

---

# HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DÉFICIT DE 21OH FORMA CLÁSICA: TRATAMIENTO PRENATAL

---



**Dra. Alegre Viñas**  
**Servicio de Pediatría**  
**Unidad de Endocrinología Pediátrica**  
**Hospital Universitario Ramón y Cajal.**  
**Madrid**

---

# Caso clínico hermana 1

- Embarazo normal. Parto a las 40 SEG.
  - PRN: 3780gr (p50-75)
  - LRN: 52,5cm (p90)
  - PC 33,5 cm (p10-25)
  - Genitales: Prader IV
  - Síndrome pierde sal a las 48 horas de vida
-

---

# Caso clínico hermana 1

- Antecedentes familiares
    - Padres no consanguíneos
    - Madre: síndrome metabólico (obesidad, dislipemia, HTA) y síndrome de ovario poliquístico
-

---

# Caso clínico hermana 1

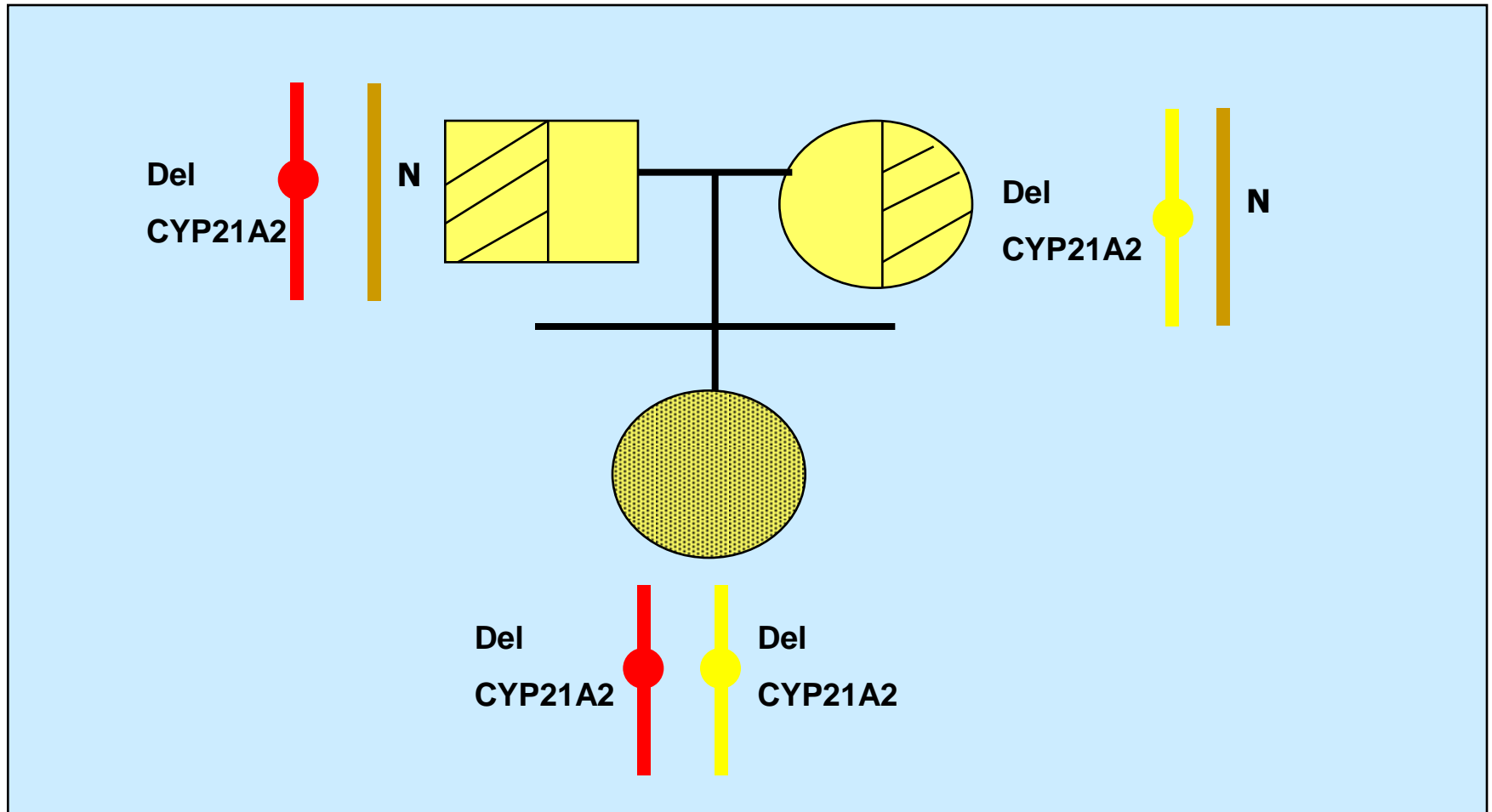
- Tratamiento hidroaltesona y  $9\alpha$ fluorhidrocortisol
- Intervenciones quirúrgicas para reconstrucción de genitales externos: 4 y 21 años
- Estudio genético:

