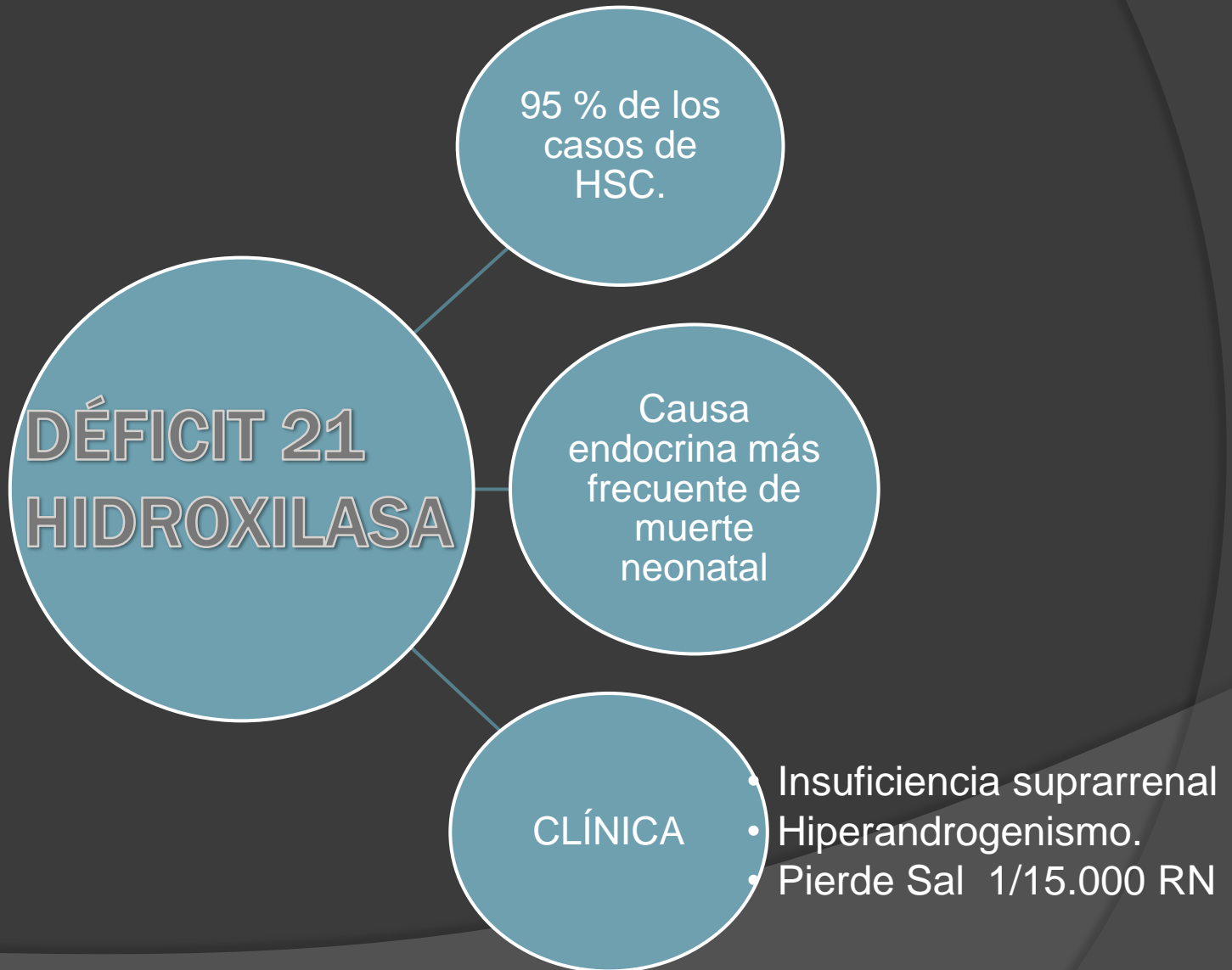
