

# Pérdida salina en el curso de la Hiperplasia suprarrenal congénita



**Dra. Sigrid Marichal Madrazo**  
Especialista en Endocrinología  
Servicio de Endocrinología  
Hospital Pediátrico Docente "Centro Habana"

XVI Jornada Provincia de Pediatría  
La Habana, 2012



### PROGRAMA CUBANO DE DIAGNÓSTICO PRECOZ DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA

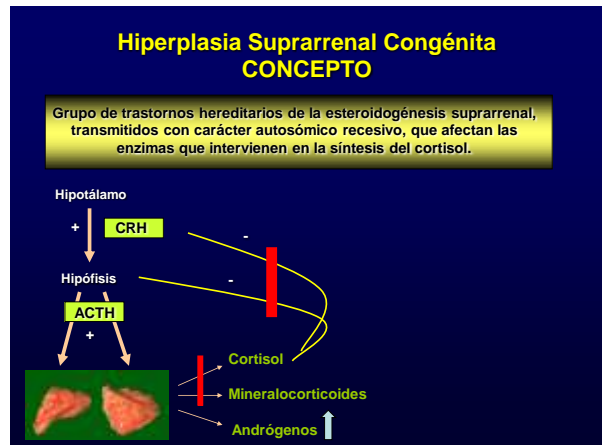
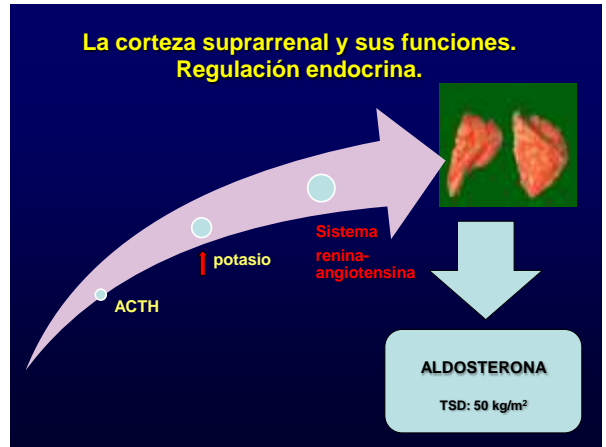
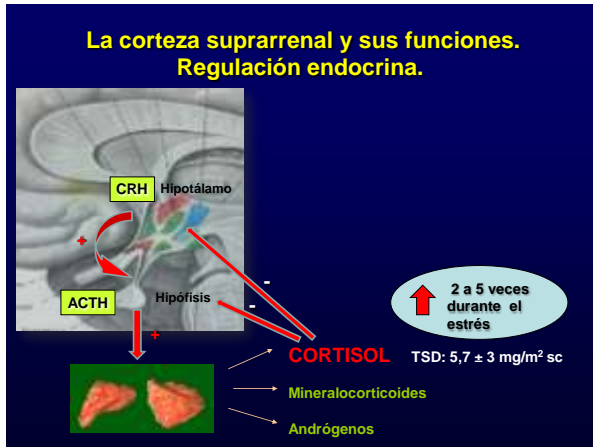
**UMELISA® 17 OH progesterona**  
Tecnosuma Int. S.A, Cuba

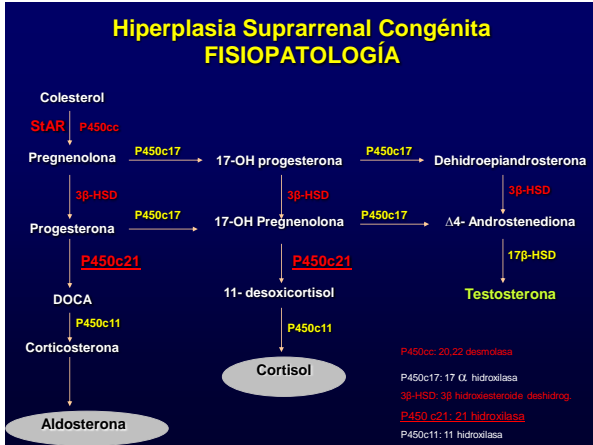
NIVEL DE CORTE:	INICIAL(*)	ACTUAL(*)
DIAGNÓSTICO:	> 30 nmol/l	55 nmol/l
CONFIRMATORIO:	> 22 nmol/l	55 nmol/l

(\*\*) A los 15 días se tomará otra muestra de sangre del talón y el nivel de corte será 55 nmol/l

