



3º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Urgências e
Emergências
Pediátricas**

24 a 26 | novembro | 2022
Hotel Windsor Oceanico
Rio de Janeiro, RJ



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso De Insuficiência Adrenal Culminando Com O Diagnóstico De Adrenoleucodistrofia

Autores: JOANA BURATTO (HOSPITAL INFANTIL PEQUENO ANJO), CELYNA SCARIOT GREZZANA (HOSPITAL INFANTIL PEQUENO ANJO), LARISSA ALESSANDRA MEHL (HOSPITAL INFANTIL PEQUENO ANJO), FERNANDA EMÍLIA ROCHA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU), SANDRA MARA WITKOWSKI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), FABRÍCIO SBROGLIO LANDO (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ), JANAÍNA SORTICA FACHINI (UNIVERSIDADE DO VALE DO ITAJAÍ)

Resumo: Introdução: A adrenoleucodistrofia (ADL) é uma doença genética progressiva ligada ao cromossomo X e sua incidência é de 1:15.000 nascidos vivos. O diagnóstico precoce é fundamental para que se possibilite um melhor prognóstico, entretanto o raciocínio clínico é desafiado pela apresentação semelhante a diversas outras patologias. O objetivo deste relato é discorrer sobre um caso de insuficiência adrenal em um paciente pediátrico masculino e acerca da importância de se investigar adrenoleucodistrofia neste contexto. A necessidade de incorporar esta possibilidade diagnóstica ao senso dos pediatras justifica este relato. Descrição do caso: BMR, masculino, 6 anos de idade, iniciou com quadro de fadiga, sonolência, inapetência e hiperpigmentação da pele e gengiva. Evoluiu com alteração metabólica, neurológica e cardiovascular e necessitou de cuidados intensivos. A dosagem de cortisol sérico de 1mcg/dL e ACTH de 47,7pg/mL constatou insuficiência adrenal. A Ressonância Magnética de crânio demonstrou comprometimento da substância branca periventricular parietooccipital e do esplênio do corpo caloso bilateralmente. A suspeita diagnóstica de ADL foi aventada e confirmada a partir da dosagem plasmática de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML). Discussão: A ADL é resultado de mutações no gene que codifica o transportador peroxissomal ABCD1 responsável por carrear os AGCML para dentro dos peroxissomos, aonde serão metabolizados. Com essa função celular comprometida, ocorre o acúmulo destes ácidos no plasma e em tecidos, especialmente adrenais e sistema nervoso central. Esse acúmulo gera instabilidade da membrana celular e estresse oxidativo, ocasionando insuficiência adrenal e desmielinização dos axônios. Existe um amplo espectro de fenótipos e a apresentação mais grave e comum é na forma cerebral infantil (CALD), a mesma diagnosticada no paciente deste relato. Conclusão: Embora ainda que não existam terapias curativas, ressalta-se a importância do conhecimento desta patologia a fim de se realizar diagnósticos em fases precoces, possibilitando a instituição eficaz das terapias e aconselhamento genético.