

Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Sgpl1 Como Causa Rara De Insuficiência Adrenal E Síndrome Nefrótica – Relato De Caso

Autores: CÁSSIO SOLANO (HUSM/UFSM), ANDREA LUCIA MACHADO BARCELOS (HUSM/UFSM), YURI SEPEDA SOARES (HUSM/UFSM), FELIPE MENDES MACHADO (HUSM/UFSM), LAURA FENALTE STREHER (UFN)

Resumo: A deficiência de SGPL 1 é decorrente de uma mutação no gene SGPL1, que está associado a diversos fenótipos patológicos, sendo também uma causa rara de insuficiência adrenal primária. Relatar um caso de deficiência de SGPL 1 que se apresentou como quadro de insuficiência adrenal primária, hipotireoidismo e síndrome nefrótica. O presente estudo foi desenvolvido por parte da equipe que prestou atendimento ao paciente, a partir da revisão do prontuário da instituição em que esteve em internação hospitalar e em acompanhamento ambulatorial. Após a coleta de dados realizou-se extensa revisão da literatura para comparação com o caso acompanhado. Lactente interna com 1 mês e 7 dias por desconforto respiratório, associado com edema difuso, além de ganho ponderal de 1600g desde o nascimento, sendo solicitado: exame de urina tipo 1: proteínas 4+/4+, relação proteinúria/creatininúria: 40,8, albumina sérica (1,6g/dl) e colesterol total (216mg/dl), sendo realizado o diagnóstico de síndrome nefrótica congênita, procedendo-se extensa investigação para definir a etiologia, sendo atribuído quadro, nesse momento, erroneamente, à infecção por COVID-19 que a mãe apresentou durante o último trimestre da gestação. Ainda nessa internação foi diagnosticado com hipotireoidismo adquirido, TSH: 23,710UI/ml e T4 livre: 1,13ng/dl, apresentava teste do pezinho duvidoso, com resultado normal após coleta. O hipotireoidismo foi associado à perda urinária de hormônios tireoidianos devido a síndrome nefrótica. Recebendo alta com Levotiroxina, Enalapril e Hidroclorotiazida. E retorno ambulatorial com nefrologia pediátrica e endocrinologia pediátrica. Aos 7 meses e 18 dias, paciente interna novamente, proveniente do ambulatório de endocrinologia pediátrica devido à mudança na pigmentação da pele. Iniciado investigação para Insuficiência Adrenal primária, que se confirmou com ACTH maior que 1250pg/dl, Cortisol: 0,55mcg/dl, Renina maior que 500mcgUI/ml, Na: 127mmol/L. Sendo tratado com Hidrocortisona e Fludrocortisona. Permaneceu internado por 23 dias para compensação do quadro, recebendo alta com seguimento ambulatorial. Durante acompanhamento da síndrome nefrótica no ambulatório da Nefropediatria foi solicitado teste genético com EXOMA, sendo detectada a variante c.665G>A, p.(Arg222Gln), identificada em homozigose no gene SGPL1, possibilitando o diagnóstico de deficiência de SGPL1. A deficiência de SGPL1 é uma causa rara de insuficiência adrenal primária, além de ser o elo que correlaciona os diagnósticos de síndrome nefrótica, hipotireoidismo primário e insuficiência adrenal, mas não se limitando a essas manifestações. O diagnóstico etiológico genético, auxilia no direcionamento do tratamento e permite prever as possíveis manifestações futuras da doença sendo possível iniciar tratamentos de forma precoce ou preventiva.