

# Hiperplasia suprarrenal congénita, a propósito de un caso

## Congenital adrenal hyperplasia a case report

Sandra Morales<sup>1</sup> • Heyli Díaz<sup>2</sup> • Camila Guzmán<sup>3</sup>

**Cómo citar:** Morales Castillo S, Díaz H, Guzmán C. Hiperplasia suprarrenal congénita, a propósito de un caso. ADOPA. 2024;2(2):83-90. Disponible en: <https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/42>

### Resumen

**Introducción:** la hiperplasia suprarrenal congénita es un grupo de trastornos genéticos, caracterizado por la síntesis inadecuada de cortisol, aldosterona o ambos. Las presentaciones más frecuentes son la deficiencia de 21-hidroxilasa y la deficiencia de 11-beta-hidroxilasa, por su bloqueo enzimático, estas conducen a un exceso de andrógenos, causando una virilización excesiva de los genitales.

**Presentación de caso:** paciente masculino de 4 años y 11 meses de edad, referido a consulta de endocrinología pediátrica por presentar adrenarquia precoz y macropene, se le da el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita y se inicia tratamiento con prednisolona debido a limitación de adquisición de hidrocortisona.

**Conclusiones:** se diagnostica al paciente con hiperplasia suprarrenal congénita. Se debe realizar una buena práctica de pediatría y puericultura para favorecer la detección temprana y así evitar complicaciones a futuro. Orientar a los padres/tutores sobre los hallazgos típicos en el desarrollo de la población pediátrica e incluir el tamizaje neonatal como prueba a nivel nacional.

**Palabras clave:** reporte de caso; hiperplasia suprarrenal congénita; adrenarquia precoz; macropene, virilización.

<sup>1</sup> Pediatra endocrinóloga. Instituto Regional Materno Infantil y Especialidades Médicas (IRMIE). Baní, República Dominicana. ORCID: 0009-0007-5911-2436 • E-mail: sandraymoralesc@gmail.com

<sup>2</sup> Instituto Tecnológico de Santo Domingo (INTEC). Santo Domingo, República Dominicana. ORCID: 0000-0001-9844-1709 • E-mail: heyliidiaz@gmail.com

<sup>3</sup> Universidad Iberoamericana (UNIBE). Santo Domingo, República Dominicana. ORCID: 0009-0008-7780-9912 • E-mail: camilaguzmanbasilis@gmail.com

## Abstract

**Introduction:** congenital adrenal hyperplasia is a group of genetic disorders, characterized by inadequate synthesis of cortisol, aldosterone or both. The most frequent presentations are 21-hydroxylase deficiency and 11-beta-hydroxylase deficiency, due to their enzymatic blockage, these lead to an excess of androgens, causing excessive virilization of the genitals.

**Case presentation:** male patient, 4 years and 11 months old, referred to a pediatric endocrinology clinic due to premature adrenarche and macropenis, diagnosed with congenital adrenal hyperplasia and treated with prednisolone due to a regional hydrocortisone shortage.

**Conclusions:** the patient was diagnosed with congenital adrenal hyperplasia. Good pediatric and childcare practice must be carried out to promote early detection and thus avoid future complications. Guide parents/guardians about typical findings in the development of the pediatric population and include neonatal screening as a national test.

