

Corrección quirúrgica y manejo clínico en paciente con Hiperplasia Suprarrenal Congénita: Un informe de caso

Surgical correction and clinical management in a patient with Congenital Adrenal Hyperplasia: A case report

Joilson da Silva Fialho
Carolina Caldas Chiari
Rafaella Piancó Padilha

Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Central del Paraguay
Pedro Juan Caballero, Paraguay

Resumen

La Hiperplasia suprarrenal ocurre por mutación del gen CYP21A2. Este estudio busca resaltar las manifestaciones clínicas, conducta médica y los medios diagnósticos aplicados, por medio del relato de caso de una paciente, ACJS, de 8 años, quien presentó al nacer genital ambiguo, fusión labial y edema del clítoris, con alteraciones electrolíticas y hormonales, siendo sometida a tratamiento compensatorio y mantenida con el uso de corticoides y electrolitos. La reconstrucción genital fue realizada con mínimas complicaciones.

Palabras clave: Patologías congénitas, Hiperplasia suprarrenal, Genitalia ambigua.

Abstract

Adrenal hyperplasia occurs due to mutation of the CYP21A2 gene. This study seeks to highlight the clinical manifestations, medical conduct and diagnostic means applied, through the case report of a patient, ACJS, 8 years old, who presented at birth ambiguous genital fusion, lip fusion and edema of the clitoris, with electrolyte and hormonal alterations, being subjected to compensatory treatment and maintained with the use of corticosteroids and electrolytes. Genital reconstruction was performed with minimal complications.

Keywords: Congenital pathologies, Adrenal Hyperplasia, Ambiguous genitalia.

Introducción

Las suprarrenales son glándulas bilaterales divididas en dos zonas distintas: la zona cortical que se subdivide en tres: la glomerular responsable de secretar aldosterona, el fasciculado que produce cortisol y la reticular que sintetiza andrógenos y, la zona medular que produce catecolaminas (1).

Las mutaciones deletéreas pueden producirse del gen CYP21A2 que dan lugar a una hiperplasia del órgano con una prevalencia de 1/14000 de la población general (2), responsable del fallo de la función enzimática esteroidogénica, hiperplasia cortical y cambios en la síntesis de andrógenos (3).

La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC), por su baja incidencia, es muy

subdiagnosticada, siendo esencial utilizar buenos recursos para el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno (4).

Esta investigación tiene como objetivo retratar aspectos generales de la patología, destacando las manifestaciones clínicas de manera cronológica, procedimientos diagnósticos y conducta terapéutica en una paciente atendida en el Hospital Regional de Presidente Prudente – SP, Brasil, en julio de 2022.

Informe de caso

AJCS, 8 años, femenino, blanca, acudió al HR de Presidente Prudente/SP en 2014, 13 días después de su nacimiento por presentar alteración genital y dificultad para succionar. Al examen físico se observó genitales ambiguos, fusión de labios y



aumento del clítoris de origen congénito, deshidratación por hiponatremia a la alteración suprarrenal y disminución de peso de 700g por bajo reflejo de succión. Sin cuadro patológico anterior. Sin antecedentes patológicos familiares. Hábitos fisiológicos: hiporexia, intolerancia a lactosa. Sin hábitos tóxicos. Datos del parto: parto a término, cesárea, raquianestesia, IG 38 semanas, llanto al nacer, Apgar 8/9, peso: 3090 g, PC: 33 cm, PT: 32 cm, PAb: 30 cm, longitud: 48 cm.

Al nacer paciente normocéfalo, sin hematomas, tórax simétrico con movimientos respiratorios presentes; abdomen plano, ruidos hidroaéreos conservados, ausencia de soplos abdominales; piel delgada, hiperpigmentada, arrugada con pliegue cutáneo prolongado; genitales de aspecto edematoso, con aparente fusión de labios e hipertrofia del clítoris; ano permeable.

Se realizaron estudios de cariotipo para verificar el sexo con resultado 46XX (femenino); Prueba de Guthrie: 17OHP (HSC) 111ng/mL; Sodio 131 mEq/L; Potasio 7 mEq/L; Estradiol 23,2 pg/mL; Progesterona 121.04 ng/mL; ACTH 503 pg/mL; Testosterona total 1817.5 ng/dL; Cortisol 12,3 µg; con diagnóstico sindrómico de HSC.

Se ha realizado la infusión salina y reemplazo de potasio con mejoría de la deshidratación; administración de corticosteroides intravenosos y regulación gradual de los niveles de electrolitos. Evaluada por el cirujano pediátrico con indicación de cirugía de Movilización Total del Seno Urogenital (MUT) donde se repara quirúrgicamente el piso vaginal, clitoroplastia por técnica de Kogan y Cols (5) preservando el haz vasculonervioso y la reestructuración de los pequeños labios a partir de piel prepucial (*Imagen 1*).

Después de la compensación aguda y la genitoplastia, la paciente mantuvo la estabilidad de la patología siguiendo sus actividades diarias normales con autonomía y salud, bajo el uso de hidrocortisona 40 mg/m²/día (4 mg mañana, 2 mg tarde, 2 mg

noche), fludocortisona 0,1 mg dos veces a la semana de por vida.

Imagen 1 – Genital ambiguo postquirúrgico.



Fuente: Del archivo de los autores.

Conclusión

Los protocolos de triaje neonatal requieren examen físico y pruebas exhaustivas. En Brasil, la Política Nacional de Cribado Neonatal creada en 2001 brinda recursos limitados a ciertas regiones. El estado de São Paulo tiene una amplia cobertura y la paciente tuvo resultado sugestivo para HAC al 3º día de vida.

En la fase aguda, la paciente del caso presentó deshidratación por hiponatremia e hipercalemia, corregida con KCl. Dexametasona 1 mg fue indicada en infusión continua para mejorar el hipocortisolismo. Se unió a una lista de espera para la genitoplastia a través de la red pública, realizada solo 6 años después con éxito en la reconstrucción genital.

Los amplios recursos permiten un buen pronóstico y manejo de los cambios anatomofisiológicos con mínimas complicaciones, pero aún se recomienda la optimización en las listas de espera de este tipo de cirugía, ofreciendo mayores beneficios a la población necesitada.

Referencias

- (1) Fernandes MAL. Hiperplasia suprarrenal congénita CYP21 na criança. Mestrado Integrado em Medicina - 6º ano. Março/2012.

- (2) Kogan SJ, Smey P, Levitt SB. Subtunical total reduction clitoroplasty: a safe modification of existing techniques. *J Urol* 1983;130:746-8.
- (3) Rodríguez A, Ezquieta B, Labarta JI, Clemente M, Espino R, Rodríguez A, et al. Recomendaciones para el diagnóstico y tratamiento de pacientes con formas clásicas hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa. *An Pediatr (Barc)*. 2017;87:116.e1-116.e10.
- (4) Clemente León MC, Puga González B, Campos Martorell A, Yeste Fernández D. Tratamiento prenatal de la hiperplasia suprarrenal congénita. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*. 2018;9(suppl 1):26-9.
- (5) Lemos-Marini SHV, Mello MP. Hiperplasia congênita das suprarenais (HCSR) In: Guerra Junior G, Guerra ATM, editores. *Menino ou menina? Os distúrbios da diferenciação do sexo*. 1.ed. São Paulo: Manole; 2002. p. 61-87.

- ⊙ El trabajo no recibió financiamiento.
- ⊙ Los autores declaran no tener conflictos de interés.
- ⊙ Correspondencias pueden encaminarse al correo electrónico del autor o del equipo editorial.