



# 12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico  
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

## Trabalhos Científicos

**Título:** Insuficiência Adrenal Primária Por Deficiência Do Gene Dax1 - Um Relato De Caso.

**Autores:** ANA LUÍZA VELTEN MENDES; WALLACE SALES GASPAR ; PAULO FERREZ COLLET-SOLBERG; ISABEL REY MADEIRA; ANA PAULA NEVES BORDALLO; DANIEL SCHUEFTAN GILBAN; CLARICE BORSCHIVER; LETÍCIA GONÇALVES DE QUEIROZ; CLÁUDIA BRAGA; FERNANDA MUSSI GAZOLA

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Insuficiência adrenal primária (IAP) é a inabilidade do córtex adrenal em produzir quantidades suficientes de glicocorticoides e/ou mineralocorticoides. Em crianças, a hiperplasia adrenal congênita é a principal causa de IAP. Formas mais raras incluem a hipoplasia adrenal congênita, deficiência familiar de glicocorticoides e doenças infecciosas ou auto-imunes. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente masculino, dois dias de vida, apresentou vômitos, desvio do olhar, abalos musculares, hipoatividade e sucção débil, sendo internado em unidade de terapia intensiva neonatal. Exames revelaram hipoglicemia, hiponatremia e hipercalemia persistentes a despeito das medidas terapêuticas adequadas. Recebeu tratamento para insuficiência renal e sepse. Aos 3 meses de vida foi transferido para serviço especializado. Ao exame físico encontrava-se hipoativo, emagrecido, fontanela anterior deprimida, pele seca e áspera, com hiperpigmentação. Genitália masculina típica, com gônadas palpáveis em bolsa escrotal. Exames: Sódio 115mg/dl, potássio 6,8mg/dl, 17OHP 136,4ng/ml, ACTH 1250pg/ml, cortisol sérico menor que 1mcg/dL, cariótipo 46XY, USG de abdome normal, sem visualização de adrenais. Iniciada terapia com hidrocortisona 100mg/m2/dia com normalização dos eletrólitos. Posteriormente, a hidrocortisona foi substituída por prednisolona oral em dose fisiológica e iniciada fludrocortisona. Análise genética e molecular revelou região de deleção envolvendo os genes NR0B1(DAX1) e CXorf21. COMENTÁRIOS: Hipoplasia adrenal congênita é uma afecção rara, porém grave e potencialmente fatal. Achados clínicos iniciais podem ser inespecíficos, dificultando o diagnóstico precoce. Os principais genes envolvidos na doença são NR0B1(DAX1), NR5A1/SF-1 e CDKN1C. Herança genética pode ser autossômica recessiva ou ligada ao X. A análise genética desses casos se torna importante para o aconselhamento genético futuro e redução da morbimortalidade.