



256 - INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA DE CAUSA NO AUTOINMUNE, A PROPÓSITO DE UN CASO

E. Caballero Renilla, I. Esparcia Arnedo, A.M. Delgado Lucio y M. Baraia-Etxaburu Astigarraga

Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario de Burgos.

Resumen

Introducción: La insuficiencia suprarrenal se caracteriza por un déficit de glucocorticoides, y en ocasiones mineralcorticoides y andrógenos adrenales. En su etiología se debe considerar la adrenoleucodistrofia, una enfermedad debida a la mutación del gen ABCD1 que asocia sintomatología neurológica, dado el acúmulo de ácidos grasos de cadena muy larga. Realizamos una búsqueda bibliográfica en la base de datos PUBMED utilizando como palabras clave “adrenoleukodystrophy” y “adrenal insufficiency”. También revisamos la historia clínica informatizada del paciente.

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de un varón de 33 años, natural de Perú que presenta clínica de astenia intensa, decaimiento y debilidad muscular extrema así como pérdida ponderal no cuantificada junto a mareo ortostático. No asocia alteraciones neurológicas. Como antecedentes presenta un hipotiroidismo autoinmune y hepatitis B en la infancia. Analíticamente destaca un cortisol basal de 0,8 g/dl, ACTH de 1.885 pg/ml, aldosterona < 17 pg/ml con renina 9,8 ng/ml/h, sin alteraciones iónicas ni glucémicas. Presenta anticuerpos anti21-hidroxilasa y anti-cápsula adrenal negativos y TAC sin alteraciones (únicamente glándulas adrenales pequeñas). Los ácidos grasos de cadena muy larga resultaron elevados por lo que se realiza estudio genético que confirma una variante patogénica del gen ABCD1 en hemicigosis, compatible con adrenoleucodistrofia ligada al X, permaneciendo asintomático a nivel neurológico.

Discusión: La insuficiencia adrenal primaria está presente en más del 70% de pacientes con adrenoleucodistrofia. Se debe sospechar ante autoinmunidad y estudios de imagen negativos, especialmente si hay síntomas neurológicos. Los ácidos grasos de cadena muy larga son muy sensibles para su diagnóstico aunque se debe confirmar mediante el estudio genético del gen ABCD1. La importancia de su detección precoz radica en una intervención terapéutica temprana que minimice las consecuencias de la enfermedad.