

Preparo do exame

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÊNITA (CYP17A1)

INTERPRETAÇÃO

A hiperplasia suprarrenal congênita (CAH) é um transtorno endócrino hereditário causado por um déficit de enzima esteroidogênica que se caracteriza por uma insuficiência suprarrenal e graus variáveis de manifestações hiper ou hipoandrogênicas, dependendo do tipo e da gravidade da doença. A prevalência estimada é de 1/10.000 e a incidência anual varia de 1/5.000 a 1/15.000. A forma mais frequente de CAH é a CAH clássica por déficit de 21-hidroxilase, que pode também ser dividida na forma virilizante simples e na forma associada a perda de sais. As meninas apresentam genitais ambíguos e níveis variáveis de virilização ao nascer. Têm um útero normal, mas com um desenvolvimento anômalo da vagina. Os genitais externos nos meninos são normais. As formas de CAH com perda de sal levam a sintomas de desidratação e hipotensão nas primeiras semanas de vida e podem ser potencialmente mortais. A CAH não clássica (NCAH) geralmente não se diagnostica até a adolescência quando aparecem os primeiros sintomas. As manifestações em mulheres são hirsutismo, acne, anovulação e irregularidades menstruais. Os homens (e algumas mulheres) são assintomáticos.

Em 90-95 % dos casos, a CAH é causada por uma mutação no gene CYP21A2 localizado no cromossomo 6p21.3 que codifica uma enzima que controla a síntese de cortisol e aldosterona. Outros genes estão envolvidos com menor frequência e causam as seguintes variantes de CAH:

- CAH por déficit de 17-alfa-hidroxilase (gene CYP17A1),
- CAH por déficit de 3-beta-hidroxiesteroide desidrogenase (gene HSD3B2),
- CAH por déficit de 11-beta-hidroxilase (gene CYP11B),
- CAH por déficit de citocromo P450 oxidoreductase (gene POR),
- CLAH ou hiperplasia suprarrenal lipóide congênita (gene STAR).

A CAH é um transtorno autossômico recessivo e deve-se oferecer aconselhamento genético. Pode ser administrada dexametasona a mulheres grávidas com risco de terem filhos com a mutação (quando o feto é feminino) para prevenir a virilização.

GEN: CYP17A1

Localização cromossômica: 10q24.32

INSTRUÇÃO DE COLETA

Material: Sangue.

O cliente não deve ingerir bebida alcoólica nas 24 horas que antecedem o exame.

Anotar medicamentos dos últimos 7 dias.

HORÁRIO DE COLETA

Segunda a Sexta: das 6:00 às 11:00 horas.

Sábado: das 6:00 às 10:00 horas.

IMPORTANTE

Apresentar pedido médico, Carteira de identidade, RG ou CPF ou CNH.

Menor de 18 anos deverá estar acompanhado do responsável legal, com documento de identificação de ambos.

Confira o folder de atendimento ao paciente do Centro Médico [clikando aqui](#).

Em casos de dúvidas entre em contato por um de nossos canais de atendimento.