

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Poliglandular Autoimune Tipo 1: Um Relato De Caso

Autores: REBECA COSTA CASTELO BRANCO (HUWC), ELAINE BARBOSA DE OLIVEIRA VAL (HUWC), MARIANA LEMOS BEZERRA (HUWC), MARIANA PINHO PESSOA DE VASCONCELOS (HUWC), JANAIRA FERNANDES SEVERO FERREIRA (HIAS), EDJANE SANTOS DE QUEIROZ (HIAS), DÉLIA OLIVEIRA DE QUEIROZ BRAZ (HIAS), LUCAS MANUEL RIBEIRO MOTA (HIAS), CHRISTIANY DA SILVEIRA LIMA (HIAS), DÉBORA CABRAL COUTINHO (HIAS), SANDRA REGINA GEROLDO (HIAS), CARINA MARQUES BARROSO (HIAS)

Resumo: A síndrome poliglandular autoimune tipo I (SPA-I) é uma doença autossômica recessiva rara e ocorre pela destruição de tecido endócrino imuno-mediada. Descrever a história natural e o tratamento de um paciente com SPA tipo I. Relato de caso. A.F.S., 14 anos e 2 meses, iniciou acompanhamento em hospital de referência aos 3 anos de idade, no ambulatório de alergologia e imunologia por quadro de candidíase mucocutânea (CMC) recorrente desde 1 ano e 2 meses de idade. Após resultados negativos de sorologias para HIV e HTLV, recebeu diagnóstico de imunodeficiência primária. Ao longo da infância teve múltiplos internamentos, sendo acompanhado simultaneamente nos ambulatórios de alergoimunologia e gastropediatria. Realizou endoscopia digestiva alta (EDA) que evidenciou monilíase esofágica e doença do refluxo gastroesofágico. Aos 10 anos de idade, apresentou discreta elevação de ACTH, porém mantendo cortisol normal e permanecendo assintomático. Com demais exames normais e sem repercussões clínicas diretamente relacionadas a essa alteração de ACTH, foi optado por seguimento clínico. Após um ano, paciente apresentou quadro de vômitos, adinamia e hiperpigmentação de leito ungueal e mucosas, levando a nova internação e acompanhamento regular no ambulatório de endocrinologia pediátrica. Exames laboratoriais evidenciaram cortisol baixo, hiponatremia e hipercalcemia. Esse contexto levou ao diagnóstico de insuficiência adrenal primária, sendo iniciado tratamento com reposição de hidrocortisona e 9-alfa-fludrocortisona com melhora geral do quadro. Na ocasião da internação foi coletado teste genético para SPA-I que identificou duas alterações – uma mutação em AIRE homozigótica, a qual justifica a CMC crônica e insuficiência adrenal e uma deleção em TMCG que resulta em epidermodisplasia verruciforme. Na consulta de seguimento, foram observados PTH no limite inferior, cálcio e fósforo normais e aumento significativo de ACTH. Segue em acompanhamento no ambulatório de endocrinologia com reposição de glicocorticoides e mineralocorticoides. A SPA-I é uma síndrome clínica de natureza auto-imune, caracterizada por envolvimento de duas ou mais glândulas e outros órgãos e tecidos. O diagnóstico é dado na presença de pelo menos duas das manifestações: candidíase, hipoparatiroidismo e doença de Addison. Devido sua alta morbimortalidade, os médicos devem ser treinados e capacitados para reconhecê-la em seus estágios iniciais. O tratamento e o acompanhamento exigem uma abordagem multidisciplinar, com o objetivo de melhorar a qualidade de vida do paciente.