**Del CYP 21A2 en homocigosis**

(Dra. Begoña Ezquieta)

---

# Estudio genético



---

# Caso clínico hermana 2

- **Tras 7 años, segundo embarazo**
  - **En la 4<sup>o</sup> semana de gestación:**
    - Dexametasona 0,5 mg/3d (20µg/Kg/día)
  - **Biopsia vellosidades coriónicas 9<sup>o</sup> semana:**
    - Cariotipo 46XX
  - **Estudio genético (Dra. New, New York)**
    - Resultado en la 28 SEG
    - Niña no afecta
    - Se suspende el tratamiento realizando pauta descendente a las 32 semanas
-

---

## Caso clínico hermana 2

- Parto a las 38 semanas
  - PRN: 3,500gr (p50)
  - LRN: 50cm (p50)
  - PC: 37cm (p90)
  - Genitales: Mínima hipertrofia de clítoris y leve fusión posterior de labios menores
  - Síndrome pierde sal a los 13 días de vida
-

---

# Caso clínico hermana 2

- Tratamiento hidroaltesona y  $9\alpha$ fluorhidrocortisol
- No ha precisado intervención quirúrgica
- Estudio genético:

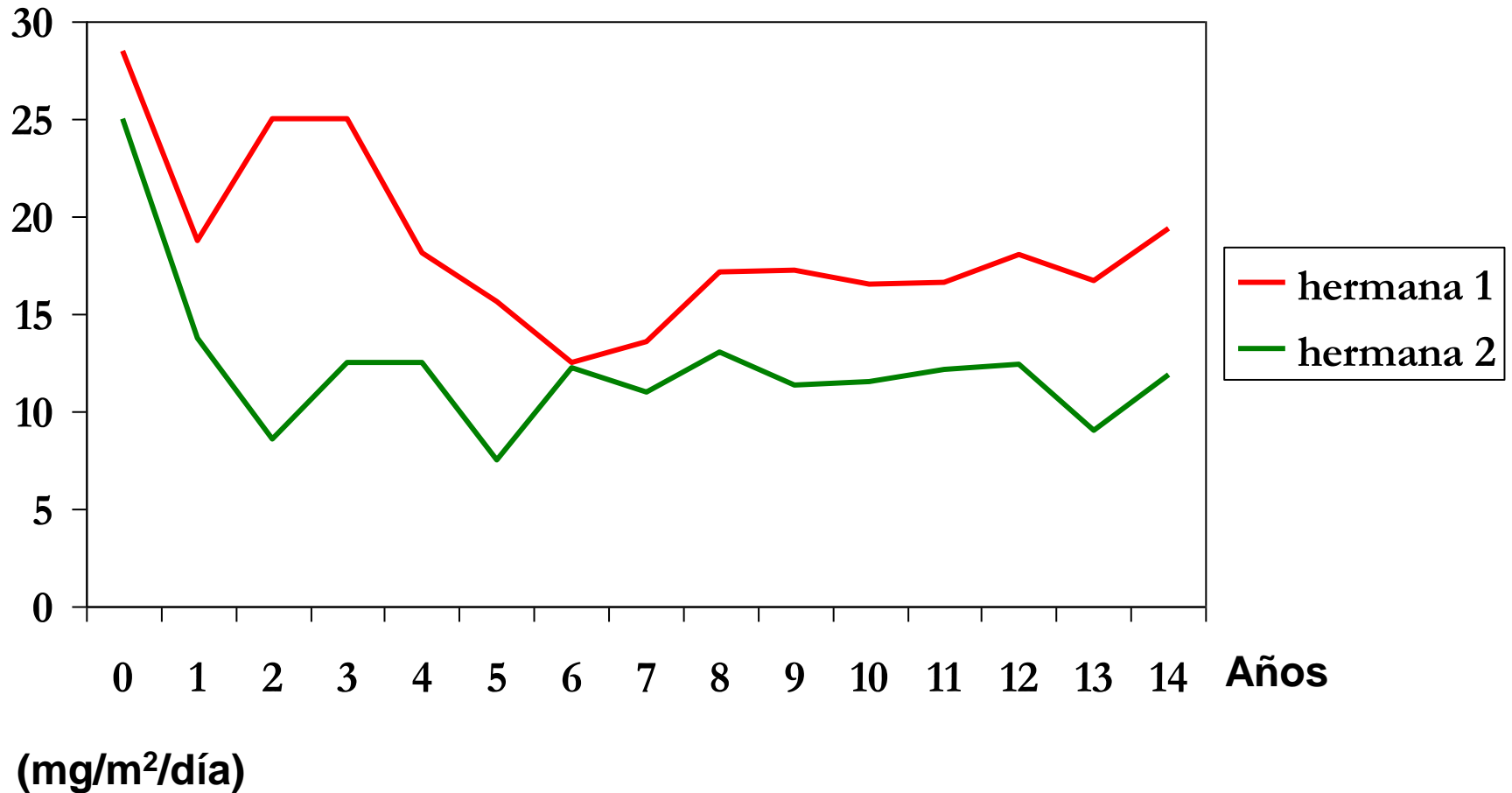
**Del CYP 21A2 en homocigosis**

(Dra. Begoña Ezquieta)

