

## CASO 2

### "HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA CON DISRELACIÓN CLÍNICO-BIOQUÍMICA".

Presenta: Dr. Tomás Muñoz Pérez

Pediatra endocrinólogo

Servicio de Pediatría, H. Guillermo Grant Benavente, Concepción

Departamento de Pediatría, Facultad de Medicina, Universidad de Concepción

GRUPO GESUR

Adolescente que actualmente tiene 12 años. Inicia controles en sistema privado desde los 8 años por talla baja con retraso de edad ósea. Sin adrenarquia, pubarquia ni otros signos de desarrollo puberal. Dentro del estudio general se constata 17-hidroxiprogesterona elevada, con test de ACTH que confirma niveles compatibles con Hiperplasia suprarrenal congénita. Se inicia terapia con hidrocortisona sin lograr buen control bioquímico pese a dosis progresivas.

A los 10 años es evaluado en H. Regional de Concepción y por ausencia de beneficio clínico y falta de respuesta a dosis elevadas de corticoides se decide suspender terapia. Paciente presenta pubarquia desde los 11 años, persistiendo con volúmenes testiculares pre-puberales, con edad ósea retrasada, y sin evidencia de activación de pubertad central. Sin embargo persiste 17OHP francamente elevada y resto de andrógenos discretamente elevados (normales para la edad)

Por la falta de correlación entre la clínica y los exámenes hormonales se solicita estudio genético de la CYP21A2, confirmándose variante p.Val281Leu homocigota.

Paralelamente dentro de su estudio de talla baja, se constata pronóstico de estatura final por debajo de las -2DE y más de 1 DE por debajo de la talla objetivo genética. Con marcadores de hormona de crecimiento normales-bajos. Se inicia terapia con Somatropina por Talla baja idiopática con buena respuesta clínica.

#### Bibliografía:

1. Soveizi M, Mahdieh N, Setoodeh A, Sayarifard F, Abbasi F, Bose HS, Rabbani B, Rabbani A. p.Gln318X and p.Val281Leu as the Major Variants of CYP21A2 Gene in Children with Idiopathic Premature Pubarche. *Int J Endocrinol.* 2020 May 15;2020: 4329791. doi: 10.1155/2020/4329791. PMID: 32714392; PMCID: PMC7355357.
2. Pijnenburg-Kleizen KJ, Thomas CMG, Otten BJ, Roeleveld N, Claahsen-van der Grinten HL. Long-term follow-up of children with classic congenital adrenal hyperplasia: suggestions for age dependent treatment in childhood and puberty. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2019 Oct 25;32(10):1055-1063. doi: 10.1515/jpem-2019-0006.
3. Merino PM, Codner E. Hiperplasia suprarrenal congénita no-clásica: avances en la detección, diagnóstico, conducta y tratamiento. *Rev. chil. endocrinol. diabetes* 2010; 3 (1).