



B075

HIPERPLASIA CONGÊNITA DAS ADRENAIS: ESTUDO DA FREQUÊNCIA DE INDIVÍDUOS AFETADOS EM FAMÍLIAS ACOMPANHADAS NO HC – UNICAMP

Lucas Ricci Bento (Bolsista PIBIC/CNPq) e Prof. Dr. Gil Guerra Júnior (Orientador), Faculdade de Ciências Médicas - FCM, UNICAMP

A Hiperplasia Congênita das Adrenais (HCA) é um erro inato do metabolismo do cortisol causado por uma deficiência enzimática. Tem herança autossômica recessiva (HAR) e, portanto, espera-se que ocorra numa incidência aproximada de 25% na irmandade de pais heterozigotos, sendo mais freqüente em casamentos consangüíneos. O objetivo deste estudo foi verificar a freqüência de indivíduos afetados e de consangüinidade entre os pais de famílias com HCA por deficiência clássica da 21-hidroxilase (D21OH). Em 58 famílias com diagnóstico clínico, laboratorial e molecular de HCA-D21OH., observou-se 79 indivíduos afetados (66 vivos e 13 mortos), 10 com história de consangüinidade entre os pais e mais 10 com homozigose no estudo molecular. Utilizando-se a técnica de Hogben com análise por seleção truncada verificou-se que a freqüência de indivíduos afetados nas irmandades estudadas (23,5%) é semelhante a esperada de 25% ($\chi^2_{(1)} = 0,1125$; $0,80 < P < 0,70$), sendo que esta amostra apresenta uma distribuição heterogênea ($\chi^2_{(4)} = 9,606$; $0,02 < P < 0,05$). Concluindo, estes dados confirmam que a HCA-D21OH é uma doença monogênica de herança autossômica recessiva; no entanto, estudos com haplótipos do gene *CYP21* necessitam ser realizados para verificar se os casos homozigotos podem ser considerados como tendo a mesma origem.

Hiperplasia adrenal - 21-hidroxilase - Herança