



Sociedad Chilena
de Endocrinología
y Diabetes

“DESAFÍOS EN LA INTERPRETACIÓN DEL ESTUDIO GENÉTICO DE HSC POR DÉFICIT DE 21-HIDROXILASA”

Presentan: Dr. Hugo Pizarro
Residente Endocrinología Pediátrica
Pontificia Universidad Católica de Chile
Bq. Helena Poggi
Unidad de Endocrinología
Pontificia Universidad Católica de Chile
GRUPO PONTIFICIA UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CHILE

CASO 2

Anamnesis: Escolar de sexo femenino, consulta a los 8 años 5 meses por comedones/acné y botón mamario de inicio a los 7 años 6 meses.

Antecedentes de importancia:

- Mórbitos: intolerancia a la lactosa
- Perinatal: macrosomía fetal - GEG (4130 g para 40 sem)
- Familiares: Padre con acné inflamatorio severo, con desarrollo puberal normal.

Examen físico

- Peso: 34.7 kg ; Talla: 141 cm (p96 , z: +1.77) ; IMC: 17.5 (p75 , z: 0.66)
- Talla objetivo genética: 161,7cm (p31 , z -0,22) Δz Talla/TOG: +1,99
- Piel oleosa, cabello graso, acné inflamatorio
Tanner 3 mamario y púbico, sin clitoromegalia, con estrogenización vaginal.

Exámenes:

- Rx Edad ósea es de 11 años 6 meses para edad cronológica de 8 años 5 meses
- Ecografía pélvica con signos puberales
- LH 2.74 uUI/mL, estradiol 20.2 pg/mL
- 17 OH Progesterona 16 ng/mL (CLIA, Maglumi 800)
 - Repetido UC: 45,46 ng/ml (MS/MS)
- Androstenediona 2.21 ng/mL
- Test ACTH peak cortisol 22.9 ug/dL
- DHEAs: 1,45 ug/ml
- Testosterona total: 25,1 ng/dl
- α -fetoproteína y β -HCG negativas

Estudio molecular Gen CYP21A2:

c . 445-42C>A ; 515T>A ; 707T>A ; 710T>A ; 716T>A ; 841G>T ; 920-921insT
p. ? ; Ile172Asn ; Ile236Asn ; Val237Glu ; Met239Lys ; Val281Leu ; Leu307Phefs*6

Diagnóstico: Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica

Plan: Recibe tratamiento con hidrocortisona, espironolactona y triptorelina.

Bibliografía:

- 1) Arriba M and Ezquieta B (2022) Molecular Diagnosis of Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: A Practical Approach. *Front. Endocrinol.* 13:834549. doi: 10.3389/fendo.2022.834549
- 2) Merke D, and Auchus R (2020) Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Deficiency. *N Engl J Med.* 383:1248-61. DOI: 10.1056/NEJMra1909786
- 3) Pignatelli D, Carvalho BL, Palmeiro A, Barros A, Guerreiro SG and Maçut D (2019) The Complexities in Genotyping of Congenital Adrenal Hyperplasia: 21-Hydroxylase Deficiency. *Front. Endocrinol.* 10:432. doi: 10.3389/fendo.2019.00432