



## P-118 - Suprarrenalectomía bilateral como tratamiento de la hiperplasia adrenal congénita: a propósito de un caso

E. Doménech Pina, M. Rey, A. Carrión, C. Zaragoza, M. Franco, R.M. Mirete, J.C. Infante y F. Lluís

Hospital General Universitario, Alicante.

### Resumen

**Introducción:** La hiperplasia adrenal congénita (HAC) es una familia de desórdenes de la esteroidogénesis. En > 95% de los casos, la mutación se encuentra en el gen CYP21 que codifica la actividad de la enzima 21-hidroxilasa, disminuida o ausente en estos pacientes. Existen dos formas de HAC clásica, dependiendo del grado de afectación enzimática: virilizante y pierde sal, esta última con deficiencia tanto de cortisol como de aldosterona, lo cual provoca crisis de pérdida salina en el periodo postnatal. El tratamiento médico con reposición de glucocorticoides y mineralocorticoides no siempre es efectivo, provocando en los pacientes mantenimiento de su sintomatología y rasgos físicos, además de no estar exento de efectos secundarios (síndrome de Cushing).

**Objetivos:** Presentamos el caso de una paciente en la que se plantea la suprarrenalectomía bilateral laparoscópica como manejo definitivo de la HAC por falta de respuesta mantenida con tratamiento médico.

**Caso clínico:** Mujer de 16 años, que debutó a la semana de vida con HAC por déficit de 21-hidroxilasa, en su forma pierde-sal. En tratamiento con hidrocortisona (30 mg/día) a dosis suprafisiológicas y fluorocortisona (0,1 mg/día) desde entonces. Actualmente muestra signos evidentes de virilización, con voz grave, marcada hipertrofia clitoriana e hirsutismo, a pesar de las intervenciones quirúrgicas a las que ha sido sometida (clitoroplastia y vaginoplastia con tejido vesical a los 18 meses y dilataciones vaginales periódicas desde 2004). Amenorrea (aún en tratamiento con estradiol, levonogestrel y ciproterona), sobre peso y DM con mal control glucémico. Presenta cifras de testosterona: 4,45 [0,20-0,80], Índice de testosterona libre: 69 [1,6-6,0], 17-OH-progesterona: 587 [0,1-4,0], ACTH: 843,5 [9-52], Actividad renina: 5,8 [1,63-3,63]. Todo esto ocurre por la falta de efectividad y el difícil control médico, con varios cambios en las dosis de corticoides que, además, provocan signos cushingoides evidentes. Se decide cirugía debido a la refractariedad del tratamiento. Se realiza suprarrenalectomía bilateral laparoscópica por vía transperitoneal lateral, con entrada por cuatro puertos en cada abordaje (derecho e izquierdo). La cirugía se lleva a cabo sin incidencias. La evolución postoperatoria es favorable, siendo dada de alta el cuarto día. A los dos meses, presenta cifras de testosterona: 0,06, Índice de testosterona libre: 0,7, 17-OH-progesterona: 4,30, ACTH: 379. Presenta menstruaciones y prescinde de anticonceptivos orales. No presenta astenia, agresividad ni hiperpigmentación. Mejor control glucémico.

**Discusión:** HAC (sobre todo su forma clásica pierde-sal) es una enfermedad grave con consecuencias físicas, fisiológicas y psicológicas importantes. La suprarrenalectomía bilateral laparoscópica se ha descrito en pacientes con control médico difícil, como un procedimiento que puede ser realizado de forma segura y con poca morbilidad. En nuestra paciente se realizó de forma satisfactoria, con resultados analíticos y clínicos

posteriores favorables. No obstante, son necesarios más estudios sobre el papel del tratamiento quirúrgico en la fertilidad y el físico de las pacientes a largo plazo.