Semergen. 2019;45(Espec Congr 2):50

Medicina de Familia. SEMERGEN

http://www.elsevier.es/semergen

387/19 - PATOLOGÍA DE TRANSICIÓN PEDIATRÍA-ADULTOS: A PROPÓSITO DE UN CASO

L. de la Cal Caballero[1], E. Galindo Cantalejo[2], J. Fernández de Muros Mato[1], C. Granja Ortega[3], C. Concellón García[2], S. Quintanilla Cavia[4]

[1]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Dávila. Santander. Cantabria.[2]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Puertochico. Santander. Cantabria.[3]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria.[4]Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Sardinero. Santander. Cantabria.

Resumen

Descripción del caso: Acudió a consulta de Atención Primaria una mujer de 17 años con antecedentes personales de bajo peso al nacer y posterior rápida ganancia ponderal, lactancia normal y menarquia a los 10,5 años con ciclos irregulares de unos 45 días, refiriendo amenorrea de 10 meses de evolución coincidiendo con aumento del vello en línea alba, labios y barbilla, así como erupción cutánea acneiforme.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración física presentaba estadio de desarrollo puberal Tanner 5, genitales externos adultos hiperpigmentados y mamas algo hipotróficas. Sus parámetros antropométricos eran: talla 158 cm, peso 55,8 kg, IMC 22,35 kg/m^2 Se solicitó analítica con perfil hormonal completo, hemograma y bioquímica, destacando aumento de testosterona, DHEA-sulfato y 17-OH-progesterona. Se solicitó además ecografía abdominal en la que se apreciaban ovarios normales y glándulas suprarrenales sin alteraciones. Dada la principal sospecha diagnóstica, se realizó en consulta de Endocrinología un estudio genético que mostró la presencia de mutación autosómica p.Val282Leu en homocigosis.

Juicio clínico: El conjunto de datos que nos aportaban la anamnesis, la exploración física y las pruebas complementarias se correspondía con una situación de hiperandrogenismo clínico y bioquímico, presentando hirsutismo, acné y amenorrea secundaria, así como elevación de DHEA-sulfato (andrógeno de producción exclusivamente suprarrenal) y acumulación del metabolito 17-OH-progesterona.

Diagnóstico diferencial: La primera entidad a tener en cuenta sería el síndrome de ovarios poliquísticos por su mayor prevalencia, como principal causa de hiperandrogenismo. Una vez descartado dicho síndrome mediante ecografía abdominal, así como el hipotiroidismo y otras alteraciones suprarrenales y ováricas, por los datos analíticos, se llega al diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita no clásica, responsable del 2% de casos de hiperandrogenismo.

Comentario final: El hiperandrogenismo es un motivo de consulta relativamente frecuente en Atención Primaria, y una de sus causas es la hiperplasia suprarrenal congénita no clásica o tardía que, siempre tras descartar otras entidades más comunes, se debe incluir en el diagnóstico diferencial en la infancia tardía y adolescencia a pesar de su baja prevalencia, ya que se piensa que está infradiagnosticada dado su amplio espectro clínico. Su mecanismo es una mutación genética que ocasiona un déficit del enzima 21-alfa-

hidroxilasa, y como consecuencia aparición de clínica hiperandrogénica y, en ocasiones, clínica por deprivación de glucocorticoides y mineralcorticoides.

Bibliografía

Alonso M, Ezquieta B. Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica o tardía. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2012;3(Suppl).

Merino PM, Codner E. Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica: avances en la detección, diagnóstico, conducta y tratamiento. Rev Chil Endocrinol Diabetes. 2010;3(1):36-42.

Sánchez-Serrano AP, Espino S, Ramírez-Torres A. Hiperplasia suprarrenal congénita de inicio tardío y síndrome de ovarios poliquísticos: igual fenotipo, diferente origen y destino. Perinatol Reprod Hum. 2010;24(4):221-7.

1138-3593 / © 2019 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.