

Neste trabalho, revisamos os aspectos clínicos e diagnósticos de 21 pacientes (16 meninas, 5 meninos) com HAC-21OH atendidos no Serviço de Endocrinologia do HCPA (1983-1993). Destes pacientes, 17 (12 meninas; 5 meninos) foram diagnosticados no período neonatal por apresentarem genitália ambígua (11/12; sendo 6 com fusão completa dos grandes lábios e orifício uretral e vaginal único) clitoromegalia (1/12) e macrogenitossomia (5/5) associados à perda salina(10/17), hipercalemia e/ou hiponatremia (13/17) e/ou infecção (8/17), caracterizando a forma perdedora de sal em 13/17. Eram prematuros 3/17 e 14/17 nasceram de gestação a termo, sendo 13/14 com peso normal. A avaliação hormonal por RIE, revelou elevação da 17alfaOH-progesterona, testosterona e androstenediona. Os diagnósticos feitos na infância eram de meninas com a forma virilizante simples associadas à pubarca precoce. Assim, verificamos um predomínio da forma perdedora de sal diagnosticada tardiamente, quando já está presente a insuficiência adrenal e/ou quadro infeccioso grave.