

Episodio aparentemente letal como presentación de hiperplasia suprarrenal congénita

Andere Egireun.
Endocrinología Infantil. Hospital de Cruces.



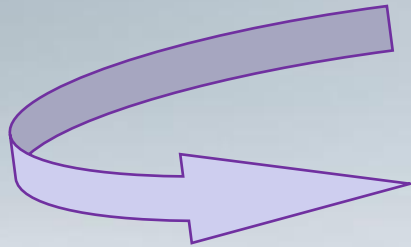
EUSKO JAURLARITZA
GOBIERNO VASCO

OSASUN SAILA
DEPARTAMENTO DE SANIDAD

Albacete, 21 marzo de 2009

ENFERMEDAD ACTUAL

Varón de raza negra de 27 días de vida previamente asintomático, episodio de mala coloración y ausencia de movimientos respiratorios que remonta tras estímulo.



URGENCIAS

Apneas que precisan estímulo para remontar.



Varón de 27 días con

EPISODIO APARENTEMENTE LETAL

Episodio agudo, consistente en apnea, cambios de coloración y cambios en el tono muscular, que requieren intervención significativa por parte del observador



EUSKO JAURLARITZA
GOBIERNO VASCO

OSASUN SAILA
DEPARTAMENTO DE SANIDAD

ETIOLOGÍA

- Primarios: causa desconocida
- Secundarios: debidos a patología
 - Digestiva
 - Neurológica
 - Respiratoria
 - Cardiovascular
 - **Endocrino-metabólica**
 - Errores congénitos del metabolismo
 - Abuso infantil
 - Miscelánea

- Situaciones urgentes por alteración de la glucemia.
- Situaciones urgentes de origen suprarrenal.
- Trastornos tiroideos.
- Hipoparatiroidismo.
- Raquitismo: vitaminocarencial o resistente.
- Diabetes insípida.



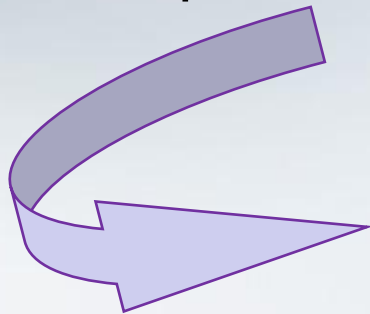
ANTECEDENTES PERSONALES

- Embarazo normal. Controles ecográficos normales.
- Parto a la 39 semana (cesárea por CTG y pH anómalos). PN 3,560 Kg. Peso al alta 3,200 Kg.
- Inicialmente LM; debido a **escasa ganancia ponderal** → lactancia artificial.
- Pendiente control neuropediatría por manchas “café con leche”.



EXPLORACIÓN FÍSICA

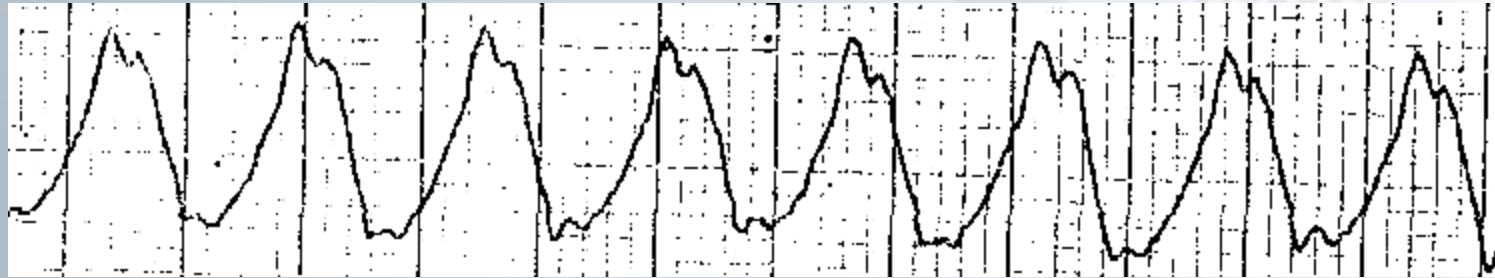
- Peso 3,300 Kg (<p3); longitud 50,5 cm (p3-10).
- Raza negra.
- **Mal estado general. Hipotónico.**
- **Distrófico. Leve deshidratación.**
- Manchas café con leche generalizadas.
- AP: normal.
- AC: tonos apagados sin soplos, pulsos presentes.
- Resto de exploración por aparatos normal



