



Trabalhos Científicos

Título: Alacrimia, Acalasia E Insuficiência Adrenal Compoendo A Síndrome De Allgrove: Relato De Caso

Autores: PRISCILLA COUTINHO DUARTE (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA); ANNE KAROLLINE DE SÁ VALGUEIRO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA); ALINE MARIA DE OLIVEIRA ROCHA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA); RODRIGO MELO GALLINDO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROF. FERNANDO FIGUEIRA)

Resumo: Introdução A síndrome de Allgrove é uma doença rara, autossômica recessiva caracterizada por uma mutação no gene localizado no cromossomo 12q13 que codifica a proteína ALADIN . Em sua apresentação clínica destaca-se acalasia, alacrimia e insuficiência adrenal. Descreveremos um caso de uma paciente portadora da síndrome. Descrição do caso MLBN, feminino, procura o serviço de emergência pediátrica aos seis meses de idade por vômitos pós-alimentares desde o primeiro dia de vida. Já em uso de ranitidina, bromoprida e domperidona. Apresentava atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, surdez e estrabismo convergente, além de peso, estatura e perímetro cefálico abaixo do esperado para idade. Filha de pais consanguíneos, com três irmãos saudáveis, sem história de intercorrências durante gestação e parto. O exame contrastado do esôfago, estômago e duodeno como também a endoscopia digestiva alta observaram sinais sugestivos de acalasia. Realizado procedimento cirúrgico. Durante seguimento, após questionamento foi relatado por genitora ausência de lágrimas desde o nascimento, porém na ocasião não foi possível realizar o teste de Schirmer por falta de material no serviço. Atualmente encontra-se em investigação para insuficiência adrenal, acompanhamento nutricional e pediátrico. Discussão As manifestações clínicas geralmente iniciam-se na primeira década de vida com acalasia e alacrimia, que pode por vezes ser pouco valorizada pelos familiares, como o caso acima descrito. Posteriormente surgem sinais de insuficiência adrenal ACTH resistente, mais comumente na segunda década de vida, tais como hipotensão postural, manchas hipercrômicas na pele e hipoglicemia. É uma doença multissistêmica podendo cursar com manifestações neurológicas que surgem em qualquer momento da infância ou adolescência. Conclusão Devido a raridade da doença, apenas relatos de casos foram encontrados na literatura, tornando relevante discussões sobre o assunto.