

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO PRENATAL DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DÉFICIT DE 21- HIDROXILASA



Dra. Maite Echeverria
H.G.U. Gregorio Marañón
Marzo 2009

Caso clínico

- Mujer gestante de 32 años
- Hijo varón de 3 años con HSC forma pérdida salina.
 - Diagnosticado en el programa de detección precoz de la Comunidad Autónoma de Madrid
 - 17-OHP (talón): 687 nmol/L (N<30)
 - 17-OHP (suero): 650 ng/ml (N<35)
 - Estudio genético molecular :
 - Intrón 2G /triple mutación del exón 6

Caso clínico

- Madre:

- Peso: 58 kg
- Talla: 160 cm
- No signos de hiperandrogenismo
- Analítica:
 - 17-OHP basal: 0,7 ng/ml (N<2 ng/ml)
 - 17-OHP tras ACTH (0,25 mg iv): 4,1 ng/ml

Caso clínico

- Padre:

- Asintomático

- Talla: 174 cm

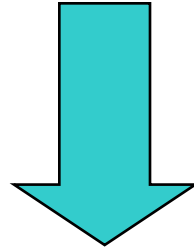
- Analítica:

- 17-OHP basal: 3,5 ng/ml (N<2 ng/ml)

- 17-OHP tras ACTH (0,25 mg iv): 17,9 ng/ml

Durante la gestación

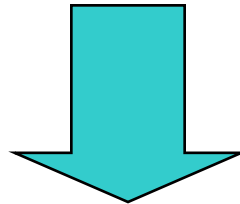
- 6ª semana de gestación:



TRATAMIENTO
Dexametasona oral
0,5 mg/8 horas
(20 mcg/kg/día)

Durante la gestación

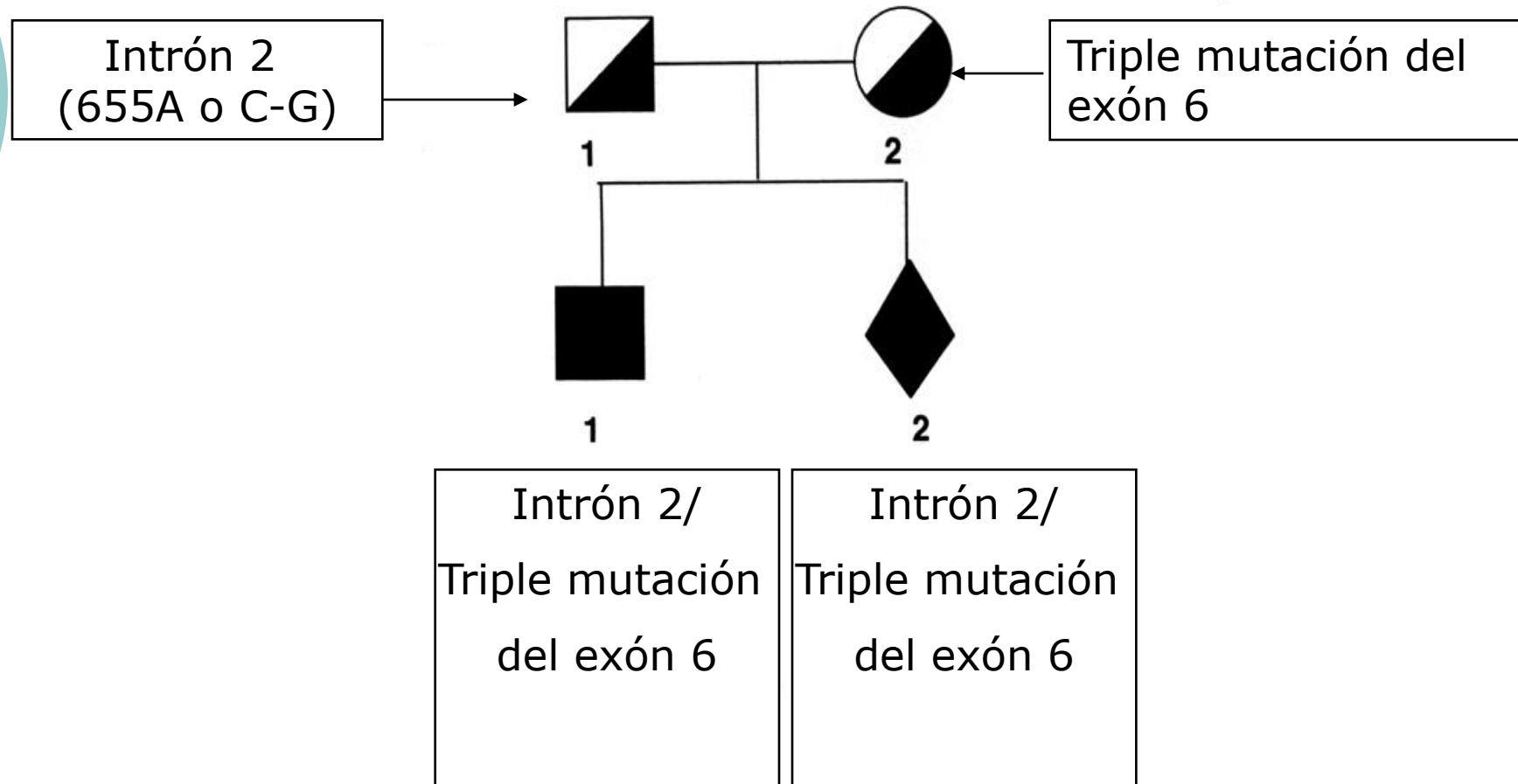
- 9ª semana de gestación



BIOPSIA CORIAL

1. Cariotipo: 46XX
2. Análisis de ADN: patrón idéntico al de su hermano afecto

Análisis genético molecular de deficiencia de 21-hidroxilasa



Evolución

- Tratamiento hasta la **semana 20**:
 - 0,5 mg/8 horas (20 $\mu\text{g}/\text{kg}/\text{día}$)
- **Semana 21**-parto:
 - 0,5 mg/12 horas (5-10 $\mu\text{g}/\text{Kg}/\text{día}$)

Evolución

- El embarazo transcurrió sin incidencias con buena tolerancia materna.
 - Aumento de 12 kg de peso
 - TA normal
 - Test SOG normal
 - No edemas
 - Estrías cutáneas

Evolución



Estrías cushingoides cutáneas en abdomen y glúteos

Parto

- Parto eutócico, EG: 41 sem (Utilizando hidrocortisona parenteral).
- PRN: 3170 gr, Longitud 51 cm, PC 34 cm.
- Apgar 9/10.
- Nació una niña con genitales externos femeninos.

Genitales externos femeninos

Genitales externos: Prader I  No cirugía

Evolución

- 17 OHP capilar (2º ddv): 700 nmol/L
- 17 OHP suero (3º ddv): 210 ng/ml
- ARP: 45,8 ng/ml/h (VN<4)
- Comenzó tratamiento a los 5 días de vida:
 - Na 130 mmol/l, K 6 mmol/l
 - Con:
 - Hidrocortisona parenteral
 - 9 α fluorhidrocortisona
 - Suplementos de NaCl

Evolución-Actualmente

- 12 años
 - Peso: 34 kg (-1,17 D.E)
 - Talla 143 cm (-1,22 D.E)
 - TA: 113/62
 - E.O: 11 años
 - Estadio de Tanner II (S2P2A1)
 - Tratamiento actual:
 - Hidrocortisona
 - 9 α fluorhidrocortisona



Conclusión

- El diagnóstico prenatal tiene como fin evitar la virilización de los genitales externos en la niña y la necesidad de una reconstrucción quirúrgica