

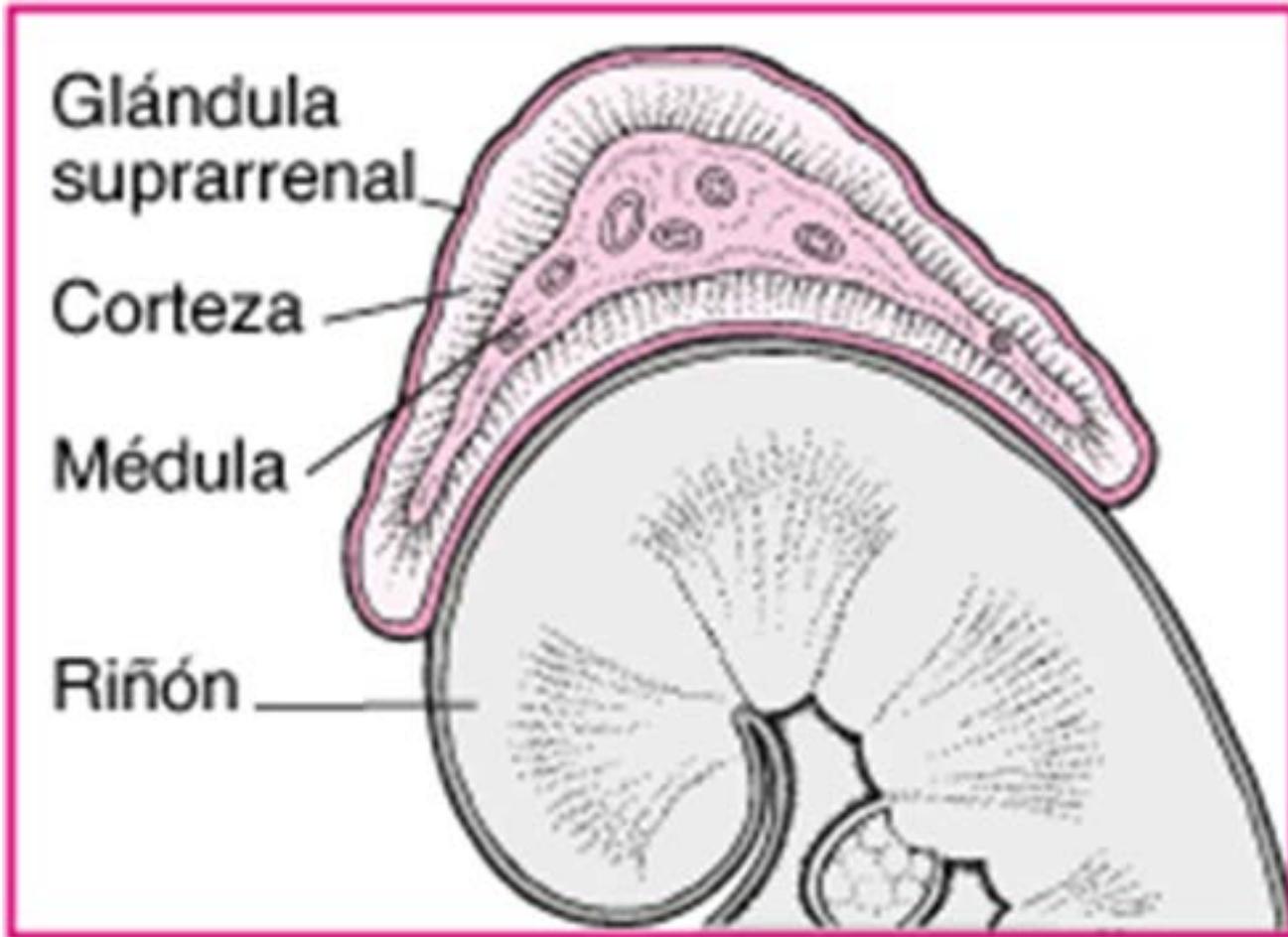


UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN

Hiperplasia suprarrenal congénita

INTERNO DE PEDIATRÍA: ROBERTO AYALA

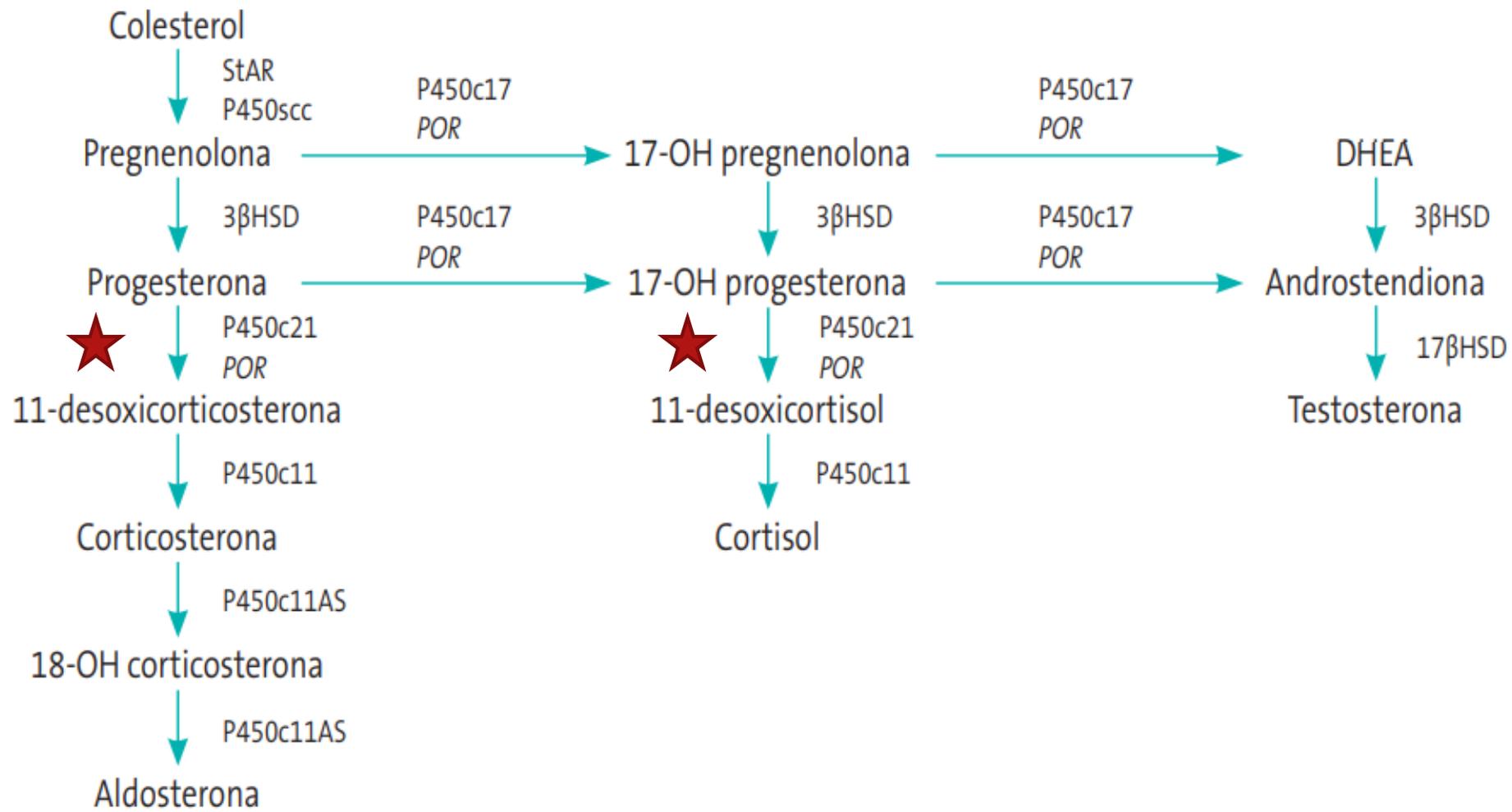
DOCENTE DR. GERARDO FLORES



Glándulas suprarrenales

Generalidades

- ▶ La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) engloba todos los trastornos hereditarios de la esteroidogénesis suprarrenal del cortisol
- ▶ El déficit de cortisol es un hecho común a todas ellas.
- ▶ Aumento de la producción de hormona adrenocorticotropa (ACTH).
- ▶ Autosómico recesivo. gen CYP21 en el cromosoma 6.
- ▶ 7 formas de presentación distintas



Déficit de 21- hidroxilasa P450c21

- ▶ Forma mas frecuente (95% de los casos)
- ▶ insuficiencia suprarrenal e hiperandrogenismo
- ▶ 2 puntos principalmente donde actúa este déficit
- ▶ 2 formas de presentación la clásica y no clasica
- ▶ Gen CYP21 en el cromosoma 6 y su incidencia de 1:10.000 a 1:18.000 nacidos vivos



