



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Insuficiência Adrenal Primária Por Adrenoleucodistrofia: Relato De Caso.

Autores: RAFAELA SIQUEIRA DUARTE RIBEIRO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), CLAUDIA ANDRADE COUTINHO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), ANA CAROLINA BRAINER DE SIQUEIRA (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), CAMILA MOURA DE PAFFER (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), GABRIELA FONSECA PEZZINI (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), CESAR ROMERO DO NASCIMENTO LYRA FILHO (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), RITA DE CÁSSIA CHIAVERINI DE LARRAZÁBAL (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), LAÍS MACHADO RODRIGUES (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA), MARINA RAPOSO GUEIROS (INSTITUTO DE MEDICINA INTEGRAL PROFESSOR FERNANDO FIGUEIRA)

Resumo: Adrenoleucodistrofia(ALD) é um distúrbio genético raro, ligado ao cromossomo X, causado por mutações no gene ABCD1 que resultam no acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa(AGCML) no sistema nervoso central(SNC), nos testículos e no córtex adrenal. M.A.S.S, 11anos, masculino, admitido devido dor abdominal, náuseas e vômitos persistentes há 48 horas, além de sonolência. Apresentava histórico de múltiplos atendimentos em serviços de emergência por sintomas semelhantes. Admitido em terapia intensiva, evoluindo com comprometimento do estado geral, sinais de desidratação e febre, associados à hiponatremia e hipercalemia. Durante investigação etiológica, considerada hipótese de insuficiência adrenal primária, confirmado por elevação do hormônio adrenocorticotrófico(ACTH>3000pg/mL), baixos níveis de corticoide sérico(CS:4,7µg/dL) e hiperpigmentação gengival. Iniciou-se reposição de hidrocortisona e fludrocortisona, resultando na normalização dos eletrólitos e melhora clínica. A investigação adicional revelou o diagnóstico de adrenoleucodistrofia ligada ao X, confirmada por análise genética e dosagem de ácidos graxos de cadeia muito longa. Tratamento foi mantido, seguido de rastreamento de familiares e acompanhamento multidisciplinar, incluindo a realização de exames neurológicos seriados com objetivo de vigiar comprometimento do SNC. O acúmulo de AGCML nas glândulas suprarrenais concentra-se principalmente nas zonas fasciculada e reticular do córtex adrenal, responsáveis pela síntese de glicocorticóides e andrógenos, sendo menos comum envolvimento da zona glomerulosa e prejuízo na síntese de mineralocorticóides. A insuficiência adrenal decorrente desse acúmulo evolui gradualmente, manifestada desde aumento do ACTH até o desenvolvimento de sintomas evidentes de insuficiência adrenal. Os sintomas iniciais podem ser inespecíficos, como náuseas e vômitos, além de achados típicos como hiponatremia, hipoglicemia, hipercalemia e hiperpigmentação característica de pele e mucosas. O diagnóstico é frequentemente retardado, resultando em apresentações clínicas com crises adrenal agudas que representam risco de vida. O diagnóstico da ALD é baseado na medição dos níveis de AGCML, sendo o teste genético considerado padrão-ouro. O tratamento da ALD inclui orientações sobre restrições dietéticas, transplante de células-tronco hematopoéticas em casos de envolvimento cerebral e reposição de glicocorticóides e mineralocorticóides para aqueles com insuficiência adrenal. A insuficiência adrenal, resultante do acúmulo nas glândulas suprarrenais, requer diagnóstico precoce e tratamento adequado para evitar as crises adrenais agudas potencialmente fatais. É importante definir a etiologia da insuficiência adrenal, o que levou ao diagnóstico de ADL, que é uma doença complexa, cuja variedade de fenótipos clínicos reflete a diversidade de órgãos afetados pelo acúmulo de AGCML.