



# Caso clínico. Endocrinología

## Hiperplasia suprarrenal congénita de forma tardía, una entidad a tener en cuenta

Ainoa Buendía de Guezala<sup>a</sup>, Lucía Pérez Gómez<sup>a</sup>, Marina Portal Buenaga<sup>b</sup>,  
Eva de Lamo González<sup>c</sup>, Pablo Marlasca San Martín<sup>d</sup>

<sup>a</sup>Pediatra. CS La Barrera. Castro Urdiales. Cantabria. España

• <sup>b</sup>Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria. España

• <sup>c</sup>Pediatra. CS Dávila. Santander. Cantabria. España

• <sup>d</sup>Pediatra. CS Dobra. Torrelavega. Cantabria. España.

Publicado en Internet:  
16-mayo-2024

Ainoa Buendía de Guezala:  
ainoabg93@gmail.com

### INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) agrupa enfermedades caracterizadas por un trastorno hereditario de la esteroidogénesis suprarrenal del cortisol. Se conocen siete formas clínicas según el déficit enzimático y dos formas de presentación: la clásica/grave, de diagnóstico neonatal, y la no clásica/leve, con diagnóstico en la infancia-adolescencia.

En el niño-adolescente con pubarquia/pubertad precoz, hirsutismo, oligomenorrea o hipertensión arterial se debe incluir en el diagnóstico diferencial la HSC no clásica.

### RESUMEN DEL CASO

Adolescente mujer de 15 años, sin antecedentes de interés, que comenta preocupación por vello corporal en revisión de salud. Refiere vello marcado en brazos y espalda desde los 4 años, con aumento y oscurecimiento con la pubertad. Presentó la menarquia con 10,5 años, teniendo reglas irregulares los primeros 2 años y normalizando posteriormente los ciclos. Actualmente, niega dismenorrea ni metrorragia. La madre presentó la menarquia a los 9,5 años, sin otros antecedentes familiares de interés.

A la exploración, destaca la presencia de vello maduro en zona intermamilar, línea alba, espalda, con brazos, piernas y pubis depilados. La escala de Ferriman-Galleway modificada puntúa 10 (Figura 1). Presenta hipertrofia de clítoris sin hiperpigmentación. Resto de la exploración anodina.

Ante la clínica, se solicita analítica sanguínea, incluyendo perfil hormonal de glándula suprarrenal. En la analítica se aprecia una elevación de las hormonas dehidroepiandrosterona (DHEA) sulfato, 17-OH-Progesterona, testosterona,

androstendiona... (Tabla 1). El resto de la analítica (incluyendo hemograma, bioquímica, con función renal, iones, transaminasas, colesterol y perfil férrico, coagulación) sin alteraciones.

Ante la presencia de hiperandrogenismo de origen suprarrenal, se deriva a consultas de Endocrinología Pediátrica, con sospecha de HSC no clásica por déficit de enzima 21-hidroxilasa. En la consulta de especializada se completa el estudio con ecografía abdominal, sin hallazgos, y estudio genético de HSC.

Finalmente, el estudio genético confirma la sospecha diagnóstica, encontrándose dos mutaciones en heterocigosis del gen *CYP21A2*. La primera de tipo severo, en la alteración de procesamiento del RNA mensajero del intrón 2 (c.293-13 A/C>G) y una variante puntual c.844G>T (p.Val282Leu).

### CONCLUSIONES

El déficit de 21-hidroxilasa es la causa más frecuente de HSC y se debe a mutaciones en el gen *CYP21A2*.

La importancia del estudio genético, además de contribuir en el diagnóstico diferencial, reside en guiar el consejo genético por el riesgo de presentar descendencia con HSC clásica.

Es preciso resaltar la importancia de prestar atención a las dolencias y preocupaciones de nuestros pacientes. Porque, desde un signo leve, como el hirsutismo, se pueden detectar enfermedades y prevenir entidades graves.

### CONFLICTO DE INTERESES

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

**Cómo citar este artículo:** Buendía de Guezala A, Pérez Gómez I, Portal Buenaga M, De Lamo González E, Marlasca San Martín P. Hiperplasia suprarrenal congénita de forma tardía, una entidad a tener en cuenta. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2024;(33):e43-e44.

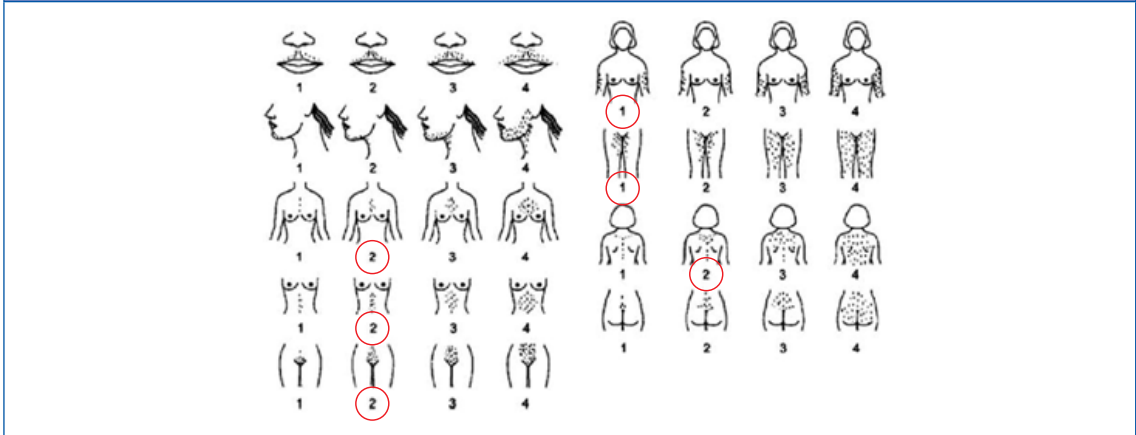
**RESPONSABILIDAD DE LOS AUTORES**

Los autores han remitido un formulario de consentimiento de los padres/tutores para publicar información de su hijo/a.

**ABREVIATURAS**

**DHEA:** dehidroepiandrosterona • **HSC:** hiperplasia suprarrenal congénita.

**Figura 1.** Escala Ferriman-Galleway modificada



**Tabla 1.** Resultados de analítica del perfil hormonal de glándula suprarrenal

Hormona	Valor (unidades)		Valor de referencia
Testosterona suero	0,62 ng/ml	↑	0,12 – 0,43
Cortisol suero	27,2 µg/dl	↑	5,27 – 22,4
17-OH-Progesterona suero	80,09 ng/ml	↑↑	0,1 – 2,3
11-Desoxicortisol suero	8,9 ng/ml	↑	0 – 8
Androstendiona suero	16,5 ng/ml	↑↑	0,1 – 4,8
DHEA suero	39,2 ng/ml	↑↑	0,8 – 12,5
DHEA sulfato suero	532 µg/dl	↑	98 – 413