

Trabalhos Científicos

Título: Doença Adrenocortical Primária Pigmentada: Um Raro Caso Na População Pediátrica

Autores: FRANCINE BICARATO DE ANDRADE (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), LUIZA PEREIRA DE SOUZA FORTUNA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), CLARICE BORSCHIVER DE MEDEIROS (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), LIA AGUIAR CORDEIRO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), SYLVIA ESCH (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), CRISTINA TEIXEIRA DA FONSECA (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO), RENATA SZUNDY BERARDO (HOSPITAL FEDERAL DOS SERVIDORES DO ESTADO)

Resumo: A doença adrenocortical primária pigmentada (PPNAD) é uma causa rara de Síndrome de Cushing independente do hormônio adrenocorticotrófico, de herança autossômica dominante. Caracteriza-se por micronódulos pigmentados no córtex da adrenal. O objetivo desse trabalho é relatar essa patologia rara em um caso na população pediátrica, além de discutir as manifestações clínicas, consequências e a importância do diagnóstico precoce e abordagem terapêutica. AJF, 9 anos e 11 meses, feminino, natural do Rio de Janeiro, previamente hígida, apresentou ganho de peso de forma rápida com desaceleração no crescimento, face em lua cheia e hirsutismo com início há dois anos. Foi iniciada a investigação para Síndrome de Cushing. O hipercortisolismo foi confirmado por cortisol livre na urina e teste de supressão noturna com dexametasona. Para definir a etiologia, foi realizado o teste de supressão com dexametasona em alta dose associada à dosagem de ACTH, que confirmou causa ACTH independente. A tomografia computadorizada evidenciou espessamento nodular do corpo adrenal esquerdo medindo 0,7 cm e espessamento do pilar medial da adrenal direita. Foi submetida à adrenalectomia bilateral cuja análise histopatológica confirmou hiperplasia de glândulas suprarrenais. O estudo molecular detectou variante em stopcodon do gene PRKAR1A. No momento com reposição de glicocorticoide e mineralcorticoide, evoluindo com perda de peso, e melhora dos sinais de hipercortisolismo. Como o quadro ocorreu durante a puberdade, houve prejuízo na previsão de estatura final. Trata-se de um relato de caso de paciente pediátrico através de revisão de prontuário, além de revisão de literatura da patologia descrita. A PPNAD é uma causa rara da Síndrome de Cushing independente do ACTH de causa genética. Apresenta como característica a presença de micronódulos pigmentados no córtex adrenal que secretam cortisol de forma autônoma. O hipercortisolismo pode ocorrer de forma subclínica ou cíclica. Os sintomas geralmente surgem na vida adulta, sendo incomum na faixa etária descrita no caso. A principal causa são mutações no gene PRKAR1A. O diagnóstico de Síndrome de Cushing deve ser estabelecido por testes que incluem: cortisol livre na urina, cortisol salivar noturno, teste de supressão noturno com dexametasona. Confirmado o diagnóstico, o teste de supressão com dexametasona em altas doses é o padrão para diferenciar Doença de Cushing de causas adrenais. Na PPNAD, a tomografia computadorizada pode mostrar pequenos nódulos hipodensos em um córtex atrofiado. Adrenalectomia bilateral é o tratamento utilizado com a reposição de glicocorticoide e mineralcorticoide. A PPNAD é uma doença rara, principalmente na população pediátrica. A detecção precoce da Síndrome de Cushing, realizada através dos dados clínicos e antropométricos assim como exames de fácil acesso é essencial para o bom prognóstico.