

Victor Martinez – Interno Pediatría

Gerardo Flores – Docente

Diciembre 2020

Caso clínico

Hiperplasia

SSRR

Caso clínico

- RN término de G3P2 con DG IR, con 2 muertes neonatales a término
- Nacimiento a las 38 SDG por cesárea
- APGAR 8, 8 y 9
- Peso: 3.650 g Talla: 51 cm CC: 35.5 cm
- Examen inicial normal: sin anomalías externas obvias, edema o dismorfismos faciales; no se observan lesiones cutáneas, anomalías en las extremidades ni anomalías genitales
- Glucosa normal
- ECG, ecocardiograma y ecografía craneal normales
- Alta al 4° día de vida
- Al 7° día de vida → ictericia neonatal, con bili total de 17,4 mg / dL y bilirrubina directa de 0,2 mg / dL y una pérdida de peso → hospitalización
- Peso ingreso: 3.000 g (↓ 18%)
- Sin fiebre, alteración del sensorio, movimientos anormales, respiración rápida, problemas de alimentación, heces blandas o poliuria



Ingreso

- SV:
- FC 168 lpm
- FR 45 rpm
- T° 36,5°C
- Sat. O2 98% ambiental
- PA 74/48 mmHg (PAM 50 mm Hg),
- Examen físico:
- General: deshidratado, con actividad disminuida y esclerótica icterica. Piel con erupción parecida a miliaria cristalina. Llencapilar 3 segundos.
- Cardiopulmonar: RR2TSS, MP (+) SRA
- Abdomen: RHA (+), BDI, sin masas
- Extremidades: móviles y frías.
- Orina: 3 cc/kg/h
- Exámenes:
- Hemograma: Normal
- PCR: 0,4 mg / dL [4 mg / L]
- ELP: sodio 129 mEq / L, potasio 7.8 mEq / L, cloro 98 mEq / L, bicarbonato 20 mEq / L
- GSA: pH 7,37, PCO2 38,2 mm Hg, PAO2 72 mmHg y exceso de base 4 mmol / L
- Nitrógeno ureico en sangre 40,7 mg / dL creatinina sérica 0,8 mg / dL
- Screening del RN: normal
- HC (enviado más tarde): negativo
- Electrolitos en orina: pendiente
- URC (obtenido por catéter, enviado más tarde): negativo
- Bili total 12 horas post fototerapia: 15,2 mg / dL
- Eco abdominal y renal: normales
- **ELP 4 horas después: sodio 127 mEq/L y potasio 9.7 mEq/L**

Hiperplasia suprarrenal congénita

- Grupo de trastornos genéticos, cada uno caracterizado por la síntesis inadecuada de cortisol, aldosterona o ambos.

