



Trabalhos Científicos

Título: Insuficiência Adrenal Primária Devido Mutações Do Dax-1

Autores: LIVIA VASCONCELOS MARTINS (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO WALTER CANTÍDIO- UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ- AMBULATÓRIO DE ENDOCRINOLOGIA), MAYARA TEIXEIRA ALEXANDRINO SALES, NANCY PEREIRA DANTAS LINHARES, LIA QUINTÃO MESQUITA LOUSADA, BERENICE BILHARINHO DE MENDONÇA, MIRIAN YUMIE NISHI, CHRISTIANY DA SILVEIRA LIMA, SANDRA REGINA GEROLDO,, DÉBORA CABRAL COUTINHO, CARINA MARQUES BARROSO

Resumo: Introdução: A insuficiência adrenal primária (IAP) é definida pela incapacidade do córtex adrenal em produzir quantidades suficientes de glicocorticóides e/ou mineralocorticóides, sendo uma condição rara, porém letal. Em crianças, a principal causa de IAP é a hiperplasia adrenal congênita. Além dessa, existem outras formas de IAP como a hipoplasia adrenal, deficiência familiar de glicocorticóide ou resistência ao ACTH. Relato de caso: JLFS, 15 anos, sexo masculino, acompanhado neste serviço desde 1 ano e 11 meses de idade com história de internações múltiplas desde os 27 dias de vida com quadro de dor abdominal, febre, desidratação, vômitos, adinamia e hiperpigmentação. Os exames laboratoriais evidenciaram hiponatremia, hiperpotassemia, hipocortisolismo (cortisol=1,05 ug/dl) e andrógenos normais, sendo diagnosticado insuficiência adrenal primária e iniciada reposição de glicocorticóide e mineralocorticóide. Aos 4 anos, realizou TC abdome, que não visualizou as glândulas adrenais. Aos 11 anos, evoluiu com baixa velocidade de crescimento (1,6 cm/ano) e atraso de idade óssea (IO= 9anos) com teste de clonidina, IGF-1, IGFBP-3, TSH e T4L normais. Aos 13 anos era impúbere com níveis baixos de LH, FSH e testosterona. Foi realizada análise molecular que mostrou mutação no gene DAX-1 (mutação p.Gln357*). Discussão: A hipoplasia adrenal congênita é um distúrbio raro, podendo ser herdada de forma autossômica recessiva ou ligada ao X. A forma ligada ao X é causada por mutações no gene DAX1, que é responsável por codificar uma proteína importante no desenvolvimento das glândulas adrenais, hipófise, hipotálamo e gônadas. A apresentação da doença é variável, podendo manifestar desde os primeiros anos de vida, com crises de perda de sal, ou de forma mais insidiosa na puberdade com hipogonadismo hipogonadotrófico. Conclusão: A IAP é um distúrbio que necessita de diagnóstico e tratamento precoce com reposição de glicocorticóide e de mineralocorticóide. A IAP associada ao atraso puberal deve ser investigada para mutações no DAX-1.