---

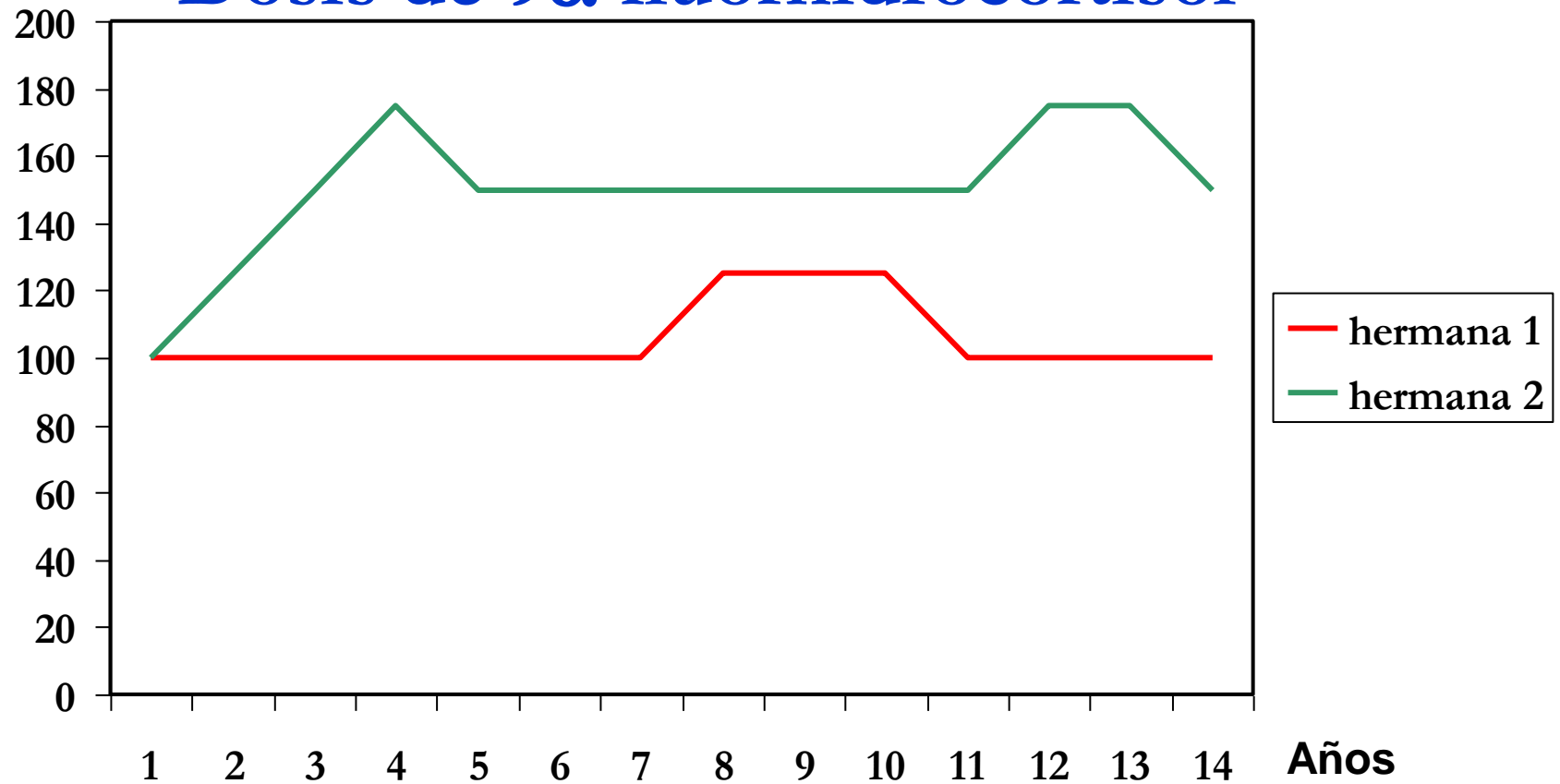
# Tratamiento

## Dosis hidroaltesona



# Tratamiento

## Dosis de 9 $\alpha$ fluorhidrocortisol



( $\mu\text{g}/\text{día}$  en 1 dosis)