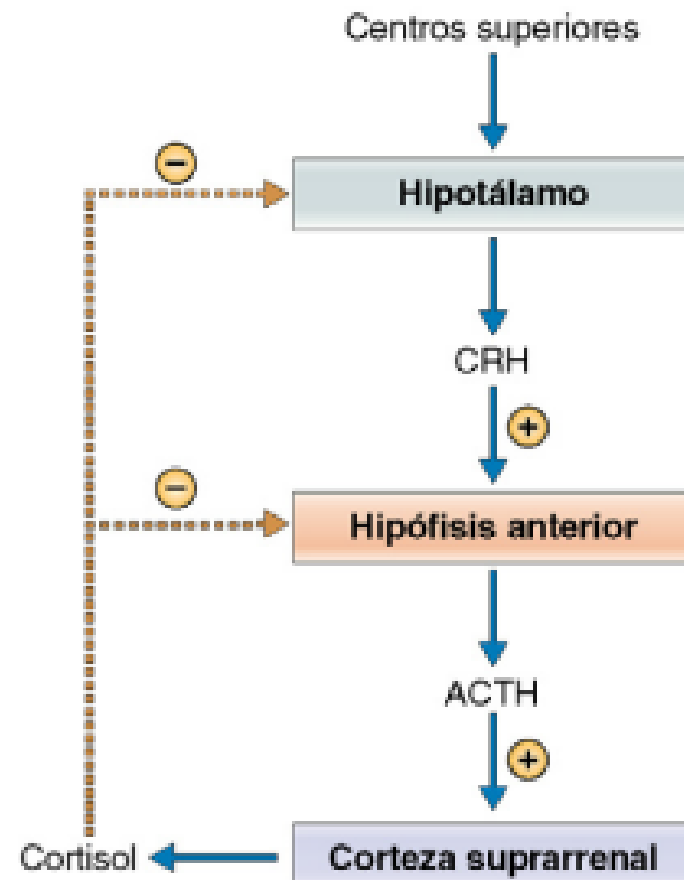
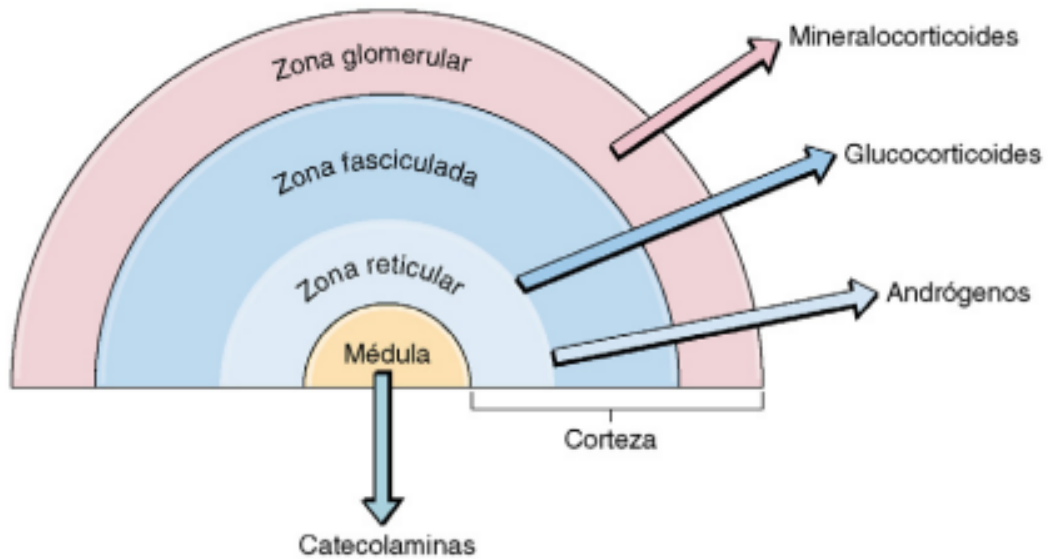
Forma clásica:

