

## Genética | Caso Clínico

### EP-112 - (1JDP-10293) - HIPOPLASIA SUPRARRENAL CONGÊNITA LIGADA AO X COMO CAUSA DE INSUFICIÊNCIA SUPRARRENAL PRIMÁRIA: CASO CLÍNICO

Mafalda Melo<sup>1</sup>; Susana Ferreira<sup>1</sup>; Sofia Nunes<sup>1</sup>; Ana Laura Fitas<sup>2</sup>; Diana Antunes<sup>1</sup>

1 - Serviço de Genética Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal; 2 - Unidade de Endocrinologia, Serviço de Pediatria Médica, Hospital Dona Estefânia, Centro Hospitalar e Universitário de Lisboa Central, Lisboa, Portugal

#### Introdução / Descrição do Caso

A hipoplasia suprarrenal congénita ligada ao X (HSC-LX) é uma causa rara de insuficiência suprarrenal primária e de hipogonadismo hipogonadotrófico causada por variantes no gene *NROB1*. Aqui, descrevemos o caso de um lactente do sexo masculino, com diagnóstico de insuficiência suprarrenal primária que se revelou estar associada ao gene *NROB1*.

Trata-se do filho único de um casal guineense não consanguíneo. Da história familiar destacavam-se antecedentes maternos de abortos de repetição e morte fetal. Aos trinta dias de vida foi referenciado por má progressão ponderal e sinais de dificuldade respiratória. Apresentava acidose metabólica com hiponatremia grave, hipercaliémia e hipocloremia, pelo que foi iniciada fluidoterapia e salbutamol. A evidência posterior de níveis elevados de cortisol plasmático, de renina e de hormona adrenocorticotrópica, e níveis baixos de aldosterona definiram o diagnóstico de insuficiência suprarrenal primária, e justificaram a terapêutica com hidrocortisona e fludrocortisona. A investigação etiológica subsequente mostrou níveis normais dos metabolitos da esteroidogénese e dos ácidos gordos de cadeia muito longa, e os anticorpos anti-suprarrenal foram negativos. O estudo ecográfico excluiu agenesia da suprarrenal. Por último, foi identificada uma variante em hemizigotia no gene *NROB1* (c.572\_575dup, p.(Thr193Glyfs\*13)), classificada como provavelmente patogénica. Atualmente encontra-se em curso a pesquisa da variante na progenitora.

#### Comentários / Conclusões

Em conclusão, a apresentação clínica, os perfis bioquímicos e endocrinológicos levaram à suspeita de HSC-LX associada ao gene *NROB1*, e o estudo genético permitiu o estabelecimento do diagnóstico definitivo, possibilitando o aconselhamento genético apropriado aos familiares.

**Palavras-chave :** Insuficiência suprarrenal primária, Hipoplasia suprarrenal congénita ligada ao X, Gene *NROB1*