

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Deleção Xp21: Insuficiência Adrenal Como Manifestação Inicial De Um Espectro Multissistêmico

Autores: Introdução: A insuficiência adrenal primária na infância é rara e potencialmente fatal, sendo essencial reconhecer causas genéticas para diagnóstico precoce e manejo adequado. A síndrome da deleção Xp21 é uma condição multigênica ligada ao cromossomo X, envolvendo o gene NR0B1 (DAX1), tendo como manifestações clínicas: hipoplasia adrenal congênita, neuromusculares, metabólicas e cognitivas. Objetivos: Lactente do sexo masculino apresentou hipoglicemia sintomática no período neonatal, convulsões e hiponatremia e hipercalemia persistentes. Aos três meses, a tomografia abdominal evidenciou ausência bilateral das glândulas adrenais, confirmando o diagnóstico de insuficiência adrenal primária, sendo iniciado tratamento com glicocorticoide e mineralocorticoide em dose fisiológica. O paciente apresentou hipotonia global importante, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipertrigliceridemia persistente e suspeita de colestase. O CGH-array revelou deleção em Xp21.3–Xp21.1 envolvendo 16 genes, incluindo deleção completa do NR0B1, GK (glicerol quinase), IL1RAPL1 (interleukin 1 receptor accessory protein like 1) e deleção parcial de DMD (distrofina), confirmando o diagnóstico de síndrome da deleção Xp21. Evoluiu com crises de hipoglicemia e parada cardiorrespiratória devido a seguimento e uso irregular da medicação. Após retomar o acompanhamento e utilizar de forma regular o tratamento, evoluiu com melhora clínica e laboratorial. Metodologia: Resultados: A síndrome de deleção multigênica do Xp21 resulta em um espectro clínico complexo, manifesta-se pela associação de características decorrentes da deleção parcial ou completa de diferentes genes, no qual a insuficiência adrenal primária pode ser a manifestação inicial. Assim, além da hipoplasia adrenal congênita (deleção de NR0B1), os pacientes podem apresentar deficiência de glicerol quinase (GK), distrofia muscular de Duchenne (DMD) e/ou deficiência intelectual. O espectro clínico pode variar desde crises metabólicas graves na infância, como visto no caso, até quadro leves de pseudo-hipertrigliceridemia assintomática em adultos. A hipoplasia adrenal requer reposição crônica com glicocorticoide e mineralocorticoide em doses fisiológicas, que deve ser ajustada de acordo com a evolução clínica e laboratorial do paciente. O diagnóstico precoce e o seguimento multidisciplinar é necessário para antecipar potenciais complicações, e definir estratégia de acompanhamento. Conclusão: Este relato evidencia a insuficiência adrenal primária como manifestação inicial da síndrome da deleção Xp21. A investigação genética foi determinante para confirmar a deleção multigênica, guiar o manejo clínico e possibilitar aconselhamento genético familiar. Destaca-se o papel central do endocrinologista pediátrico em reconhecer esse diagnóstico diferencial de insuficiência adrenal e coordenar o manejo multidisciplinar.

Resumo: LARISSA BORELLI VARGAS LUTFI (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), BARBARA SANTOS ROCHA (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), GABRIELA COSTA FELIX (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), LUCAS ROCHA LOPASSO (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), ADRIANA APARECIDA SIVIERO-MIACHON (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), FABIOLA ESGRIGNOLI GARCIA (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP), ANGELA MARIA SPINOLA-CASTRO (ESCOLA PAULISTA DE MEDICINA - UNIFESP)