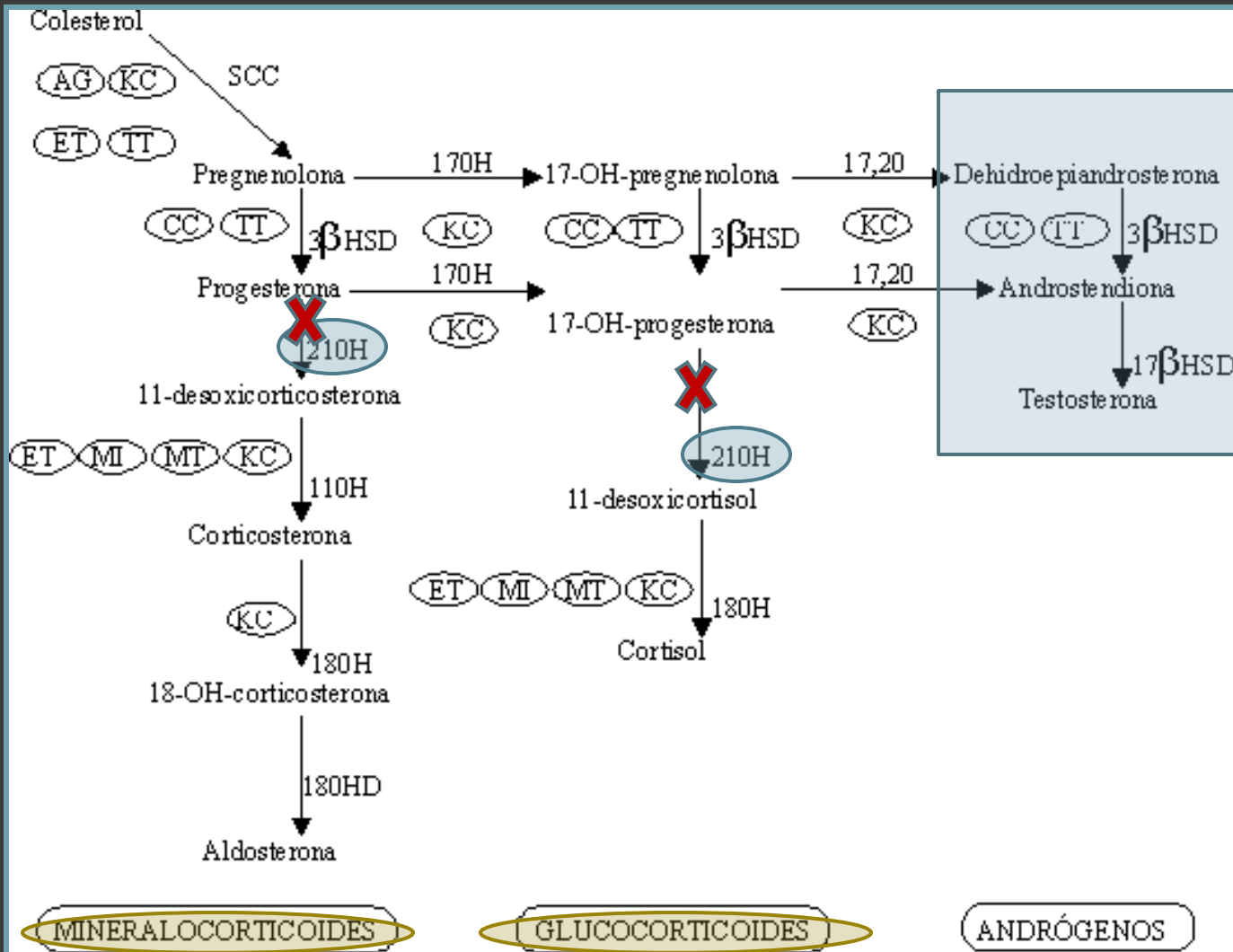