### PROGRAMA CUBANO DE DIAGNÓSTICO PRECOZ DE HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA FLUJOGRAMA

DÍAS DE VIDA	RN	CARACTERÍSTICAS
5	5 D.	TOMA DE MUESTRA POR LA ENFERMERA DEL CONSULTORIO
6	24H.	TRASLADO DE LA MUESTRA POR LA ENFERMERA DEL CONSULTORIO AL POLICLÍNICO
8	48H.	TRASLADO DE LA MUESTRA POR LA ENFERMERA DE GENÉTICA AL SUMA
10	48H.	SUMA INFORMA LOS RESULTADOS 3 VECES A LA SEMANA
<b>12</b>	<b>48H.</b>	LOCALIZACIÓN DEL PACIENTE POR LAS ENFERMERAS DE GENÉTICA PARA QUE ASISTA A LA CONSULTA





### EPIDEMIOLOGÍA DEL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

- ❖ Forma más frecuente de HSC (90%)
- ❖ Incidencia: 1:14 000 nacimientos\*

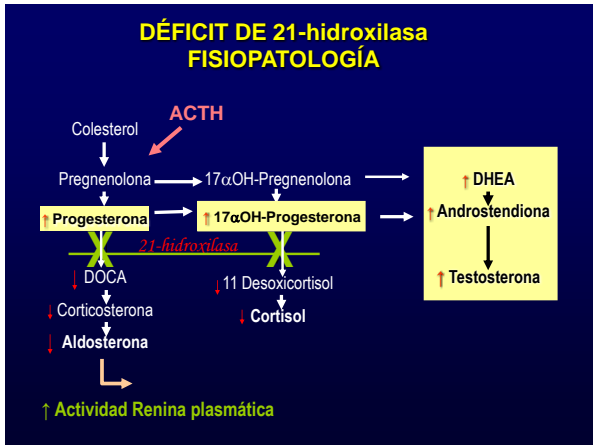
**FORMAS CLÁSICAS con pérdida salina** → **75%**  
 (1: 15000 o 20000)

**FORMAS CLÁSICAS sin pérdida salina** → **25%**  
 (1:50000 o 60000)

- ❖ Consanguinidad > Incidencia:  
 Esquimales Yupik (1:288)  
 Habitantes de Isla Reunión (1: 4000)

Forest M., Castro-Feijoo L. 2002

**CUBA 2005-2010: Incidencia de : 1 x 15 681 RN**  
 Programa Cubano de Diagnóstico Precoz de HAC



### DÉFICIT DE 21-hidroxilasa FORMAS CLÁSICAS

**Sexo femenino**  
 VIRILIZACIÓN del cojínete genital / genitales externos  
 (Genitales internos femeninos) Estadios PRADER III/IV

## DEFICIT DE 21-hidroxilasa FORMAS CLÁSICAS

### Formas clásicas con pérdida salina

Presentación clínica más frecuente

En la niña

Al nacimiento:  
RN con ambigüedad genital  
Cuadro posterior de pérdida salina



En el varón

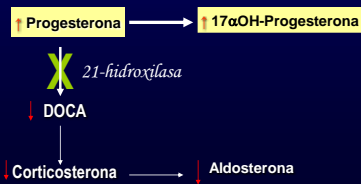
Algo más tardía:  
Cuadro de pérdida salina  
(2-3 sem de vida)  
Macrogenitosomía  
Hiperpigmentación de genitales



**INADVERTIDO**

## PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

- ✓ gravedad variable
- ✓ 2 componentes (déficit enzimático + efecto anti-aldosterona de progesterona y 17 OH progesterona)
- ✓ Cursa con ARP ↑



## PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

- ✓ Cuadro grave, potencialmente mortal
- ✓ Puede desencadenarse espontáneamente o ante situaciones de estrés
- ✓ Formas cónicas de presentación:

### SÚBITA

Forma más frecuente en recién nacido y lactante

Generalmente entre la 2da-3ra semanas de vida (5to-10mo días)

Anorexia  
Vómitos  
Diarrea  
Deshidratación desproporcionada en relación a las pérdidas  
Dificultad cardio-respiratoria  
Manifestaciones neurológicas: hipotonía, convulsiones  
Hipotensión  
Colapso cardiovascular rápidamente amenazante/ shock  
Muerte



## PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

### SÚBITA

Cuando se presenta en el niño mayor:

Predominio de manifestaciones digestivas: vómitos, diarreas, dolor abdominal intenso

