

<http://www.elsevier.es/semergen>

424/3630 - AMENORREA PRIMARIA POR DÉFICIT DE 21-HIDROXILASA

I. Zamora Casas¹, N. Fernández Danés², R. Viñas Vidal¹, M. Forés Chacoril¹

¹Médico de Familia. ABS Santa Eulàlia Sud. Hospitalet de Llobregat. Barcelona.²Médico de Familia. ABS Santa Eulalia SES. Hospitalet de Llobregat. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Adolescente de 15 años sin antecedentes de interés que consulta por amenorrea primaria.

Exploración y pruebas complementarias: Acné grado I. Carácteres sexuales secundarios (desarrollo mamario, de genitales externos y de pilosidad pubiana y axilar) normales. Ginecología: genitales internos normales. Ecografía ginecológica normal. Análisis: androstendiona 27 (2,4-15,4), 17OH progesterona 43,7 (1,12-9,86) FSH y LH normales. Es derivada a endocrinólogo. Nuevo análisis: androstendiona 47,6; 17OHP 62. Orienta el caso como hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) por déficit de 21-hidroxilasa y se solicita TAC abdominal: sin alteraciones y estudio genético: déficit de 21-hidroxilasa en mutación en heterocigosis. Inicia tratamiento con dexametasona 0,25 mg/día.

Orientación diagnóstica: Amenorrea primaria por HSC por déficit de 21-hidroxilasa.

Diagnóstico diferencial: La amenorrea primaria se debe estudiar si hay ausencia de menstruación a los 16 años o de desarrollo mamario a los 14. Puede producirse por alteración en cualquiera de los eslabones de la función menstrual: amenorrea central (hipófisis, hipotálamo), gonadal (fallos ováricos y síndrome de ovario poliquístico [SOP]) o genital (útero, vagina). Las causas más frecuentes son: SOP, amenorrea hipotalámica, hiperprolactinemia e insuficiencia ovárica primaria. HSC: defecto enzimático en la síntesis de cortisol y la causa es en el 95% de los casos la deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa. La 17-OH progesterona, precursor del cortisol presenta valores elevados, marcadores del diagnóstico. También se eleva la ACTH. En la forma no clásica o tardía los síntomas de hiperandrogenismo son poco marcados (acné, oligomenorrea, alopecia e infertilidad). En esta paciente iniciamos el estudio a pesar de no cumplir los criterios antes mencionados por desconocimiento de los mismos (el caso nos sirvió para revisarlos aunque fuera a posteriori).

Comentario final: El médico de familia debe iniciar el estudio de una amenorrea primaria con una historia clínica detallada y una exploración general y de los caracteres sexuales secundarios. La presencia o ausencia de estos determinará los pasos a seguir para el diagnóstico etiológico. Es necesaria la participación del ginecólogo. Este caso clínico (aunque ha resultado en un diagnóstico muy poco frecuente) nos ha ayudado a revisar el diagnóstico diferencial de la amenorrea primaria.

Bibliografía

1. Rodríguez-Arnau MD, Rodríguez A, Badillo K, Velasco A, Dulín E, Ezquieta B. Déficit de 21-hidroxilasa: aspectos actuales. Revista Endocrinología y Nutrición. 2006;53(2):79-153.

2. Gómez Marcos MA. Diagnóstico y tratamiento de la amenorrea en atención primaria. Revista AMF. 2007;3(9):532-7.

Palabras clave: Amenorrea. Deficiencia 21-hidroxilasa.