- Virilizante simple
- Perdedora de sal

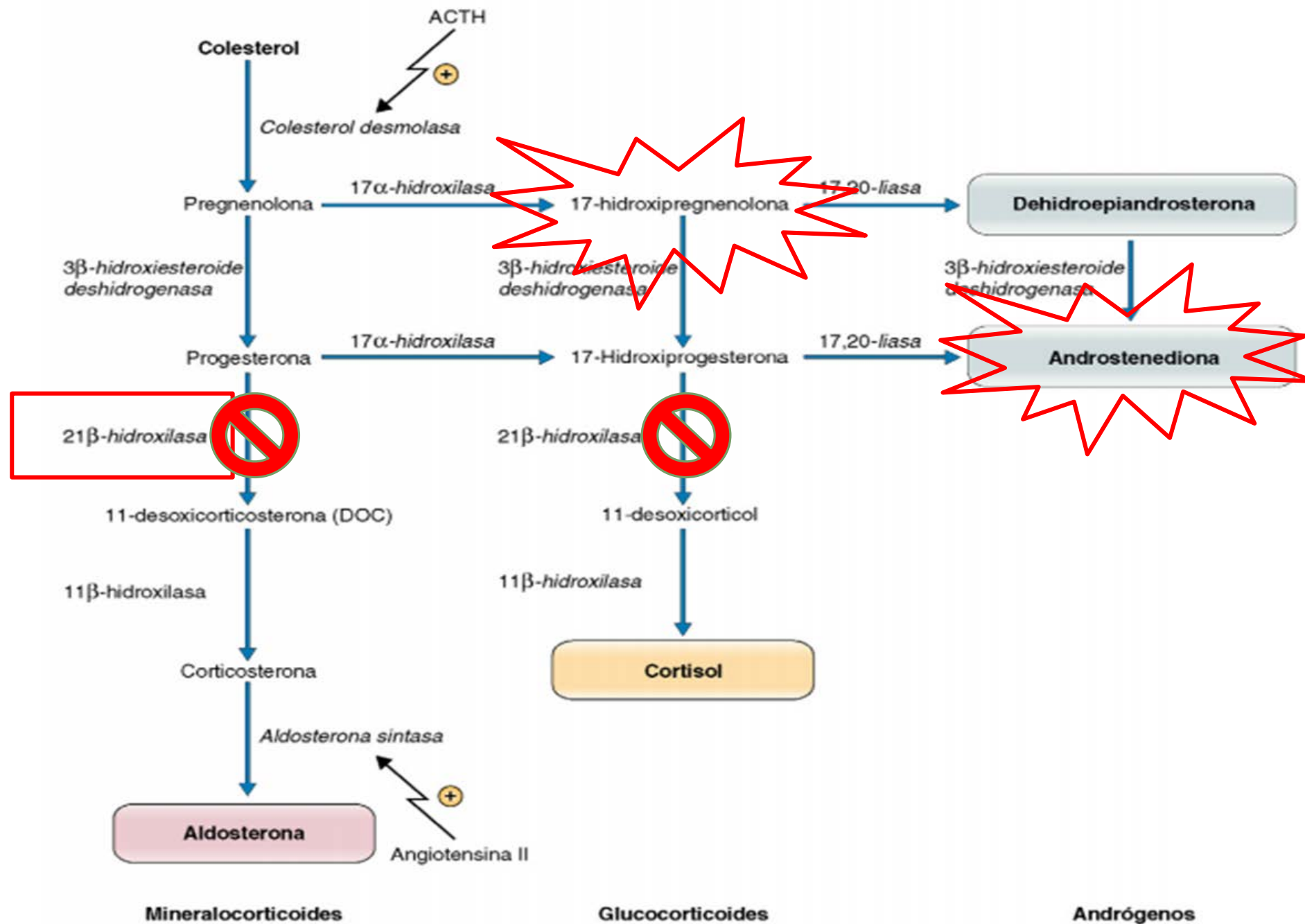
Forma no clásica

- Prevalencia HSC clásica 1 en 10.000/25.000 RNV; HSC NC 1 en 500 RNV

Eje hipotálamo-hipófisis-adrenal



BIOSÍNTESIS DE LAS HORMONAS SUPRARRENOCORTICALES

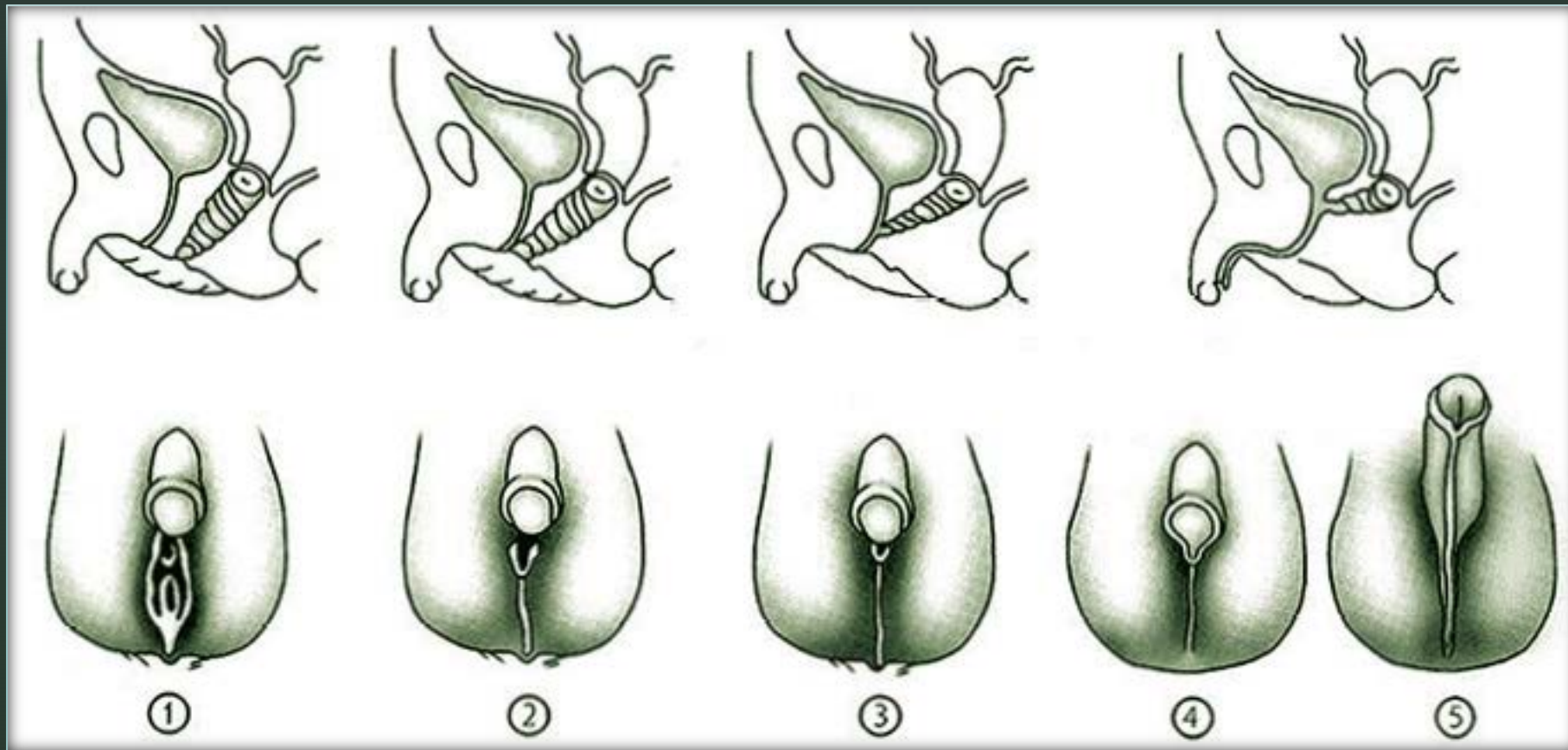


Síndrome perdedor de sal



- **Déficit total de cortisol y aldosterona**
- Déficit aldosterona → hiponatremia, hiperkalemia, hipovolemia, hipotensión y acidosis metabólica
- Déficit cortisol → ↓ tono vascular, ↓ inotropismo, hipoglicemia
- Trastorno de diferenciación sexual
- Clínica (entre día 5 y 15 de vida):
- Rechazo alimentario, CEG, letargia, vómitos, diarrea, falta de progreso ponderal, deshidratación, hipotensión, shock, muerte
- Laboratorio: hipoglicemia, hiponatremia, hiperkalemia, acidosis metabólica