**Keywords:** case report; congenital adrenal hyperplasia; premature adrenarche; macropenis, virilization.

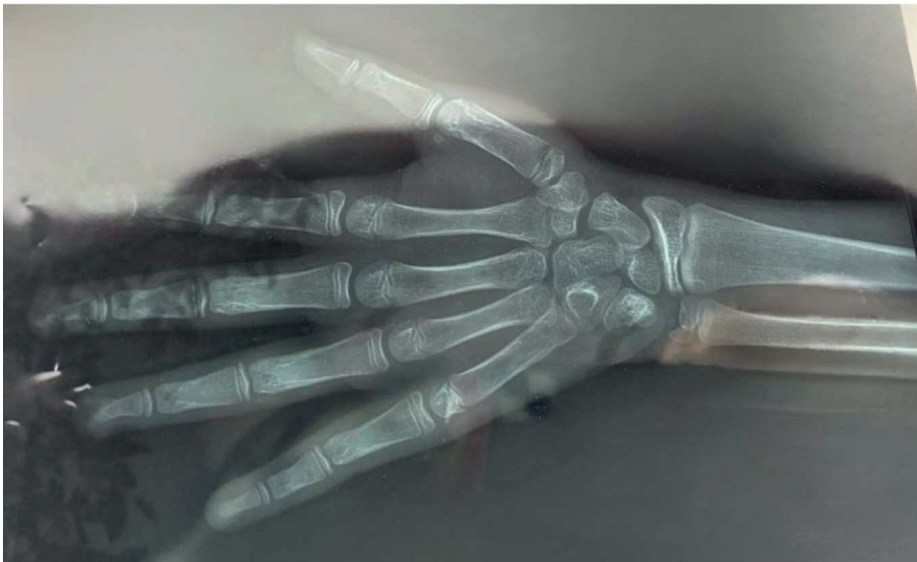
## Introducción

La hiperplasia suprarrenal congénita son todos los trastornos hereditarios de tipo autosómicos recesivos que afectan la esteroidogénesis suprarrenal del cortisol. En función del déficit enzimático se conocen siete formas clínicas de hiperplasia suprarrenal congénita<sup>1,2</sup>. La deficiencia de 21-hidroxilasa causa el 90 % de los casos de hiperplasia suprarrenal congénita. La incidencia varía de 1/10.000 a 1/15.000 nacidos vivos. La gravedad de la enfermedad depende de la mutación CYP21A2 en el brazo corto del cromosoma 6 específicamente y el grado de deficiencia de la enzima<sup>2,3</sup>. En el déficit clásico, se produce un defecto grave de cortisol y aldosterona (insuficiencia suprarrenal) y un hiperandrogenismo (virilización de la mujer afecta); en el déficit no clásico, la sintomatología secundaria al hiperandrogenismo aparece en la infancia o adolescencia, o puede ser oligosintomáticas. El déficit clásico de 21-hidroxilasa se puede detectar por el cribado neonatal, una prueba que se basa en una punción en el talón en las primeras 48 horas de vida, la muestra es analizada para detectar un extenso número de enfermedades genéticas. El tratamiento se basa en el uso de glucocorticoides y mineralocorticoides y en el apoyo psicológico<sup>1,4,5</sup>.

## Descripción del caso

Paciente masculino de 4 años y 11 meses de edad que llega a la consulta de endocrinología pediátrica por referencia de pediatría a causa de macropene y adre-narquia precoz. La madre comenta que antes de ser referido a la consulta de endocrinología no evidenciaba en el niño ningún hallazgo anormal, debido a que entendía que el paciente presentaba un tamaño de pene normal, ya que, según la ella, el padre es macropene. No es hasta que deciden cambiar de pediatra a la edad de 4 años, que la misma señala el tamaño anormal peniano. Como antecedentes personales se refiere un embarazo estable, logró todos los hitos de la infancia a tiempo, antecedentes heredofamiliares negados y la madre refiere una menarquia a los 12 años. No se le realizó tamizaje neonatal al nacer.

En el examen físico se evidencia Tanner mamario 1, vello púbico Tanner 2, el volumen testicular de 3 ml y tamaño peniano de 11 cm. Con estos datos se le da diagnóstico presuntivo de adre-narquia precoz y macropene y se le indican estudios. El paciente llegó con analíticas (21/08/2023) y una radiografía de mano izquierda que arrojó una edad ósea de 13 años.



**Figura 1.** Radiografía de mano izquierda, atención edad ósea (13 años)

**Fuente:** foto del expediente, tomada con autorización de la madre, Instituto Regional Materno Infantil y Especialidades Médicas.