INGRESA en UCIP

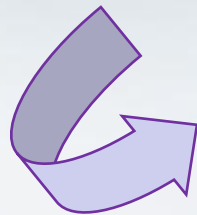
EN CUIDADOS INTENSIVOS

- Se monitoriza:



Taquicardia ventricular con pulso.

- ➔ FC 190 lpm; TA 73/42
- ➔ FR 30rpm; Sat O2 97% (O2 con reservorio)



Estabilización

Ritmo sinusal espontáneamente

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

- **Gasometría venosa:** pH 7, pCO₂ 28 mmHg, pO₂ 211, Bi 6 EB -20,5
- **HRF:** Hto 41%; leucocitos 13800/μl (S42%; L 46%), plaquetas 604000/μl
- **Bioquímica:** Glucosa 54 mg/dl, Urea 119 mg/dl, Cr 1 mg/dl; Ác. Úrico 11,7 mg/dl, Na 112 mEq/L, K 9 mEq/L, Cl 94 mEq/L, Ca 10,2 mg/dl, P 11,8mg.
Amonio 134 mcg/dl. Láctico 16 mg/dl.
- **Orina:** EF Na ↑↑ 1.8%

EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

- Rx de tórax y abdomen: normal.
- Eco abdominal y cerebral: normal.
- EEG: normal

ESTABILIZACIÓN

- ❑ Corrección hídrica y electrolítica:
 - fluidoterapia
 - bicarbonato
 - resinsodio
 - salbutamol nebulizado

Lactante 27 días

Episodio aparentemente letal

Escasa ganancia ponderal.
A la exploración mal estado general, distrófico, hipotónico.
Genitales: pene grande. Areola y piel escrotal hiperpigmentados

Acidosis metabólica

Hiperpotasemia

Hiponatremia

Hipoglucemia

Hipocloremia

Hiperfosfatemia

I. Renal.EF Na ↑



EUSKO JAURLARITZA
GOBIERNO VASCO

Sospecha de hiperplasia suprarrenal congénita

- ❑ Se inicia tratamiento:
- Hidrocortisona
 - 9 α fluorhidrocortisona



DIAGNÓSTICO DEFINITIVO

- **17 OH progesterona >800 ng/ml**
- Resto analítica hormonal:
 - Testosterona: 511 ng/dl
 - DHEA-S: 408 ng/ml
 - Cortisol: 12 mcg/dl
 - ACTH: 1229 pG/ml
 - Renina: 15,5 ng/ml/h
 - Aldosterona: 1450 pg/ml



DIAGNÓSTICO DEFINITIVO

Hiperplasia suprarrenal congénita
por déficit de 21 hidroxilasa

Estudio genético:

Heterocigoto compuesto

IVS2 A/C>G y Q318X

(Dra. Loidi. Unidad de Medicina Molecular.

Hospital Universitario Santiago)