HCS ASINTOMÁTICA AL 16º DÍA DE VIDA.

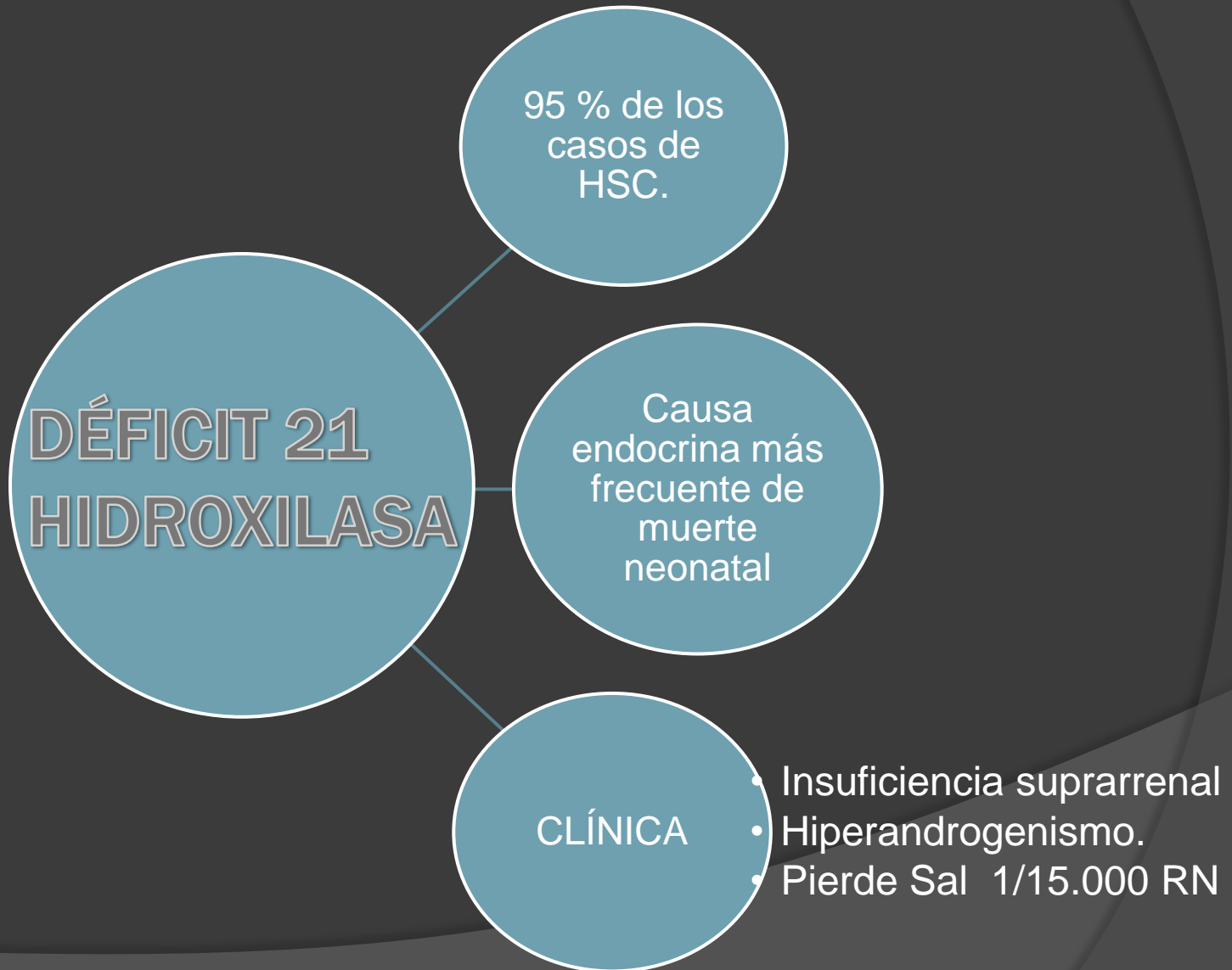
Lourdes García Villaescusa.
Complejo Hospitalario Universitario de Albacete.

Introducción.





Introducción.



Caso clínico.

- Recién nacido varón de 16 días que ingresa en neonatos procedente de consultas externas por sospecha de HSC → screening metabólico 17-OH-P 764,5nmol/l.
- Clínicamente asintomático y con adecuada ganancia ponderal.
- *Antecedentes personales:*
Embarazo controlado, sin incidencias. Parto a 39+1. PRN 3.790g Talla 52 cm PC 34 cm. Periodo neonatal inmediato normal. Lactancia materna exclusiva.
- *Antecedentes familiares:*
Originarios de Rumanía. Madre 28 años GAV 2-0-2. Padre 29 años. No consanguíneos. Hermana 2 años. Todos sanos. No HSC ni otras endocrinopatías.

Caso clínico.

⦿ *Exploración Física:*

Buen estado general. Bien hidratado y perfundido.
Hiperpigmentación mamilar. Fenotipo: normal.

ACP: Soplo sistólico I/VI, no irradiado. Buena ventilación bilateral.

Abdomen: blando y depresible. No masas ni megalias.

Neurológico: FANT. Alegre, vital.

Pulsos: presentes y simétricos.

Genitales: Testes en bolsas. No macrogenitalismo.
Hiperpigmentación escrotal

Caso clínico.

- ◉ Gasometría ingreso: pH 7,3 pCO₂ 44mmHg HCO₃ 21,8 mmol/L EB -4,5 mmol/L Na 121 mmol/L K 6,5 mmol/L Ca 1,40 mmol/L Cl 89 mmol/L
- ◉ Bioquímica: Osm 269 mOsm/kg Glu 75 mg/ml, Urea 49 mg/ml Cr 0,6 mg/ml Ac. Úrico 2,9 mg/ml Ca 12 mg/ml P 8,8 mg/ml Na 121 mmol/l K 7,1 mmol/l Cl 84 mol/l Colesterol 108 mg/ml Triglicéridos 156 mg/ml Bt 2,2 mg/ml GOT 23 U/L GPT 20 U/L GGT 109 U/L Proteínas totales 8,0 g/dL Albúmina 5,2 g/dL
- ◉ Hemograma: Eritrocitos 4.290.000/mcl Hbl 13,8 gr/dl Plaquetas 848.000/mcl Leucocitos 11.250/mcl (N32,6%, L42,3%, M 14,5%).