**Figura 2.** Pene del paciente (4 años y 11 meses)

**Fuente:** foto del expediente, tomada con autorización de la madre, Instituto Regional Materno Infantil y Especialidades Médicas.

Fue referido a emergencia, donde se le dio tratamiento con hidrocortisona para estabilizar el cuadro. Luego se le dio seguimiento con los electrolitos (20/09/2023), con esos resultados, más los revisados anteriormente, se le da el diagnóstico definitivo de Hiperplasia Suprarrenal Congénita y se inició la intervención terapéutica con prednisolona 15 mg, 1.5 mL diarios, debido a una limitación de adquisición de hidrocortisona. Al indicar el medicamento se le explicó a la madre detenidamente cómo debía administrar el mismo, sin embargo, hubo una administración errónea por parte de esta, pues le estaba suministrando 3 mL diarios al paciente, razón por la cual, este acudió en diciembre a la consulta de seguimiento con resultados de laboratorio que arrojaban un eje hipotálamico-hipofisario suprimido en su totalidad, mostrando efectos secundarios como fatiga, anorexia, pérdida de peso, entre otros síntomas sistémicos. Se le reajustaron los valores y se le volvió a explicar el tratamiento a la madre. Se refirió a genética para clasificar tipo de hiperplasia suprarrenal congénita y se trasladó paciente a sistema nacional para inclusión en el programa Promepsal con el fin de facilitarle la administración de hidrocortisona.

**Tabla 1.** Laboratorios

Tipo	Valor del Paciente	Valor estándar	Unidad
<b>21-08-2023</b>			
17-Hidroxiprogesterona	192.40	0.05 - 2.35	ng/mL
ACTH	436	9.00-55.00	ng/mL
Cortisol basal	5.36	5.27-22.45	pg/dL
DHEA-SO4	168.51	0.00-88.60	pg/dL
Glucosa	96.5	65.00-99.00	mg/dL
Hba1C	5.5	4.0-6.0	%
T4 libre	1.19	0.86-1.40	ng/dL
Testosterona Total	103.94	0.00-10.50	ng/dL
TSH	6.799	0.670-4.160	mIU/mL
<b>20-09-2023</b>			
Cloro sérico	102.9	97.00-107.00	mEq/L
CO2	25	16.00-25.00	mEq/L

Tipo	Valor del Paciente	Valor estándar	Unidad
Potasio sérico	5.03	3.30 - 4.70	mEq/L
Sodio sérico	135.3	132.00-141.00	mEq/L
<b>19-12-2023</b>			
ACTH	110.00	9.00-55.00	mEq/L
Cortisol basal	3.85	5.27 - 22.45	pg/dL
DHEA-S04	178.46	0.00 - 88.60	pg/dL
Glucosa	90.70	65.00 - 99.00	mg/dL
17-hidroxiprogesterona	114.80	0.05 - 2.35	ng/mL

**Fuente:** Laboratorio Referencia, resultados usados con la autorización de la madre.

## Discusión

Según el CDC, más de 13 mil recién nacidos al año se identifican con condiciones como fibrosis quística, anemia falciforme y otras condiciones metabólicas y endocrinas a través del programa de tamizaje neonatal, ofreciendo a estos recién nacidos tratamiento especializado que previene una discapacidad a largo plazo o hasta la muerte<sup>6-8</sup>. Sin embargo, en la actualidad, un programa como este no existe en la República Dominicana, lo cual retrasa el diagnóstico de patologías congénitas, entre ellas, la hiperplasia suprarrenal congénita, como el caso en discusión, ya que este cuadro pudo haber sido prevenido con un diagnóstico temprano. No obstante, el tamizaje neonatal es solo una de las herramientas con las que se pudo haber hecho. Una manera más rentable y beneficiosa es una buena puericultura, ofreciendo un examen físico largo y detallado durante el desarrollo del paciente, en cual se pudo haber sospechado sobre los hallazgos macrosómicos ya referidos. Del mismo modo, orientar a los padres es otra herramienta que nos puede llevar a un diagnóstico temprano, ya que si se les informa sobre lo que es típico en referencia a las edades, los mismos sabrán cuándo parece ser atípico.