EUSKO JAURLARITZA
GOBIERNO VASCO

OSASUN SAILA
DEPARTAMENTO DE SANIDAD

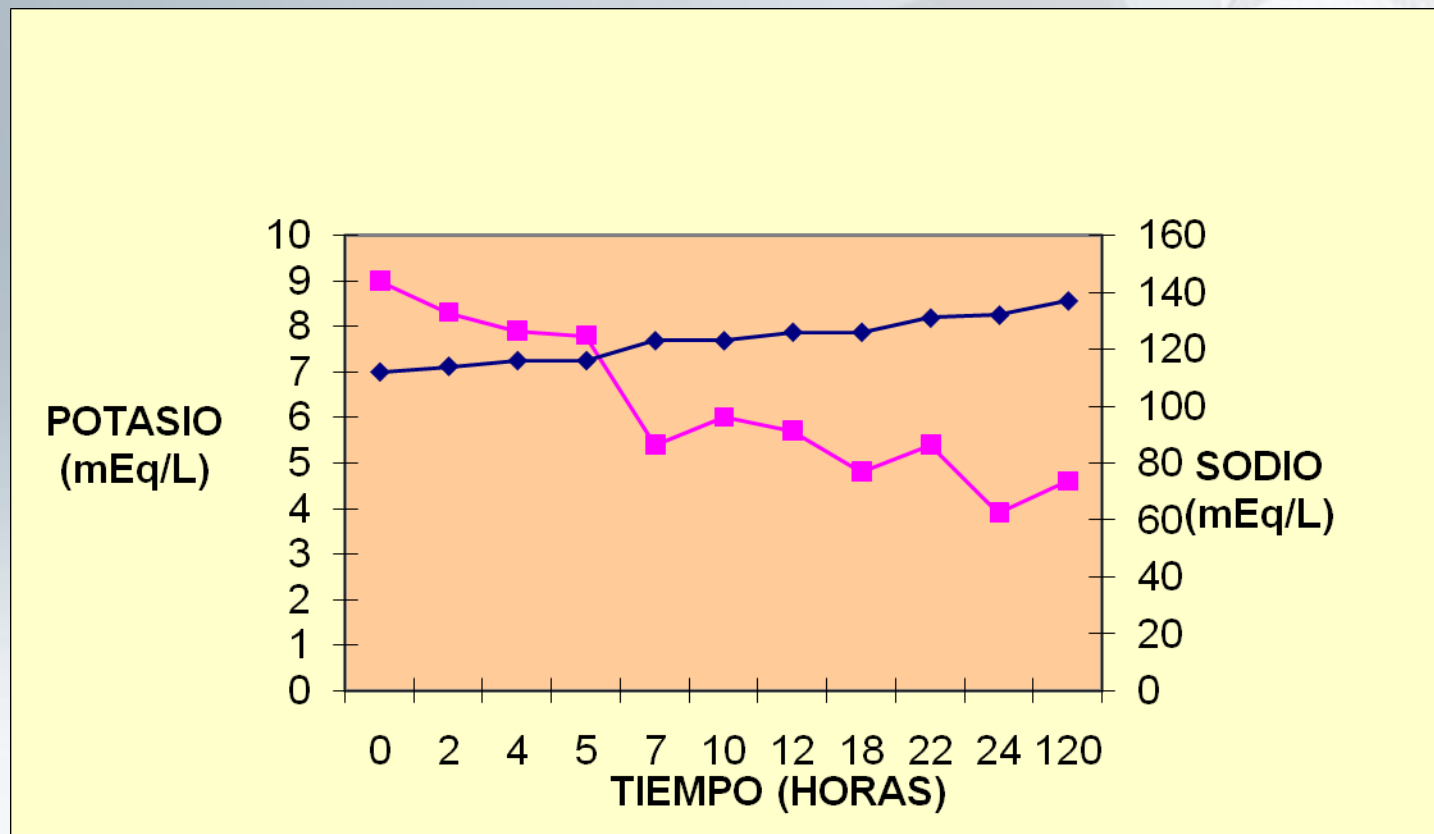
EVOLUCIÓN

- Evolución clínica satisfactoria
- Adecuada ingesta oral y ganancia ponderal
- Valorado por cardiología infantil, estudio normal



EVOLUCIÓN ANALÍTICA

- Corrección progresiva de alteraciones hidroelectrolíticas



TRATAMIENTO AL ALTA

- ✓ Hidrocortisona
- ✓ 9 α Fluorhidrocortisona
- ✓ Aporte de cloruro sódico con las tomas



COMENTARIO

La falta de un screening poblacional de HSC en nuestra comunidad permite que los varones afectados de formas clásicas de la enfermedad puedan llegar a una situación clínica que conlleve un riesgo vital

EUSKO JAURLARITZA
GOBIERNO VASCOOSASUN SAILA
DEPARTAMENTO DE SANIDAD