Caso clínico.

◉Orina: Densidad 1005 pH 7 Anormales y sedimento sin hallazgos. Ck 9,4 mg/ml Na 21,4 MEQ/L K 29,2 MEQ/L Cloro 19,3 MEQ/L

- ◉ECG: Normal

◉Ecocardiografía: Corazón estructuralmente normal. FOP. Estenosis fisiológica API.

◉Ecografía abdominal: Sin hallazgos (no referencia a glándulas suprarrenales).

Caso clínico.

- ACTH: 57,8 pg/ml ↑ (<46pg/ml)
- ARP: 134ng/ml/h ↑↑↑ (0,4-1,9ng/ml/h)
- Aldosterona: 1420 pg/ml ↑↑↑ (10-105 pg/ml)
- 17-hidroxiprogesterona: >550 ng/ml ↑↑↑ (0,10-1,40 ng/ml)
- 17-hidroxipregnenolona:
- Cortisol: 11pgr/dL (6-30 pgr/dL)
- 11-DOC: > 275 ng/ml ↑↑↑ (<8.0 ng/ml)
- Testosterona: >15mg/ml ↑↑↑ (0,12-0,21 ng/ml)
- Testosterona libre: 51,9 pg/mL ↑↑↑ (pg/ml)
- D4A: (<05 ng/ml)

Caso clínico.

- ⦿ Cariotipo: Varón cromosómicamente normal.
- ⦿ Estudio genético 21-Hidroxilasa CYP21A2:

Paciente: Mutaciones severas en ambos alelos.

Heterocigoto compuesto:

Alelo paterno **delección 8 pares de bases +
mutación del procesamiento del intrón 2 655G**

Alelo materno una **delección del gen.**

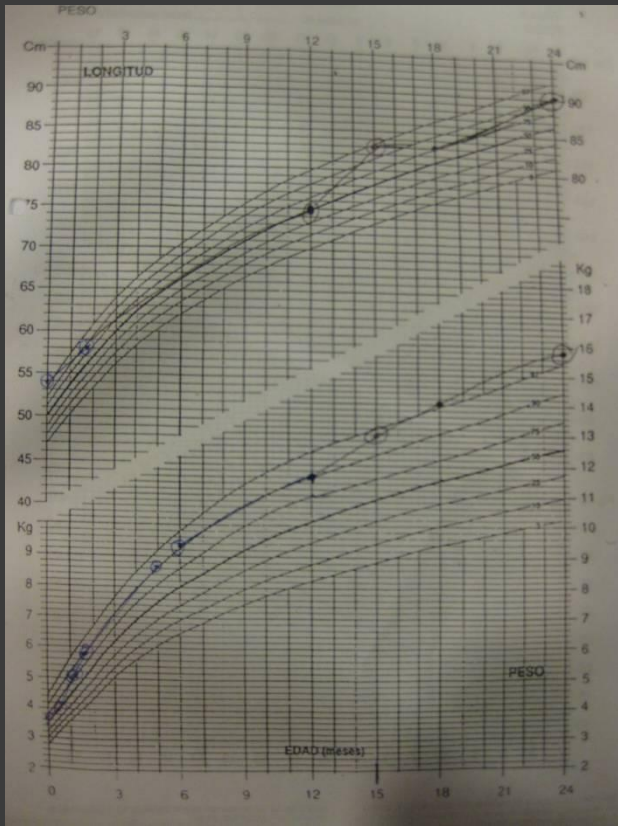
Padre: Portador mutación severa (del8pb+mutación de procesamiento del intrón 2 655G).

Madre: Portadora de mutación severa (delección del gen).

Evolución.

- Con diagnóstico de HSC no descompensada se indica tratamiento con:
 - **Hidrocortisona** (bolo 25mg/m², mantenimiento 20mg/m²/día)
 - **Fludrohidrocortisona** 0,05 mg/día
- Corrección lenta de natremia. Aportes máximos sodio 8,4mEq/kg/día.
- Alta a los 35 días de vida, sin incidencias reseñables.

Evolución.



Buen control de la enfermedad, con disminución progresiva de las necesidades de sodio (mínimo 1 mEq/kg/día).

Ingresa en dos ocasiones el primer año por procesos febriles intercurrentes sin descompensación.

Adecuado desarrollo ponderoestatural.

Conclusiones.

- ⦿ Ausencia de sintomatología pese a encontrarse en decimosexto día de vida.
- ⦿ Importancia del diagnóstico precoz, facilitado por el **screening metabólico**.
- ⦿ **Interferencias** en la determinaciones hormonales por reacciones cruzadas entre metabolitos esteroideos.