Los datos presentados fueron limitados por la falta de cooperación de la madre del paciente, luego de haber accedido a la participación en el reporte de caso.

## Conclusión

Se diagnostica al paciente con hiperplasia suprarrenal congénita a través de los laboratorios, a raíz del caso se puede concluir que se debe realizar una buena práctica de pediatría y puericultura para lograr un diagnóstico temprano y evitar complicaciones a futuro. Asimismo, orientar a los padres o tutores sobre los hallazgos típicos en el desarrollo de la población pediátrica, e incluir el tamizaje neonatal como prueba a nivel nacional.

## Recomendaciones

Alentar a las entidades responsables a darle prioridad a la aprobación de ley de implementación del programa de tamizaje neonatal a nivel nacional, con la finalidad de poder reducir, mediante una identificación temprana, el costo de los programas destinados a tratar esas enfermedades raras<sup>9</sup>.

Exhortar a los pediatras a llevar a cabo una consulta más integral y un examen físico más detallado.

## Referencias

1. Labarta Aizpún JI, De Arriba Muñoz A, Ferrer Lozano M. Hiperplasia suprarrenal congénita. *Protoc diagn ter pediatr*. 2019;1:141-56. Disponible en: [https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/09\\_hiperplasia.pdf](https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/09_hiperplasia.pdf)
2. Licourt Otero D, Pérez Martín MM. Déficit de 21-hidroxilasa: aspectos actuales. *Rev Ciencias Médicas*. 2009;13(1):116-29. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1561-31942009000100014&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942009000100014&lng=es).
3. Calabria A. Generalidades sobre la hiperplasia suprarrenal congénita - pediatría [Internet]. *Manuales MSD*; 2023 [cited 2024 Mar 18]. Disponible en: <https://www.merckmanuals.com/es-us/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-endocrinos-pedi%C3%A1tricos/generalidades-sobre-la-hiperplasia-suprarrenal-cong%C3%A9nita>
4. Alliance, G. (2009) *Detección Sistemática (tamizaje) Neonatal, Cómo entender la genética: Una guía para pacientes y profesionales médicos en la región de Nueva York y el Atlántico Medio*. Available at: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK132212/>

5. Hospital Materno Perinatal Mónica Pretelini Sáenz. Tamiz Neonatal | Secretaría de Salud; (no date). Available at: [https://salud.edomex.gob.mx/hmpmonica\\_pretelini/tamiz\\_neonatal#:~:text=El%20Tamiz%20Neonatal%20es%20un,\(causa%20de%20retraso%20mental\)](https://salud.edomex.gob.mx/hmpmonica_pretelini/tamiz_neonatal#:~:text=El%20Tamiz%20Neonatal%20es%20un,(causa%20de%20retraso%20mental))
6. Newborn Screening Portal [Internet]. Centers for Disease Control and Prevention; 2021 [cited 2024 Mar 18]. Available from: <https://www.cdc.gov/newborn-screening/index.html>
7. Bernal JE, Tamayo ML, Briceño I, Benavides E. Newborn screening in Colombia: The experience of a private program in Bogotá. *Biomédica*. 2024;44(1):102-7. doi: 10.7705/biomedica.6911
8. Pruebas de detección o Tamizaje neonatal. HealthyChildren.org; (no date). Available at: <https://www.healthychildren.org/Spanish/ages-stages/baby/Paginas/newborn-screening-tests.aspx>
9. El Senado de la República aprobó en segunda lectura el proyecto de ley que ordena el Tamizaje neonatal [Internet]. 2022 [cited 2024 Mar 18]. Disponible en: <https://www.senadord.gob.do/el-senado-de-la-republica-aprobo-en-segunda-lectura-el-proyecto-de-ley-que-ordena-el-tamizaje-neonatal/>
10. Morla E. *Endocrinología Pediátrica Básica*. Mejía Arcala; 2022.