Estadios de Prader



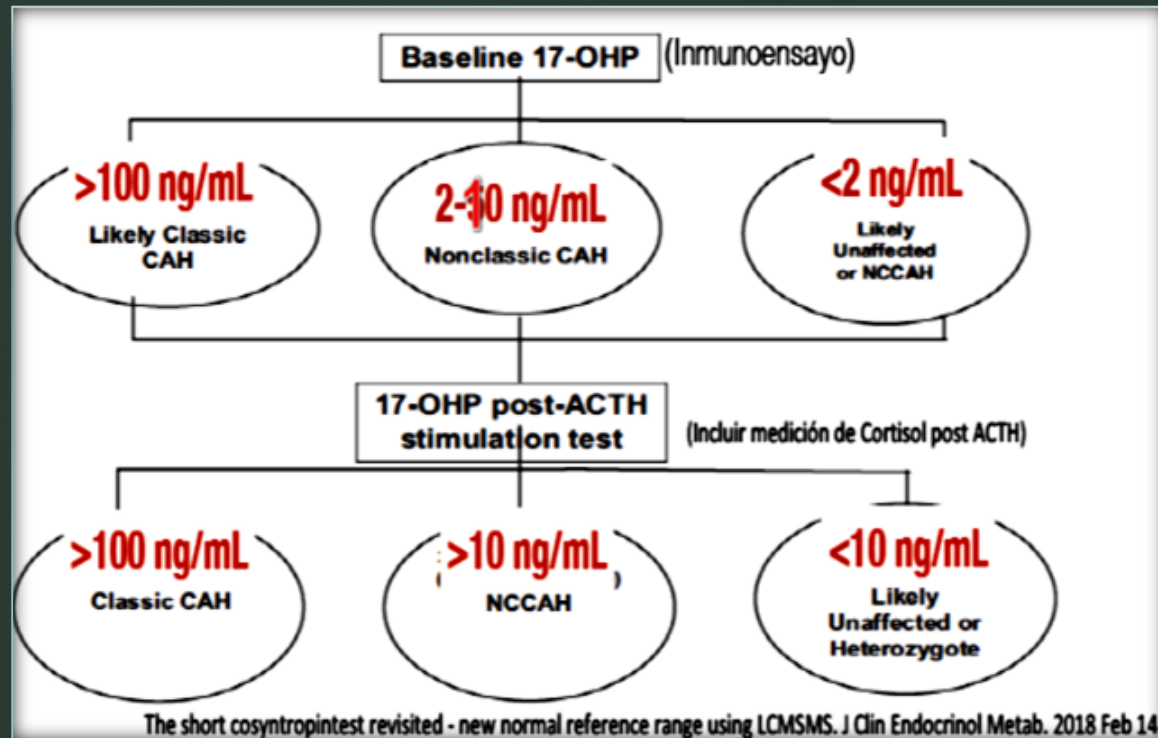
Virilizante simple

- **Cantidad suficiente de cortisol y aldosterona como para no desarrollar un síndrome perdedor de sal.**
- Niñas → hipertrofia del clítoris, hiperpigmentación, signos de virilización mas tardío
- Niños → signos de virilización (hiperpigmentación, pene elongado) o pasar desapercibidos inicialmente
- Ambos → pubertad precoz periférica entre los 2 y 4 años, aceleración de la velocidad de crecimiento

Forma no clásica o tardía

- No se asocia a insuficiencia suprarrenal
- RN asintomáticos.
- Niñez, adolescencia o adultez.

Diagnostico y tratamiento



- Crisis aguda:
- Reposición energética de volumen (SF)
- Aporte de glucosa
- Hidrocortisona 100 mg/m²/día EV
- Drogas vasoactivas
- Corrección de electrolitos
- Largo plazo:
- Hidrocortisona 10-15 mg/m²/día vo dividido en 3 dosis al día
- Fludrocortisona 0.05-0.2 mg/día vo dividido em 1-2 dosis al día

Table 2. Maintenance Therapy in Growing CAH Patients

Drugs	Total dose	Daily distribution
GCs: hydrocortisone tablets	10-15 mg/m ² /day	3 times/day
MCs: fludrocortisone tablets	0.05-0.2 mg/day	1-2 times/day
Sodium chloride supplements	1-2 g/day (17-34 mEq/day) in infancy	Divided in several feedings