Presentación forma clásica

- ▶ Hiperandrogenismo intrauterina (en varón macrogenitosomia y en mujeres virilización genitales externos)
- ▶ Dentro de la forma clásica encontramos la perdedora de sal, que será la expresión mas grave de la enfermedad (alta morbimortalidad)
- ▶ Suele aparecer la segunda a tercera semana de vida
- Vómitos, ausencia ganancia ponderal, deshidratación hiponatémica que puede evolucionar a un shock (hiponatremia-hipoglicemia-hiperpotasemia-acidosis). Tiende a confundirse con sepsis neonatal tardía



Normal Female

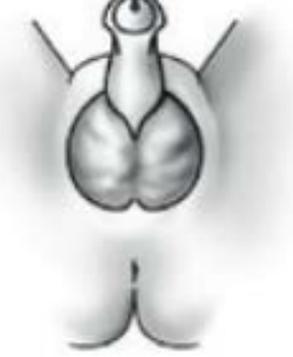
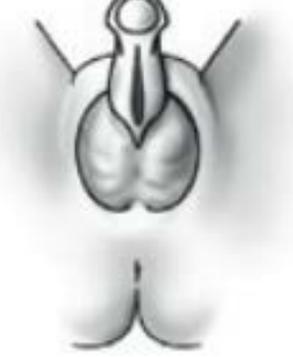
1

2

3

4

5



Presentación forma no clásica

- ▶ Hiperandrogenismo de aparición postnatal
- ▶ Síntomas mas frecuentes son pubarquia prematura, piel grasa con acné, aceleración del crecimiento y de la edad ósea
- ▶ En la adolescencia y edad adulta las mujeres pueden presentar irregularidades menstruales, hirsutismo, calvicie, ovario poliquístico, acné e infertilidad.
- ▶ Los varones afectos pueden presentar acné, oligospermia e infertilidad, pero la mayoría de las veces son asintomáticos
- ▶ Mayoría de las veces son asintomáticos.

Diagnostico

- ▶ La historia clínica, de cuadro subagudo grave con compromiso del estado general, deshidratación y alteraciones hidroelectrolíticas pudiendo o no encontrarse al examen físico manifestaciones de virilización o hiperpigmentación, permiten plantear el diagnostico. Puede confundirse con sepsis neonatal tardía.
- ▶ **Laboratorio:** Sangre: Hiponatremia, hiperkalemia, acidosis metabólica e hipoglicemia. Cortisol inapropiadamente normal o bajo, 17 OH progesterona y actividad de renina plasmática elevadas certifican el diagnostico
- ▶ **Orina:** Poliuria y natriuresis elevada
- ▶ 17 oh progesterona al tercer día de vida, y un valor entre 75-500 ng/ml es diagnóstico.

Tratamiento

- ▶ Shock: administrar Hidrocortisona 50 mg/m² EV, en bolo y 100 mg/m²/día de mantención
- ▶ Corrección del shock hipovolémico y las alteraciones hidroelectrolíticas. La deshidratación hiponatémica se corrige según las pautas habituales de rehidratación, con aporte de suero fisiológico + suero glucosado.
- ▶ Una vez estabilizado:
 - Cortisol 20-30 mg/m²/día en 3 dosis
 - Fludrocortisona: 0.1 a 0.2 mg/día en una dosis VO

Bibliografía

- ▶ Tapia JL. González A. Neonatología 4° edición. 2018. Cap. 16. Trastornos endocrinos del recién nacido.137-145.
- ▶ GAJARDO, E. G. (2020). hiperplasia suprarrenal congenita [Libro electrónico]. En *guia practica clinica* (V edicion 2020 ed., pp. 156-158).
<http://www.manuelosses.cl/BNN/gpc/Guias%20Neonatologia%20%202020.Hospita%20%20La%20Serena%20.oficial...pdf>
- ▶ Maritza Vivanco. (2016). hiperplasia suprarrenal congénita. manual de neonatología hospital san jose, 89-91.
- ▶ Labarta Aizpún JI, de Arriba Muñoz A, Ferrer Lozano M. (2019) Hiperplasia suprarrenal congénita. *Protoc diagn ter pediatr.*;1:141-56.