



Trabalhos Científicos

Título: Crise Adrenal Como Apresentação Atípica De Síndrome De Denys Drash – Relato De Caso

Autores: VANDREA DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS), ALINE SPIAZZI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS), BRUNO DELLAMEA (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS), FERNANDA LAIN (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS), BIANCA TONOLLI (UNIVERSIDADE DE CAXIAS DO SUL (UCS), CAXIAS DO SUL, RS)

Resumo: Introdução As desordens sexuais podem estar relacionadas a demais malformações. O seguinte caso traz um paciente com Síndrome de Denys Drash (SDD) que apresentou crise adrenal no período neonatal. A SDD é uma das síndromes decorrentes da mutação no gene WT1, juntamente com a Síndrome de Frasier (SF). Relato de Caso Recém-nascido à termo, genitália Prader 3, fusão lábio-escrotal parcial e uretra em posição feminina. Ultrassonografia evidenciou genitália interna feminina e estruturas de Müller. Com 10 dias apresentou quadro de crise adrenal transitória, com boa tolerância à retirada das reposições. Na investigação, cortisol basal e após ACTH recombinante foram 10.9 mcg/ml e 16.8 mcg/ml, respectivamente. Cariótipo resultou 46XY. Triagem neonatal e pesquisa para mutação CYPB21 foram normais. Painel do gene WT-1 mostrou mutação na posição chr11:32.413.566, variação GA, confirmando o diagnóstico de SDD (OMIM 194080). Biópsia gonadal demonstrou testículos bilateralmente, sendo realizada gonadectomia. Anatomopatológico confirmou gonadoblastoma. Evoluiu com proteinúria aos 12 meses, iniciando tratamento com enalapril, e tumor de Wilms à esquerda, aos 20 meses. Discussão A SDD caracteriza-se pela tríade: nefropatia progressiva precoce, disgenesia gonadal e nefroblastoma. Nosso caso apresenta uma mutação incomum entre os espectros das síndromes. Apesar de ter apresentado evolução nefrológica típica de SDD, evoluiu com gonadoblastoma precocemente, fato mais comum na SF. A crise adrenal foi compatível com deficiência de 11- β -hidroxilase, descrito em associação com hipoplasia adrenal por mutação no gene DAX1. Nossa hipótese é que, além da resistência à renina que pode acontecer na SDD, a mutação do WT1 pode ter levado a uma disfunção temporária do gene DAX1, visto que eles apresentam correlação importante dentro da fisiologia normal, ratificado pela estabilidade do paciente após suspensão das medicações. Conclusão O caso relatado é uma apresentação atípica de SDD, onde a crise adrenal dificultou o diagnóstico inicial, associação não descrita previamente na literatura.