Alteraciones neurológicas: toma progresiva del estado de conciencia

Rápido establecimiento de colapso cardiovascular/ shock y muerte



## PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

### INSIDIOSA

Astenia  
 Anorexia  
 Náuseas y vómitos: frecuentemente matutinos, cíclicos.  
 Estancamiento en la ganancia de peso  
 Retraso en la curva de crecimiento  
 Diarrea



## PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

### COMPLEMENTARIOS

No hormonales:

**Hemograma:** Anemia, Eosinofilia, Neutropenia, Linfocitosis relativa  
 Hto ↑

**Glucemia** ↓

**Ionograma:** Hiponatremia ( $\text{Na} \leq 120 \text{ meq/l}$ ) Hiperpotasemia ( $\text{K} \geq 10 \text{ meq/l}$ )

**Gasometría:** acidosis metabólica

Creatinina y urea ↑  
 Proteínas plasmáticas ↑

**Cromatina oral**

**Cariotipo**

## PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

### COMPLEMENTARIOS

Hormonales: **NO deben retrasar el tratamiento**

Cortisol ↓

Aldosterona ↓

ARP ↑

ACTH ↑

17 OH Progesterona ↑ > 5000 a 50000 ng/dl

Testosterona,  $\Delta 4$ -androstenediona, DHEA y DHEA-S ↑

## PREVENCIÓN DE LA PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

Tratamiento de cobertura en situaciones particulares

En pacientes con formas clásicas

ESTRÉS

✓ En fiebre o enfermedades intercurrentes:  
 duplicar o triplicar las dosis de mantenimiento de glucocorticoides  
 (hidrocortisona oral)

✓ Si el paciente no tolera vía oral: inyección IM de hidrocortisona  
 25 mg en menores de 6 meses  
 50 mg entre 6 meses-2 años  
 100 mg en mayores de 2 años

✓ En intervenciones quirúrgicas:  
 tratamiento de cobertura en pre, trans y postoperatorio con glucocorticoides

## TRATAMIENTO DE LA PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

### Medidas generales:

1. Ingreso en UCI
2. Permeabilizar de vía aérea
3. Oxigenoterapia
4. Monitoreo cardio-respiratorio
5. Abordaje venoso
6. Balance hidromineral
7. Signos vitales horarios

## TRATAMIENTO DE LA PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

### Medidas específicas:

#### 1. Reposición hidro-electrolítica:

Solución gluco-fisiológica 2000ml/m<sup>2</sup>/24 hrs. 400ml/m<sup>2</sup> en primeras 2 horas y 1600 ml/m<sup>2</sup> en las siguientes 22 horas\*

Suero glucosado al 5% + 150 mEq de Na/L (en forma de NaCl) con ritmo de 150 ml/kg/24 horas: ¼ parte del total se pasa en las 2 primeras horas\*\*

#### 2. Tratamiento sustitutivo con glucocorticoides:

**Hemisuccinato de hidrocortisona** (bbo 100, 500 mg)

Dosis inicial: 60-80 mg/m<sup>2</sup> o 2-4 mg/kg EV

Posteriormente: 250 mg/m<sup>2</sup>/día o 10 mg/kg/día c/ 6 hrs EV (48-72 hrs)

Mantenimiento: **HIDROCORTISONA** 10-20 mg/m<sup>2</sup>/día (tab 10 mg)

## TRATAMIENTO DE LA PÉRDIDA SALINA EN EL DÉFICIT DE 21-hidroxilasa

3. **Desoxicorticosterona (DOC):** 1-5 mg/día según la edad con vigilancia del peso y la TA. (alternativa)
4. **Corrección de la hipoglucemia:** si fuera preciso con solución de glucosa al 5 o 10 % a 8ml/kg/min EV
5. **Tratamiento de la hiperpotasemia:** administrar resina de intercambio iónico
6. **Sustitución con mineralocorticoides:** **9 α FLUORHIDROCORTISONA (Flurinet) (tab 0,1mg)** 0,05-0,125 mg/d 1 o 2 dosis / día. V. oral al suspender la perfusión con aporte adicional de sodio.
7. **Tratamiento específico de la causa desencadenante si lo exigiera.** Ej: infecciones

### A modo de conclusiones:

- ❖ La pérdida salina constituye un cuadro potencialmente mortal.
- ❖ El tratamiento inmediato con hidrocortisona es indispensable para salvar la vida del paciente, y no debe esperar por la confirmación diagnóstica ni el resultado de complementarios hormonales.
- ❖ El tratamiento de cobertura de glucocorticoides en situaciones particulares previene la insuficiencia suprarrenal aguda en pacientes con una forma clásica de HAC.

