

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR ALTERACIÓN EN ENZIMA 11 BETA HIDROXILASA. A RAÍZ DE CASOS CLÍNICOS INTRAFAMILIARES.

Jonathan Kraus Friedmann¹, Nelson Wohlk González²

¹Unidad Endocrinología, Servicio Pediatría. Hospital Luis Calvo Mackenna; Unidad Endocrinología Pediátrica, Servicio Pediatría. Clínica Alemana de Santiago, ²Unidad Endocrinología, Hospital del Salvador: Departamento Medicina Oriente, Universidad de Chile.

Familia con antecedentes de consanguinidad (abuelos primos hermanos). Padres de 3 hijas.

La mayor, de 22 años, consulta a los 4 años por clitoromegalia (clítoris de 18 mm) y fusión labio escrotal (relación ano-base/ano-rafe 0.75). Estudio inicial muestra valores bajos de 17(OH) progesterona, iniciando tratamiento con hidrocortisona. Durante seguimiento destaca requerimientos bajos de hidrocortisona, logrando incluso valores suprimidos de 17(OH) progesterona, así como también no presenta signos de hiperandrogenismo. Menarquia a los 11 años, actualmente con ciclos menstruales regulares. Estudio genético de gen 21CYP21A2 por secuenciación completa normal. Nunca hipertensa

Segunda hermana, hoy de 12 años, producto de embarazo en el que recibe glucocorticoides por 6 meses. Madre no presenta virilización. Recién nacida de término adecuada para la edad gestacional, nace con desorden del desarrollo sexual caracterizado por seno urogenital y fusión labioescrotal, sin clitoromegalia. Estudio inicial muestra cariotipo 46, XX, ecografía ginecológica con presencia de útero y ovarios, y a los 26 días de vida, 17(OH) progesterona sin extracción de 14.5 ng/ml, androstenediona de 5.1 ng/ml, testosterona total de 0.21 ng/ml y actividad de renina plasmática de 20.5 ng/ml/hr. Inicia tratamiento con hidrocortisona y fludrocortisona. Estudio genético de gen 21CYP21A2 por PCR alelo específico normal. Durante seguimiento destaca requerimientos bajos de hidrocortisona, logrando incluso valores suprimidos de 17(OH) progesterona con dosis única de hidrocortisona, suspensión de fludrocortisona y ausencia de signos de hiperandrogenismo pero con avance de la edad ósea. Menarquia a los 9 años 8 meses, actualmente con ciclos menstruales regulares. Nunca hipertensa

Por ausencia de signos de hiperandrogenismo post parto se plantea Hiperplasia Suprarrenal Congénita por mutación en gen POR. Estudio genético muestra polimorfismo A503V en estado homocigoto en ambas hermanas, en estado homocigoto en la madre y en estado heterocigoto en padre.

Se suspende gradualmente hidrocortisona en ambas hermanas, evolucionando sin signos de hipocortisolismo ni hiperandrogenismo. Test de ACTH en ambas hermanas con valores post ACTH bajos (10.1 y 12.9 ng/ml respectivamente) por lo que se indica uso de hidrocortisona ante stress.

Se realiza estudio de esteroides por LC/MS-MS y metabolitos de esteroides en orina por GC/MS-MS. Resultados muestran alza de niveles de 11 deoxicortisol y de deoxicorticosterona y sus metabolitos urinarios respectivos. Estudio genético en proceso. Se reinicia prednisona para prevención de daño renal.

Financiamiento: Sin financiamiento