



### Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica: la importancia del abordaje precoz

Samuel Bonilla Fornés, María Gadea de Peralta Alonso, Teresa Fernández Martínez, María Velázquez González, Cristina Victoria Acero Cerro, Francisco Javier Arroyo Díez

Servicio de Pediatría. CS Montijo-Puebla de la Calzada. Hospital Universitario Materno-Infantil. Badajoz. España.

Publicado en Internet:  
14-febrero-2020

#### INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es muy frecuente en la patología endocrinológica pediátrica. La variante no clásica es la más prevalente, con una clínica extremadamente variable, difícil de diagnosticar en el cribado neonatal. Detectar precozmente los signos y síntomas relacionados con el exceso de andrógenos que, en numerosos casos, se presentan tardíamente, e identificar rápidamente a los pacientes con aceleración de la edad ósea y sintomáticos es importante para conseguir una talla adulta adecuada a su talla genética y reducir las posibles consecuencias del exceso de andrógenos como son la hipofertilidad y el hirsutismo.

#### RESUMEN DEL CASO

Niña de siete años que, en un control de salud, presenta acné y vello púbico, de ocho meses de evolución, sin estirón de crecimiento ni botón mamario.

Antecedentes de episodios de vómitos cíclicos y cefalea en situaciones de estrés, que en ocasiones requirieron hospitalización por deshidratación e intolerancia oral.

En la exploración presentaba acné inflamatorio comedoniano, mamas infantiles (estadio S1) y vello púbico escaso pigmentado (estadio S2), sin otros hallazgos. Se realiza una radiografía de mano y muñeca izquierdas (Fig. 1), que informa de una edad ósea correspondiente a diez años, hemograma, bioquímica y perfil tiroideo normales, valores de hormona luteinizante, hormona foliculoestimulante y estradiol pre-púberes.

La existencia de pubarquia sin activación del eje hipotálamo-hipofisario-gonadal nos induce a completar estudio de

Figura 1. Radiografía de mano y muñeca izquierdas. Edad ósea de diez años (Atlas Greulich y Pyle)



adrenarquia precoz, con determinaciones de dehidroepiandrosterona sulfato de 148 ug/dl (35-430), 17-0H-progesterona 57,9 ng/ml (0,2-2,9) y hormona adrenocorticotropa 69,37 pg/ml.

Ante la sospecha de una forma no clásica de HSC por déficit de 21-hidroxilasa, se deriva a Endocrinología Pediátrica, que

**Cómo citar este artículo:** Bonilla Fornés S, Gadea de Peralta Alonso M, Fernández Martínez T, Velázquez González M, Acero Cerro CV, Arroyo Díez FJ. Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica: la importancia del abordaje precoz. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2020;(28):129-30.

confirma el diagnóstico e inicia tratamiento con hidroaltesona con tres años de buena evolución.

## COMENTARIOS Y CONCLUSIONES

---

La sintomatología de la variante no clásica de la HSC varía individualmente. No se manifiesta al nacimiento con ambigüedad genital ni síndrome pierde-sal. Las consecuencias clínicas del exceso de andrógenos aparecen, como en nuestro caso, más tardíamente, en la gran mayoría de los pacientes.

Una sospecha y estudio precoces permitirán a la mayoría de los pacientes alcanzar una adecuada talla en la edad adulta y evitar problemas de fertilidad e hirsutismo.

Nuestra paciente requirió tratamiento, pero los niños asintomáticos diagnosticados mediante estudios genéticos, así como los pacientes con pubarquia prematura sin edad ósea acelerada, pueden ser controlados periódicamente.

## CONFLICTO DE INTERESES

---

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

## ABREVIATURAS

---

**HSC:** hiperplasia suprarrenal congénita.