



Endocrinología y Nutrición



146 - INSUFICIENCIA SUPRARRENAL PRIMARIA EN LA AMILOIDOSIS SISTÉMICA FAMILIAR POR APOLIPOPROTEÍNA A-I: MÁS ALLÁ DEL 'PATOGNOMÓNICO' COMPROMISO TESTICULAR

A. Pané Vila, A. Orois Añón, C. Viñals Doménech, M. Capponi Marshall e I. Halperin Rabinovich

Hospital Clínic. Barcelona. España.

Resumen

Introducción: En la amiloidosis sistémica hereditaria o familiar (ASF) el material proteico fibrilar depositado corresponde a proteínas mutadas, entre ellas la apolipoproteína A-I (apo A-I). El hipogonadismo hipergonadotrofo (HH) es frecuente en la ASF/apo A-I. Si bien la amiloidosis se describe como causa de insuficiencia suprarrenal primaria (IS1^a) no se ha documentado en la ASF/apo A-I. Presentamos la primera familia con IS1^a en este contexto.

Métodos: Revisión retrospectiva de registros clínicos de una familia con ASF/apo A-I (mutación Leu60_Phe71delins60Val_61Thr).

Resultados: Disponíamos de registros clínicos completos de 9/17 miembros afectados de una familia con ASF/apo, 7 varones y 2 mujeres. Los casos índice, 2 primas diagnosticadas de amiloidosis por alteración funcional hepática y biopsia a los 60 y 55 años, presentaban IS1^a confirmada por analítica. Posteriormente, un primo falleció a los 60 años por insuficiencia hepática terminal sin estudio hormonal pre-mortem; la necropsia mostraba infiltrado amiloide testicular y suprarrenal masivo. De los casos detectados a continuación, 6 presentan IS1^a tributaria de tratamiento sustitutivo permanente; los 2 más jóvenes (29 y 26 años) tienen función suprarrenal preservada. Un caso no estudiado previamente desarrolló IS1^a aguda al reducir la corticoterapia inmunosupresora postrasplante hepático. La amiloidosis suprarrenal se confirmó por necropsia en 1 caso, y por CT suprarrenal en otros 4. 2 varones presentan HH, y 4 tienen función gonadal normal; no disponemos de datos de las 2 mujeres afectas.

Conclusiones: Reportamos la primera familia con AFS/apo A-I e IS1^a en todos sus miembros mayores de 29 años. El seguimiento sistemático de cortisol y ACTH evitaría retrasar el inicio del tratamiento sustitutivo. Muchos de estos pacientes reciben corticoterapia tras trasplante renal, hepático y/o cardíaco por insuficiencia terminal que podría enmascarar el déficit subyacente, con riesgo de crisis adrenal en estrés agudo.