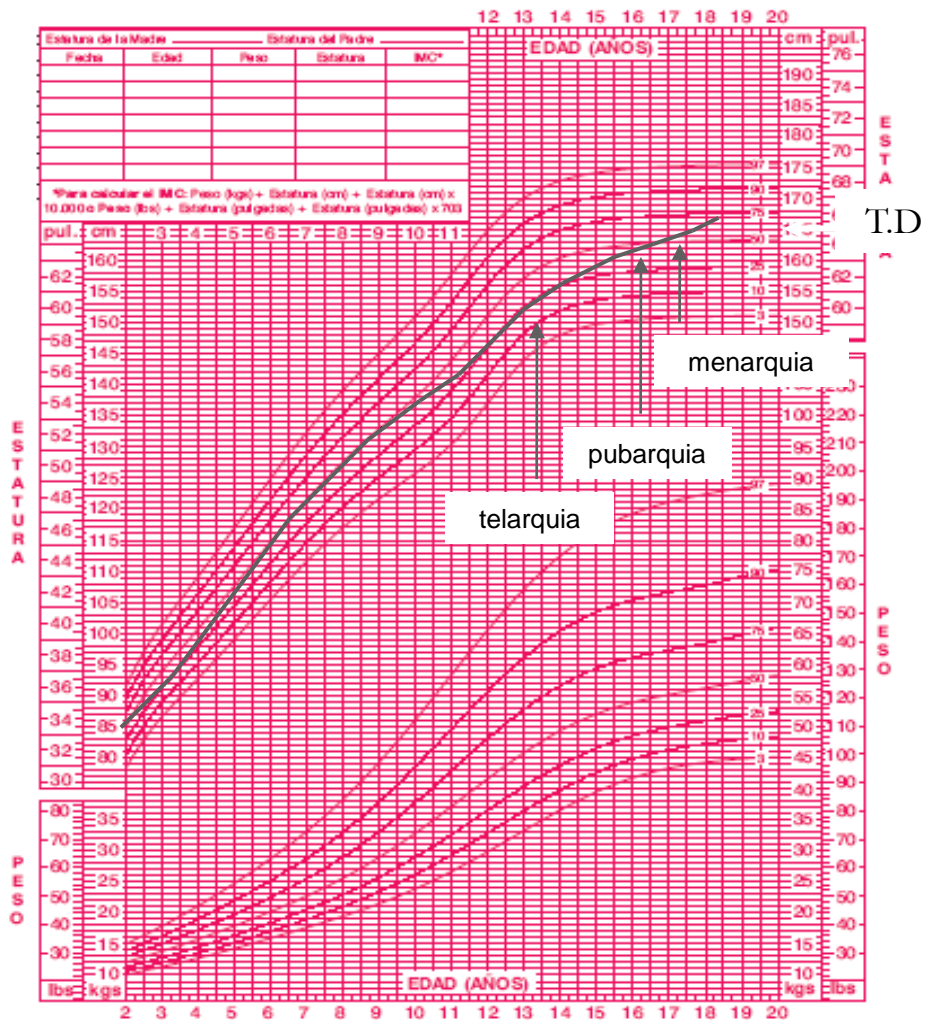
# Hermana 1

2 a 20 años: Niñas

Percentiles de Estatura por edad y Peso por edad

Nombre \_\_\_\_\_

# de Archivo \_\_\_\_\_



T.D

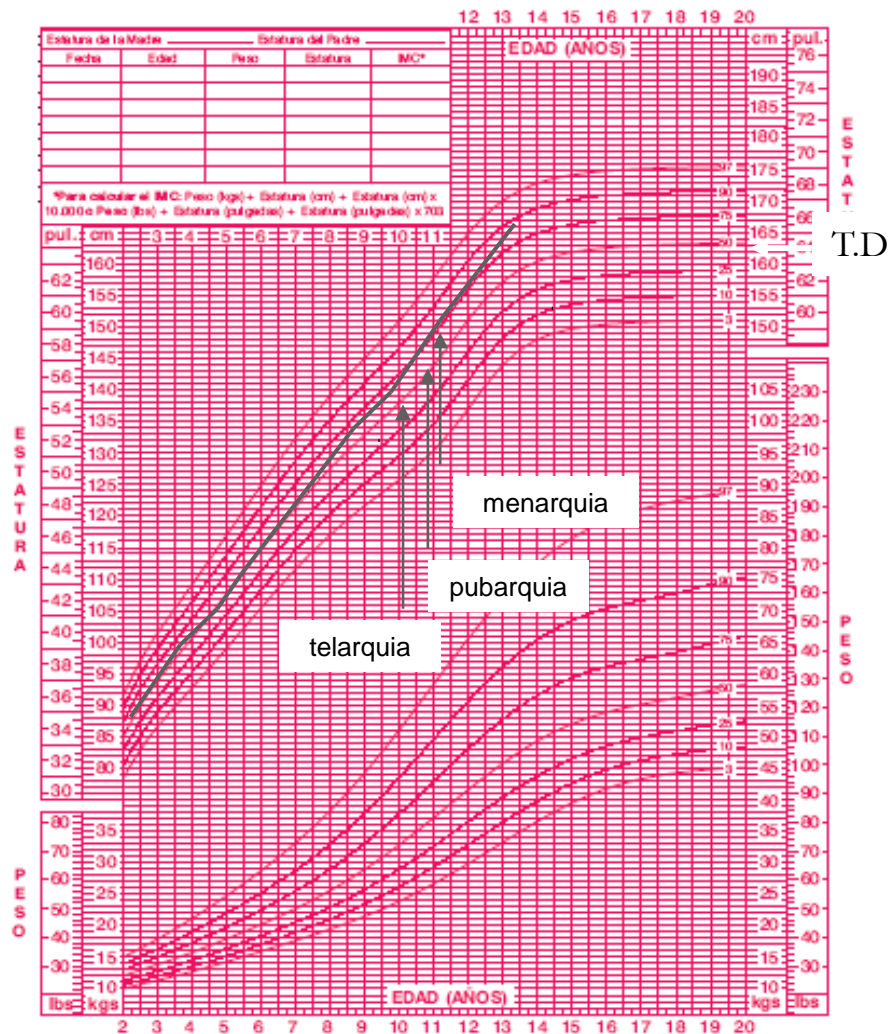
# Hermana 2

2 a 20 años: Niñas

Percentiles de Estatura por edad y Peso por edad

Nombre \_\_\_\_\_

# de Archivo \_\_\_\_\_



T.D



---

# Control del tratamiento

- Crecimiento
  - Maduración ósea
  - Actividad renina
  - $\delta 4$  Androstendiona
  - 17 OH progesterona
-

# Evolución

	<b>Hermana 1</b>	<b>Hermana 2</b>
<b>Duración pubertad (años)</b>	<b>4</b>	<b>2</b>
<b>Menstruaciones</b>	<b>Irregulares</b>	<b>Polimenorrea e hipermenorrea</b>
<b>Ferriman</b>	<b>12</b>	<b>9</b>
<b>Tratamiento ACO</b>	<b>19 años</b>	<b>14 años</b>

# Efectos secundarios del tratamiento intraútero a largo plazo

	<b>Hermana 1</b> 24	<b>Hermana 2</b> 17
<b>Talla final</b>	<b>162</b>	<b>161,5</b>
<b>TA</b>	<b>120/63</b>	<b>120/82</b>
<b>IMC (DE)</b>	<b>30,3</b>	<b>29,2</b>
<b>Glucemia (mg/dl)</b>	<b>77</b>	<b>73</b>
<b>Colesterol (mg/dl)</b>	<b>183</b>	<b>201</b>
<b>Dosis hidroaltesona (mg/m<sup>2</sup>)</b>	<b>9,6</b>	<b>8,3</b>
<b>Dosis 9<math>\alpha</math>fluorhidrocortisol(<math>\mu</math>g/día)</b>	<b>150</b>	<b>175</b>

---

# Conclusiones

- El tratamiento prenatal ha sido eficaz para prevenir la virilización
  - La paciente que recibió tratamiento intraútero ha tenido un desarrollo puberal normal
  - No alteraciones neurocognitivas
-