



87 - DEFICIENCIA FAMILIAR DE GLUCOCORTICOIDES (FGD) TIPO 4 EN EL ADULTO: CONSECUENCIAS DE UN DIAGNÓSTICO INCOMPLETO Y MANEJO PROLONGADO CON CORTICOIDES SUPRAFISIOLÓGICOS

P. Agüeria Cabal¹, I. Masid Sánchez¹, R. Fernández García-Salazar², C. Lozano Aida², G. Ramos Ruiz¹, R.A. Sánchez Acosta¹ y E. Menéndez Torre²

¹Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo. ²Servicio de Endocrinología y Nutrición, Hospital Universitario Central de Asturias, Grupo de Investigación en Endocrinología, Nutrición, Diabetes y Obesidad (ENDO), Instituto de Investigación Sanitaria del Principado de Asturias (ISPA), Oviedo.

Resumen

Caso clínico: Varón de 47 años con retraso mental leve, institucionalizado por deterioro cognitivo y funcional progresivo. Ingresa por infección respiratoria y se solicita reevaluación endocrinológica por antecedentes complejos. A los 4 años se diagnosticó de insuficiencia glucocorticoidea aislada con ACTH elevada, sin afectación mineralocorticoidea ni causa filiada, sospechándose deficiencia familiar de glucocorticoides (FGD) sin confirmación genética. Como antecedentes familiares destacan consanguinidad parental (padres primos carnales) y hermanos fallecidos en el periodo neonatal. Entre sus antecedentes destacan DM2, obesidad, hipogonadismo, HTA, SAHS, osteopenia y trastorno psiquiátrico. A lo largo de los años el seguimiento endocrinológico fue irregular y en ocasiones recibió hidrocortisona a dosis suprafisiológicas. Esta situación, mantenida en el tiempo sin revisión especializada, favoreció el desarrollo de un síndrome de Cushing yatrogénico con importantes consecuencias físicas y funcionales. Durante el ingreso programado se constata cortisol suprimido con ACTH baja, hipogonadismo, hiperprolactinemia, déficit grave de vitamina D y osteoporosis severa con fracturas vertebrales. Se realiza reducción progresiva de hidrocortisona hasta su dosis habitual (30 mg), inicio de testosterona intramuscular y administración de ácido zoledrónico. El estudio genético confirma mutación patogénica en el gen NNT, responsable de FGD tipo 4, una forma autosómica recesiva de insuficiencia suprarrenal primaria tardía con función mineralocorticoidea preservada. Actualmente, muestra mejoría clínica significativa, con pérdida de peso, desaparición de signos de Cushing y recuperación funcional parcial.

Discusión: La FGD debe considerarse en adultos con insuficiencia suprarrenal aislada. El diagnóstico genético permite confirmar la etiología y evitar complicaciones asociadas a un manejo inadecuado. Este caso ilustra las consecuencias de un seguimiento intermitente y la importancia de un diagnóstico genético precoz.