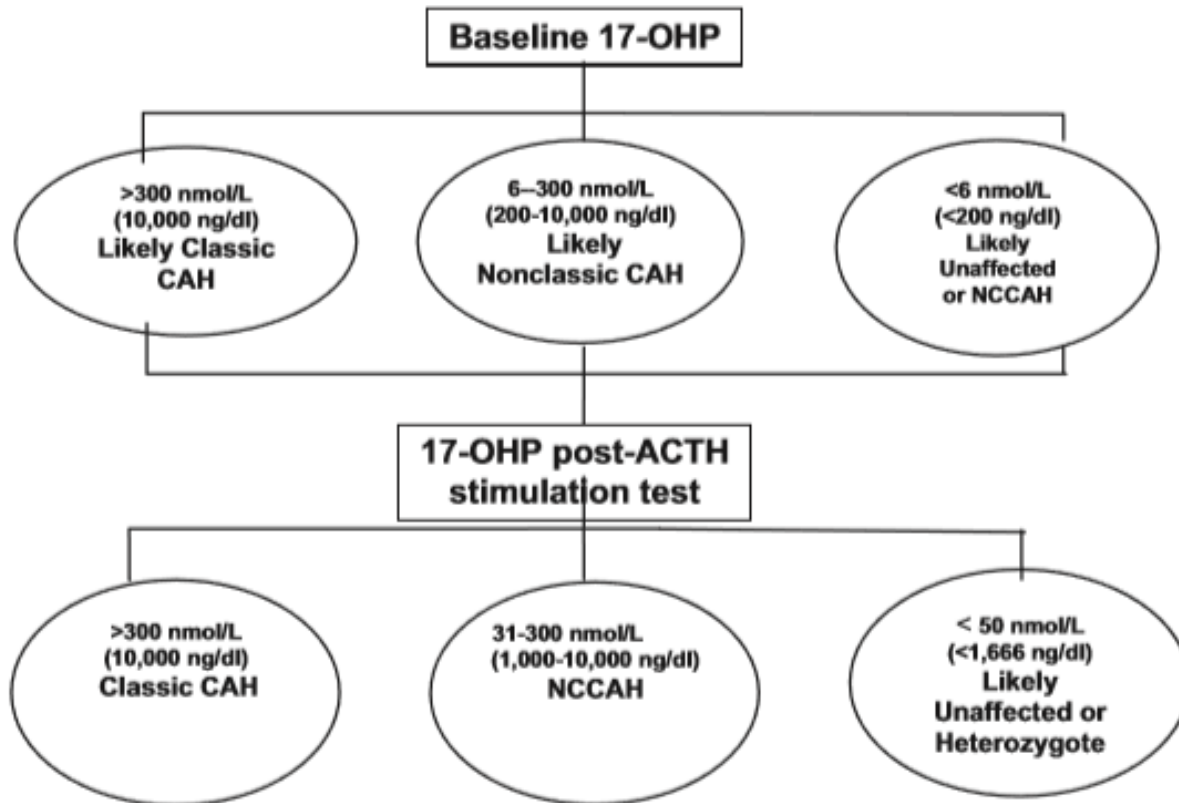
**Falso-negativos:** exposição materna a glicocorticoides

**Atenção para unidades!!!**

# Diagnóstico – def. 21-hidroxilase

- 17OHP basal ou pós ACTH (colher entre 7:30 – 8h, fase folicular)
- Androstenediona, testosterona
- PRA elevada ou diminuição da razão aldosterone/PRA

# Diagnóstico – def. 21-hidroxilase



- 17OHP basal > 10.000ng/dl (300nmol/l) – **HAC clássica**
- 17OHP basal entre 200 e 10.000 ng/dl:

## Teste de ACTH:

- > 10.000ng/dl – **HAC clássica**
- > 1.000ng/dl – **HAC não-clássica**

**FIG. 2.** Diagnosis of CAH after infancy. Reference standards for hormonal diagnosis derived from Refs. 115, 218, 219, and 273. Note that randomly measured 17-OHP levels can be normal in NCCAH; hence, a screening 17-OHP level should be measured in the early morning (before 0800 h). Steroid measurements may differ with the assay employed. Classic CAH includes both salt-wasting and simple virilizing forms of 21-hydroxylase deficiency.

# Avaliação genética

- Apenas se dosagens hormonais duvidosas ou para aconselhamento genético
- Até 70% dos pacientes com HAC-NC tem mutação 21-OHD clássica em um dos alelos
- Filhos de mães com HAC-NC: 2,5% risco de HAC clássica  
15% risco de HAC-NC
- Custo: ~R\$ 6.000,00

# Diagnóstico – outras formas

## **17OHP moderadamente elevada**

- Hipertensão, hipocalcemia e 17OHP basal não muito elevada – Def 11-hidroxiase
- $3\beta$ HSD2 – virilização leve + perda de sal severa
- POR (def P450-oxireductase) – malformações esqueléticas (craniossinostose, sinostose radio-ulnar ou radio-humeral e deformidade de fêmur: Sd Antley-Bixter)

# Lembretes

- HAC-NC é incomum em mulheres negras;
- Insulino-resistência pode ser severa, mas menos comum que na SOP;
- Alterações ecográficas de policistose ovariana são menos comuns na HAC-NC do que na SOP (40 vs 70%);
- Obesidade é mais comum em mulheres com PCOS.



Obrigada!

