

Trabalhos Científicos

Título: Dois Irmãos Com Síndrome Poliglandular Autoimune Do Tipo 1 (Apeced) E Fenótipos Diferentes: Relato De Caso

Autores: Introdução: A APECED cursa com alterações endócrinas e não endócrinas, caracterizada pela tríade hipoparatiroidismo, doença de Addison e candidíase mucocutânea crônica, estando relacionada com cerca de 126 tipos de mutações diferentes do gene regulador autoimune (AIRE). Objetivos: Caso 1 - Paciente de 20 anos, sexo feminino, acompanhada desde os 3,6 anos por quadro de artralgia e candidíase de difícil tratamento associados à hipocalcemia grave com repercussão cardíaca, hipofosfatemia e hipomagnesemia, em reposição de cálcio e colecalciferol. Evoluiu ao longo dos anos com diarreia crônica, pneumonias de repetição e insuficiência adrenal primária. Puberdade foi induzida aos 11,9 anos por hipogonadismo hipergonadotrófico. Aos 17 anos surgiram lesões de vitiligo. O teste genético evidenciou a mutação em homozigose do gene AIRE(NM_000383.4):c.967_979del:p.Leu323Serfs*51. Realizada pesquisa genética em outros familiares, com resultados positivos nos seguintes: irmão, mãe e avó materna. Definido como dissomia uniparental devido à ausência do gene mutado no pai e irmã. Caso 2 - Paciente de 17,4 anos, sexo masculino, em acompanhamento desde os 7,8 anos devido à mutação no gene AIRE como a irmã. Assintomático desde o início do seguimento e exames laboratoriais dentro da normalidade, exceto por aumento isolado do anticorpo anti-GAD. Metodologia: Resultados: Mutação familiar com heterogeneidade clínica importante, evidente até entre irmãos que presumidamente foram expostos aos mesmos fatores ambientais passíveis de influenciar o fenótipo. O rastreio imunológico com pesquisa de autoanticorpos específicos da APECED e inespecíficos de outros órgãos alvo torna-se uma ferramenta útil na medição de risco durante a fase pré-clínica. Conclusão: Como o progresso de uma endocrinopatia para a APECED pode demorar mais de 5 a 10 anos, o seguimento multidisciplinar personalizado e a longo prazo é essencial para o manejo evolutivo da doença.

Resumo: MARIANA ROMANO (UNIFESP), ANDRESSA LOUISE FEITOZA (UNIFESP), CAROLINE CARVALHO LAZARINI (UNIFESP), ANA CAROLINA SALDANHA DA CUNHA (UNIFESP), ADRIANA APARECIDA SIVIERO MIACHON (UNIFESP), ANGELA MARIA SPINOLA E CASTRO (UNIFESP)