Endocrinologia | Caso Clínico

EP-075 - (1JDP-10054) - HIPERPLASIA CONGÉNITA DA SUPRARRENAL COM SUB-MASCULINIZAÇÃO – O QUE PENSAR?

Maria Inês Linhares[1]; Rita Bettencourt Silva[2]; Daniela Oliveira[4]; Joana De Brito Chagas[1]; Andreia Lomba[1,3]; Joana Serra Caetano[1]; Rita Cardoso[1]; Isabel Dinis[1]; Alice Mirante[1]

1 - Unidade de Endocrinologia Pediátrica, Diabetes e Crescimento, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, E.P.E., Coimbra; 2 - Serviço de Endocrinologia, Hospital de Santa Luzia, Unidade Local de Saúde do Alto Minho, E.P.E. Viana do Castelo; 3 - Serviço de Pediatria - Centro Hospitalar do Baixo Vouga; 4 - Serviço de Genética Médica, Hospital Pediátrico - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Introdução / Descrição do Caso

A hiperplasia congénita da suprarrenal (HCSR) lipóide é uma forma rara, autossómica recessiva, associada a um bloqueio da fase inicial da esteroidogénese, com apresentação potencialmente fatal nas primeiras semanas de vida.

Descrição de caso: Lactente do sexo feminino, filha de pais consanguíneos, internada aos 2 meses de vida por episódio de paragem cardiorrespiratória. Constatadas desidratação e desnutrição graves em associação a hipoglicémia, hipotermia, acidose metabólica, hiponatrémia e hipercaliémia. À observação, hiperpigmentação cutânea e genitais externos femininos normais. Estudo hormonal com níveis elevados de ACTH e renina, e défice de aldosterona, cortisol e androgénios. Após estabilização iniciou terapêutica com hidrocortisona, fludrocortisona e cloreto de sódio, com melhoria franca do estado geral, recuperação ponderal e correção das alterações analíticas. Cariótipo 46,XY e ecografia pélvica com ausência de útero e ovários e identificação de testículos intra-abdominais. Aos 5 anos submetida a gonadectomia bilateral laparoscópica, com identificação de parênquima testicular, epidídimo e canais deferentes nas duas peças histológicas obtidas. Crescimento estaturo-ponderal adequado e início de indução de puberdade aos 12 anos com etinilestradiol. O estudo molecular identificou a variante patogénica c.505G>A em homozigotia do gene *STAR* (steroidogenic acute regulatory protein), permitindo a classificação em HCSR lipóide clássica.

Comentários / Conclusões

As formas XY de HCSR associadas a anomalias da diferenciação sexual são raras. As mutações implicadas limitam as fases iniciais da esteroidogénese e são potencialmente fatais. O estudo molecular torna-se imperativo, permitindo antecipação e precocidade de atuação, bem como aconselhamento genético.

Palavras-chave : Hiperplasia congénita da suprarrenal, sub-masculinização, gene STAR, lipóide