

CC036

INSUFICIENCIA SUPRARRENAL FAMILIAE

ALTAMIRA, María; ALVAREZ, Analía; BRINGA, Javier; ECHEGOYEN, Marisabel; FERRADA, Pablo; HERRERA, Javier; LEMOS, Patricia; NEGRI, Gabriela; RAMIREZ, Jéssica; SAVINA, Mariela; SEGURA, Gimena; TORRES, Eduardo.

Hospital Central de Mendoza

INTRODUCCIÓN: Las causas genéticas de insuficiencia suprarrenal primaria son variadas en su etiología, aunque con superposición en cuanto a presentación clínica, diagnóstico y manejo. Pueden asociarse a hipogonadismo, alteraciones neurológicas y dermatológicas. No siempre se disponen en los centros de atención de los exámenes complementarios para llegar a un diagnóstico de certeza.

CASO: Se presenta el caso de un paciente de 20 años que consulta para control por insuficiencia suprarrenal. Refería cansancio, náuseas y vómitos asociados a pérdida de peso. Se solicitó ACTH 194 y cortisol <1, TSH 5.30, ATPO <10, Na 138, K4.6 y anticuerpos para enfermedad celiaca negativos. Recibía tratamiento con hidrocortisona 10mg/12hs. Presenta antecedentes familiares de insuficiencia suprarrenal en 3 de sus 6 hermanos. La mayor con diagnóstico de Insuficiencia suprarrenal a los 37 años, asociada a hipotiroidismo, y obesidad. El siguiente hermano con diagnóstico a los 17 años. Posteriormente una hermana con diagnóstico a los 16 años. Presentaban clínica de astenia, hiporexia, al examen físico hiperpigmentación, examen neurológico normal, con parámetros de crecimiento y desarrollo acorde a edad y sexo, ionograma normal. TAC de abdomen con glándulas suprarrenales normales. Se continuó tratamiento con hidrocortisona con buena respuesta clínica.

COMENTARIOS: Por la evidencia clínica se sospecha de insuficiencia suprarrenal familiar, teniendo en cuenta el patrón de herencia, las manifestaciones clínicas y bioquímicas y la ausencia de trastornos neurológicos, hipogonadismo, alacrimia, candidiasis u asociación a otras enfermedades autoinmunes. No se dispone en muchos centros de la posibilidad de realizar VLFCa, Anticuerpos antiadrenales, 21 OH progesterona entre otros estudios de mayor complejidad para realizar un diagnóstico de certeza. Por lo que consideramos que una historia clínica detallada, examen físico exhaustivo y un seguimiento estricto pueden orientar a un diagnóstico etiológico y un manejo adecuado del paciente.