Ingreso

- SV: FC 168 lpm
- FR 45 rpm
- T° 36,5°C
- Sat. O2 98% ambiental
- PA 74/48 mmHg (PAM 50 mm Hg),
- Examen físico:
 - General: deshidratado, con actividad disminuida y esclerótica icterica. Piel con erupción parecida a miliaria cristalina. Llame capilar 3 segundos.
 - Cardiopulmonar: RR2TSS, MP (+) SRA
 - Abdomen: RHA (+), BDI, sin masas
 - Extremidades: móviles y frías.
 - Orina: 3 cc/kg/h
- Exámenes:
 - Hemograma: Normal
 - PCR: 0,4 mg / dL [4 mg / L]
 - **ELP: sodio 129 mEq / L, potasio 7.8 mEq / L, cloruro 98 mEq / L, bicarbonato 20 mEq / L**
 - GSA: pH 7,37, PCO2 38,2 mm Hg, PAO2 72 mmHg y exceso de base 4 mmol / L
 - Nitrógeno ureico en sangre 40,7 mg / dL creatinina sérica 0,8 mg / dL
 - Screening del RN: normal
 - HC (enviado más tarde): negativo
 - Electrolitos en orina: pendiente
 - URC (obtenido por catéter, enviado más tarde): negativo
 - Bili total 12 horas post fototerapia: 15,2 mg / dL
 - Eco abdominal y renal: normales
 - **ELP 4 horas después: sodio 127 mEq/L y potasio 9.7 mEq/L**

Caso clínico...

- El equipo considera un posible diagnóstico de HSC
- Antes de comenzar con hidrocortisona intravenosa y fludrocortisona oral, realiza pruebas adicionales: niveles séricos de cortisol, 17-hidroxiprogesterona, aldosterona y renina.
- Paciente en monitoreo cardiorrespiratorio continuo y medidas de apoyo para la hiperkalemia: bolo de gluconato de calcio intravenoso, infusiones de glucosa e insulina intravenosas, resinas de intercambio de potasio rectal, bicarbonato de sodio intravenoso y nebulización de salbutamol.

Progresión

- Seis horas más tarde, después de que se inician fluidos intravenosos, hidrocortisona y las medidas de apoyo para la hiperkalemia, los ELP no mejoran significativamente (sodio 127 mEq / L, potasio 8,8 mEq / L). El cortisol sérico (26,57 mg / dL) y la 17-hidroxiprogesterona (1.2 ng / ml) son normales.
- Las otras 2 pruebas de laboratorio (aldosterona sérica y renina sérica) confirman el diagnóstico

Diagnóstico

- En pacientes con hiperkalemia grave con hiponatremia, se debe sospechar HSC.
- Valores anormales de sodio y potasio sugieren una anomalía en la vía de los mineralocorticoides, **como deficiencia de aldosterona sintasa o pseudohipoaldosteronismo tipo 1.**
- La actividad de la renina sérica fue mayor a 250 ng / ml por hora (valores normales de 2,4 a 37 ng / ml por hora) y su aldosterona sérica fue superior a 1000 ng / dl (valores normales de 5 a 90 ng / dL). Los electrolitos urinarios sugieren pérdida de sal, con sodio en orina de 55 mEq / L, potasio en orina 2,5 mEq / L y cloruro en orina 40,9 mEq / L.
- Deficiencia de aldosterona sintasa → aldosterona normales bajos o bajos
- Aldosterona muy elevada + renina sérica elevada → pseudohipoaldosteronismo (PHA) tipo 1.
- Características físicas de piel áspera con aspecto salado, con un exantema que parece similar a miliaria cristalina debido a las pérdidas de sal de la piel.

Bibliografía

- Turcu, R. Auchus *Endocrinol Metab Clin North Am.* 2015 June ; 44(2): 275–296
- Vardhelli, V. (2020). A Salty Baby. *NeoReviews*, 21(10), 691-694.
- Constanzo S., L. (2011). *Fisiologia* (4.a ed.). ElSevier.

Victor Martinez – Interno Pediatría

Gerardo Flores – Docente

Diciembre 2020

Caso clínico

Hiperplasia

SSRR