

Insuficiencia suprarrenal primaria como manifestación inicial de Síndrome de Pearson.

Suárez Lascano A.B., Zriki Zahinos N., Torrente Fernández M., Prado Chaves A., Acero García de la Santa L., Reyzaal Ereño E., Martín Campagne E., Beraghi M., García Cabezas M.A.

INTRODUCCIÓN

- El **síndrome de Pearson (SP)** es una enfermedad mitocondrial rara con afectación multisistémica
- EL SP puede presentar anemia sideroblástica refractaria, insuficiencia pancreática además y otras alteraciones como insuficiencia suprarrenal (ISPRR).
- La ISPRR** es la incapacidad de la glándula adrenal para mantener una función adecuada.
- Secundariamente a ISPRR se puede presentar **crisis adrenales** que son una emergencia médica caracterizadas por **hipovolemia, hiponatremia, hipoglucemia e hiperpotasemia**.
- El SP presenta mal pronóstico con fallecimiento en la primera infancia.

CASO CLÍNICO

- Niña de 2 años y 2 presenta cuadro de shock séptico refractario en contexto de invaginación intestinal; posteriormente alta a domicilio ante evolución favorable
- Tras 3 semanas acude a urgencias refieren 3 vómitos y 1 deposición más blanda con decaimiento marcado.



ANTECEDENTES PERSONALES

Seguimiento por:

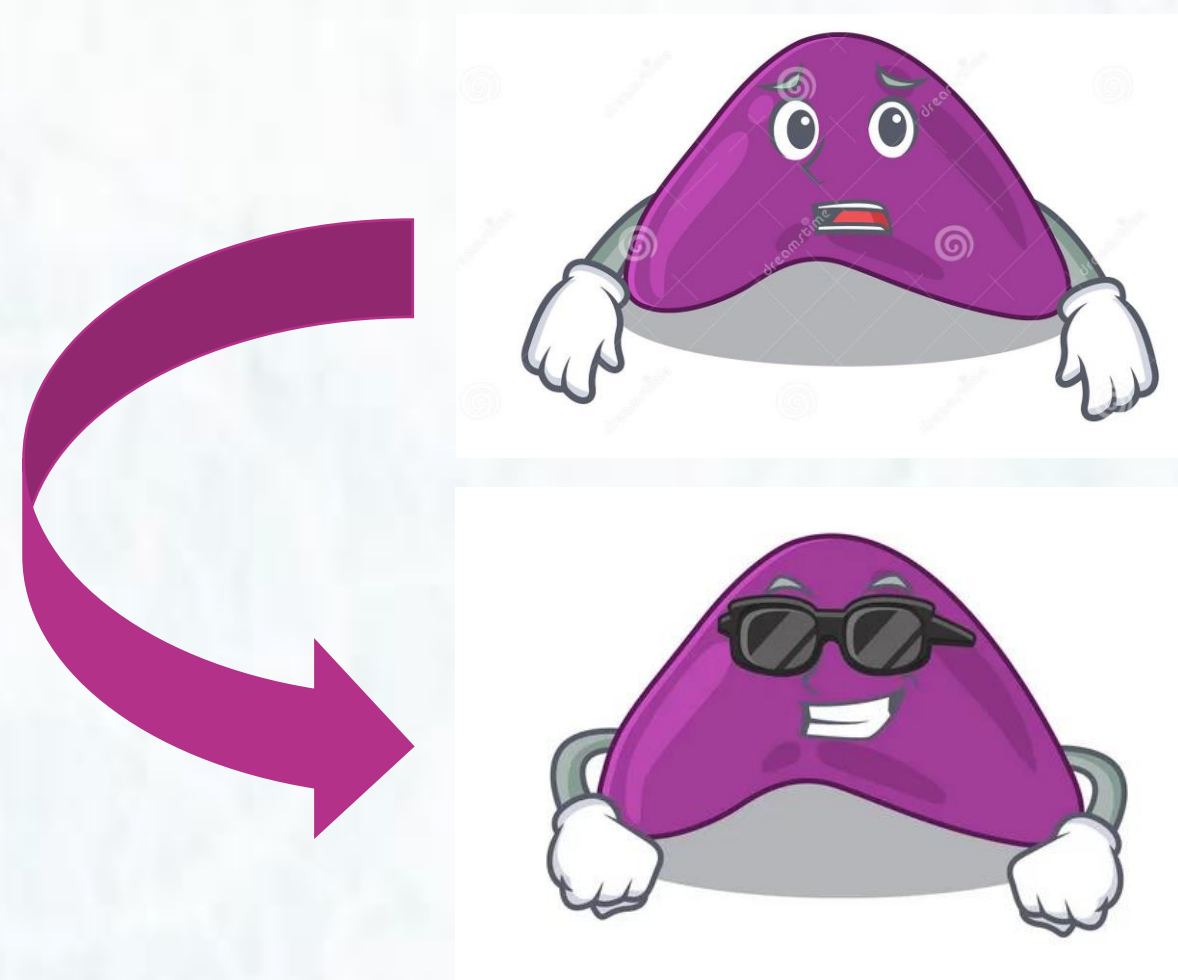
- Desnutrición grave, **osteopenia, insuficiencia pancreática exocrina**, acidosis láctica, anemia macrocítica, ferropenia y tiroiditis

EXPLORACIÓN FÍSICA Y PRUEBAS COMPLEMENTARIAS

- Mal estado general con tendencia al sueño, palidez de piel, mucosas orales secas, aspecto distrófico, **hiperpigmentación marcada en dorso de manos**.
- En analítica se evidencia **hipoglucemia (27mg/dL)**, **Hiponatremia (126.5 mmol/L)**, **Acidosis metabólica (pH 7.23, HCO3 15.9 mmol/L, EB -10.9, Láctico 21mg/dL)**.
- Precisa de reposición con fluidoterapia.



EVOLUCIÓN



- Durante episodio de **hipoglucemia** se solicita estudio ante sospecha de ISPRR
- Glucemia 63mg/dL , Cortisol basal <1ug/dL, GH basal 10.1 ng/ml , ACTH basal > 1250 pg/ML, Insulina basal <2 mcU/mL).**
- Se inicia tratamiento sustitutivo con **hidrocortisona con adecuada respuesta y buen control evolutivo**. Se amplía estudio encontrándose alteración compatible con SP.

CONCLUSIONES

- La **crisis adrenal** aguda es una emergencia médica, se debe sospechar de la misma ante un cuadro clínico de **aparición brusca** acompañada de alteración **hemodinámica como hipotensión o taquicardia**; o de un trastorno electrolítico marcado como **hiponatremia, hiperpotasemia o hipoglucemia**.
- Ante sospecha de una crisis adrenal es indispensable la administración precoz de glucocorticoides para su resolución
- La ISPRR primaria puede debutar como una crisis adrenal.
- El SP es una enfermedad rara que presenta afectación multisistémica, se debe sospechar ante la aparición en los primeros años de vida de anemia sideroblástica, alteración de a función pancreática exocrina, y endocrinológica; precisa un seguimiento multidisciplinar.