

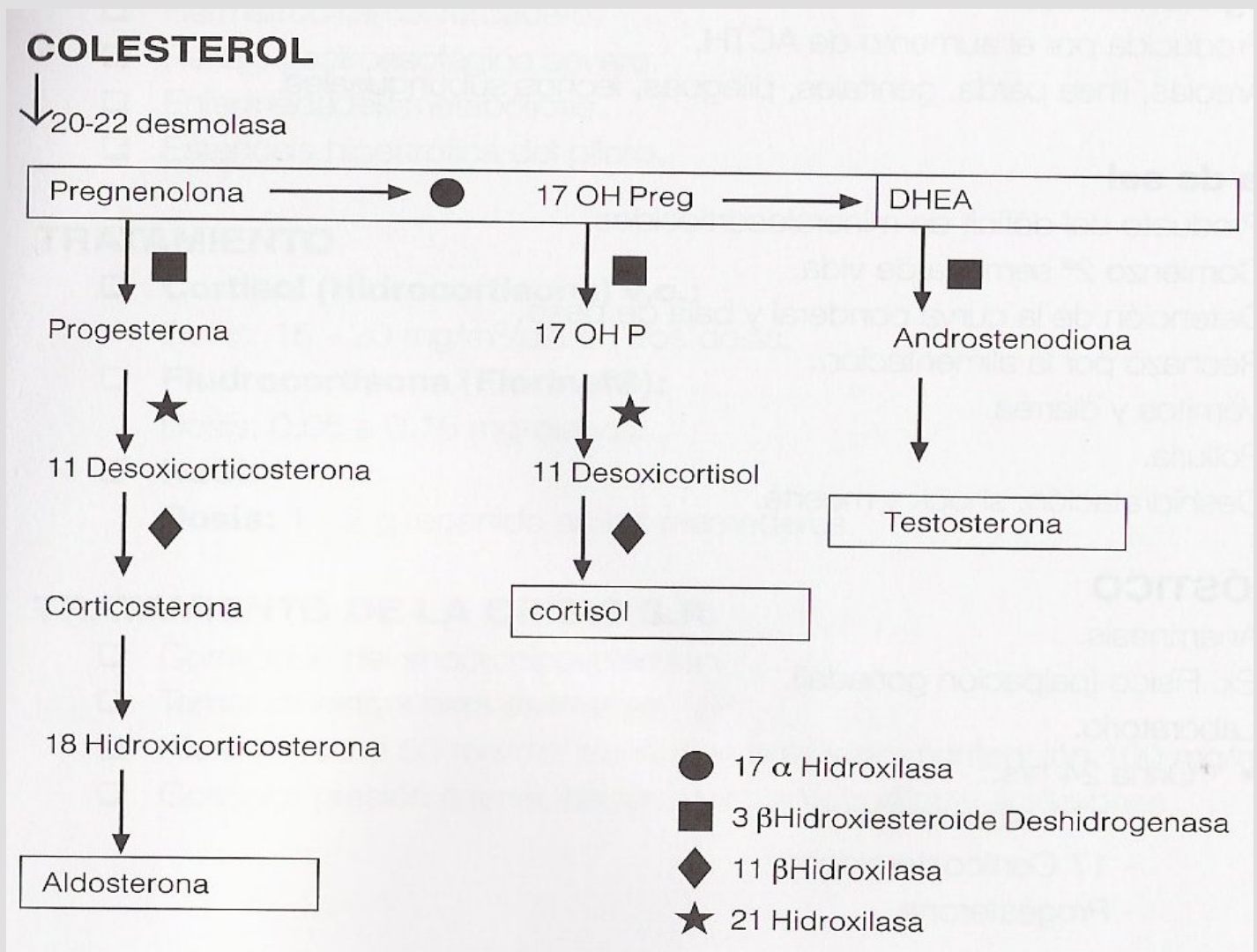
Guías Nacionales de Neonatología

Ministerio de Salud - Chile

2005

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA

- Corresponde a un conjunto de patologías producto de una deficiencia en alguna de las enzimas que participan en la esteroidogénesis de la corteza suprarrenal y que determina finalmente un deterioro en la síntesis de cortisol.
- Esto lleva a un aumento en la síntesis de ACTH y en consecuencia, una hiperplasia de las suprarrenales con acúmulo de los esteroides cuya síntesis no está bloqueada.



DEFICIENCIA DE 21 -HIDROXILASA

- **Da cuenta del 90% de la hiperplasia suprarrenal congénita.**
- **Su herencia es autosómica recesiva.**
- **Su frecuencia es variable.**

Presentación clínica de hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21 – hidroxilasa:

- **Clásica con pérdida de sal.**
- **Clásica sin pérdida de sal.**
- **No clásica o de comienzo tardío.**

Manifestaciones clínicas

- **Virilización**
 - **Producida por el aumento de los andrógenos suprarrenales.**
 - **Ambigüedad genital en las mujeres.**
 - **Macrogenitosomía en los varones.**
- **Hiperpigmentación**
 - **Producida por el aumento de ACTH.**
 - **Areolas, línea parda, genitales, pliegues, lechos subungueales.**
- **Pérdida de sal**
 - **Producto del déficit de mineralocorticoides.**
 - **Comienzo 2ª semana de vida.**
 - **Detención de la curva ponderal y baja de peso.**
 - **Rechazo por la alimentación.**
 - **Vómitos y diarrea.**
 - **Poliuria.**
 - **Deshidratación, shock y muerte.**

Diagnóstico

- **Anamnesis.**
- **Ex. Físico (palpación gonadal).**
- **Laboratorio.**
 - **Orina 24 hrs.:**
 - **17 Ketoesteroides.**
 - **17 Corticosteroides.**
 - **Progesterona**
 - **Sangre:**
 - **Cortisol**
 - **17 OH Progesterona.**
 - **Sulfato de deshidroepiandrosterona (DHEA – S).**
 - **Androstenodiona.**
 - **PRA.**
 - **Aldosterona.**

- **ELP: hiponatremia e hiperkalemia.**
- **Gases: Acidosis metabólica.**
- **Glicemia**
- **Imagenología:**
 - **Ecografía Pelviana.**
- **Genética.**
 - **Cromatina**
 - **Cariograma**

Diagnóstico diferencial

- **Pseudohermafroditismo femenino.**
- **Pseudohermafroditismo masculino.**
- **Hermafroditismo verdadero.**
- **Reflujo gastroesofágico severo.**
- **Enfermedades metabólicas.**
- **Estenosis hipertrófica del píloro.**

Tratamiento

- **Cortisol (Hidrocortisona) v.o.:**
 - **Dosis: 15 - 20 mg/m²/día en dos dosis.**
- **Fludrocortisona (Florinef®):**
 - **Dosis: 0.05 a 0.15 mg/día v.o.**
- **NaCl:**
 - **Dosis: 1 - 2 g repartido en las mamaderas.**

Tratamiento de la crisis S.R.:

- **Corrección del shock hipovolémico**
- **Tomar muestras para exámenes**
- **Hidrocortisona 50 mg/m²/ vía e.v. en bolo y de mantención 100 mg/m²/24 h**
- **Controlar presión arterial, balance hidroelectrolítico y ácido-base.**

BIBLIOGRAFIA:

1. **Polk D. Trastornos de la glándula suprarrenal. En Taeusch W., Ballard R. Tratado de Neonatología de Avery. 7° ed. Ed. Harcourt. 2000. 1207-1214.**
-