



XVI congresso interno de iniciação científica

Ginásio Multidisciplinar da Unicamp
24 a 25 de setembro de 2008



B0108

HIPERPLASIA CONGÊNITA DAS ADRENAIS POR DEFICIÊNCIA DA 21-HIDROXILASE, FORMA CLÁSSICA: ANÁLISE DA RELAÇÃO GENÓTIPO - FENÓTIPO EM MENINAS ACOMPANHADAS NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNICAMP

Clarissa Cerchi Angotti Ramos (Bolsista SAE/UNICAMP) e Prof. Dr. Gil Guerra Júnior (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

Mais de 90% dos casos de Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC) ocorrem por deficiência da enzima 21-hidroxilase (21-OHD). Existem as formas clássicas da doença (HCA-C21-OHD) com exposição androgênica intra-útero e atividade enzimática quase nula, divididas em virilizantes simples (VS) e perdedoras de sal (PS), e as formas não clássicas, com atividade enzimática em torno de 30 a 50%. O objetivo foi verificar a relação entre o genótipo e a gravidade da virilização genital e a perda de sal em meninas com HAC-C21-OHD em acompanhamento no HC-UNICAMP. Avaliou-se a forma clínica da doença (VS ou PS), as alterações moleculares encontradas nos dois alelos do gene CYP21 que confirmaram a doença, o grau de alteração genital de acordo com Prader e a gravidade da perda de sal. Até o momento foram analisados 32 casos, sendo 11 com genótipo VS e 21 PS. Observou-se correlação genótipo com o fenótipo em 23 casos (72%). Não foi observada associação entre o grau de virilização da genitália externa com os valores séricos de sódio ($\chi^2(2) = 0,17$; $p = 0,91$) e com os valores séricos de potássio ($\chi^2(2) = 0,10$; $p = 0,95$). Entre os PS, foi observada associação entre o grau de gravidade da perda de sal com os valores séricos de sódio (Fisher = 0,015), mas não com os valores séricos de potássio (Fisher = 0,055) e com o grau de virilização da genitália externa ($\chi^2(2) = 0,34$; $p = 0,84$).

Hiperplasia adrenal congênita - 21-Hidroxilase - Relação genótipo-fenótipo