

A deficiência de 17-hidroxilase (17OHD) é uma forma rara de hiperplasia adrenal congênita (HAC). Indivíduos com 17OHD representam cerca de 1% de todas as CAH, geralmente de famílias consanguíneas. As manifestações típicas de 17OHD são: hipertensão arterial, hipocalcemia, infantilismo sexual e fenótipo feminino em 46XX ou 46XY. A falta da atividade adrenal 17-hidroxilase promove superprodução dos 17-deoxiesteroídes: 11-deoxicorticosterona (DOC) e corticosterona, que são os mineralocorticóides que causam a hipertensão e hipocalcemia. A concomitante falta da atividade gonadal da 17, 20-liase impede produção de esteróides sexuais e, conseqüentemente, o desenvolvimento do fenótipo masculino ou de características sexuais secundárias na puberdade. Descrevemos um paciente do sexo feminino 16 anos de idade, com ausência de puberdade e amenorréia primária. Seus pais eram consanguíneos. A família tinha ascendência portuguesa e italiana. Sua pele era mais escura que sua família. PA: 150/115mmHg, A: 1,51 cm, P: 36,5 kg. US pélvico: útero e gônadas não visualizados. Cortisol 8h: 1,84 ug / dl (6,2 -19,4), 17alfaOHP: 0,18 pg / ml, (31-2,17), estradiol: <5 pg / ml (7,5-42, 5), LH: 60,1 mUI / ml (1,7-8,6), FSH: 46,6 mUI / ml (1,5-12,4), Testosterona: <0,1 ng / ml (3,5-25), ACTH: 476pg/ml (10-52), androstenediona <0,11 ng / dl (0,5 -- 3,5), K: 3,2 mEq / L (3,5-5,1), CO₂: 30meq / l (22-30), Aldosterona: 29,01 ng / dl (supino = 2,94 a 16,16), PRA: <0,20 ng / ml / h (0,98 para 4,18). RX-IO: IC: 15 anos e 9 meses IO: 11 anos.DP: 9,23 meses. Valores Basal e estimulados por ACTH (VR):Cortisol : 0, 0, (6-25/18-42 ug / dl), Cortisona : 0, 0, (800 -3500 ng / dl), eoxicorticosterona/DOC :118.377, 22030, (0,1-0,5 / 1,7-4,8 ng /dl)). Análise genética: Homozigose para R96W no gene CYP17. Conclusão: Esta é uma doença rara, porém tratável de atraso puberal e hipertensão que deve ser lembrada na prática clínica.