



Vol. 12 Núm. 3
Sep.-Dic. 2025
pp 180-184

Hiperplasia suprarrenal congénita: crisis adrenal y genitales virilizados

Congenital adrenal hyperplasia: adrenal crisis and virilized genitals

Leslie Guadalupe Santillán-Sánchez,^{*,†}
Antonio Alejandro Campante-Arteaga,^{*,§}
Diana Martha Curiel-Vargas,^{*,¶} Manuel Alejandro Del Callejo-Bernal,^{*,||}
Laura Berenice Rosas-Trujillo,^{*} Ana Paola Del Callejo-Bernal^{*}

RESUMEN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un grupo de trastornos autosómicos recesivos surgidos por la deficiencia de alguna de las enzimas necesarias en la biosíntesis del cortisol, aldosterona y andrógenos en la glándula suprarrenal. Al día de hoy se conocen siete tipos de HSC que se distinguen entre sí de acuerdo a la enzima afectada, siendo la deficiencia de 21 β -hidroxilasa la forma más frecuente, ya que representa 95% de los casos, afecta a uno de cada 7,635 recién nacidos vivos en México y afortunadamente puede ser detectada por medio del tamiz neonatal. En la deficiencia clásica de 21 β -hidroxilasa existe un hiperandrogenismo intraútero que genera la virilización de los genitales externos en la mujer y por la deficiencia que existe de cortisol y de aldosterona puede desencadenar (sin un manejo adecuado) una crisis adrenal que puede llevar a la muerte del paciente. Presentamos el caso de un paciente femenino preescolar, con la forma clásica y variedad perdedora de sal que al abandonar su tratamiento desarrolló una virilización de sus genitales y una crisis adrenal. En el hospital se identificó su patología y se le dio el manejo adecuado corrigiendo los desequilibrios electrolíticos y administrando hidrocortisona con dosis de estrés, fue hospitalizada y monitorizada en sus valores electrolíticos hasta que estos se estabilizaron, se le indicó tratamiento de mantenimiento y fue derivada a la Unidad Médica de Alta Especialidad (UMAE) para continuar con su manejo especializado.

Palabras clave: hiperplasia suprarrenal congénita, déficit de 21 β -hidroxilasa, virilización, crisis adrenal.

ABSTRACT

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a group of autosomal recessive disorders that arise from the deficiency of one of the enzymes required for the biosynthesis of cortisol, aldosterone, and androgens in the adrenal gland. To date, seven types of CAH have been identified, which are distinguished from each other according to the affected enzyme, with 21 β -hydroxylase deficiency being the most common form, accounting for 95% of cases, affecting 1 in every 7,635 live births in Mexico, and can fortunately be detected through neonatal screening. In the classical 21 β -hydroxylase deficiency, there is intrauterine hyperandrogenism that causes virilization of the external genitalia in females, and due to the deficiency of cortisol and aldosterone, it can trigger (without proper management) an adrenal crisis that can lead to the patient's death. We present the case of a preschool female patient with the classic form and salt-losing variety who, on abandoning her treatment, developed virilization of her genitalia and an adrenal crisis. In the hospital, her condition was identified, and appropriate management was provided by correcting electrolyte imbalances and administering stress-dose hydrocortisone. She was hospitalized and monitored for her electrolyte levels until they stabilized, maintenance treatment was prescribed, and she was referred to the High Specialty Medical Unit (UMAE) for continued specialized care.

Keywords: congenital adrenal hyperplasia, 21 β -hydroxylase deficiency, virilization, adrenal crisis.

Citar como: Santillán-Sánchez LG, Campante-Arteaga AA, Curiel-Vargas DM, Del Callejo-Bernal MA, Rosas-Trujillo LB, Del Callejo-Bernal AP. Hiperplasia suprarrenal congénita: crisis adrenal y genitales virilizados. Salud Jalisco. 2025; 12 (3): 180-184. <https://dx.doi.org/10.35366/121810>

* Hospital General Regional
No. 46, Instituto Mexicano
del Seguro Social (IMSS).

ORCID:

† 0009-0008-5691-7244

§ 0009-0002-7292-9284

¶ 0009-0002-6151-063X

|| 0009-0009-7698-9832

Recibido: 03/04/2023.

Aceptado: 31/01/2024.

INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) abarca un conjunto heterogéneo de trastornos metabólicos hereditarios que afectan la esteroidogénesis en la corteza suprarrenal, debido a la deficiencia en una de las enzimas clave en la biosíntesis de esteroides. Esta disrupción en la síntesis de cortisol y, en algunos casos, aldosterona, provoca un aumento compensatorio en la liberación de la hormona adrenocorticotrópica (ACTH) por parte de la hipófisis, lo que conduce a una hiperplasia suprarrenal y a la producción excesiva de andrógenos.^{1,2}

El diagnóstico y manejo de la HSC requieren un conocimiento profundo y actualizado de las vías metabólicas, las enzimas involucradas y las manifestaciones clínicas asociadas. La deficiencia de 21 β -hidroxilasa es la variante más prevalente de la HSC, representando el 95% de los casos. Sin embargo, otras deficiencias enzimáticas menos comunes, como la deficiencia de 3 β -hidroxiesteroide deshidrogenasa, 17 α -hidroxilasa y 11 β -hidroxilasa, también deben ser reconocidas y abordadas por los profesionales de la salud especializados en el campo de la endocrinología pediátrica y la genética médica.²⁻⁴

Las manifestaciones clínicas de la HSC son diversas y dependen del grado de afectación enzimática y la severidad del trastorno. Los pacientes pueden presentar desde formas clásicas, con virilización y pérdida de sal, hasta formas no clásicas, con manifestaciones más leves y tardías. El enfoque diagnóstico y terapéutico debe ser individualizado, teniendo en cuenta la edad del paciente, el fenotipo, el genotipo y la severidad de la enfermedad.⁵⁻⁷

El manejo integral de la HSC incluye la reposición hormonal adecuada, el monitoreo regular de los niveles hormonales y el ajuste de la terapia según sea necesario. La atención multidisciplinaria, que incluye endocrinólogos pediátricos, genetistas, cirujanos pediátricos y profesionales de la salud mental, es fundamental para garantizar resultados óptimos y mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por la HSC.^{8,9}

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente femenino preescolar de tres años, producto de 39 semanas de gestación (SDG) que al nacer pre-

sentó genitales ambiguos, motivo por el cual requirió incubadora durante 29 días mientras se le realizaba cariotipo (reportó 46 XX) y laboratoriales reportando niveles de 17 hidroxiprogesterona al tercer día de vida de 25 ng/dl, por lo que se le inició abordaje por hiperplasia suprarrenal congénita forma clásica; sin embargo, sólo se le dio manejo farmacológico con fludrocortisona durante dos meses y después fue suspendido por decisión de la madre refiriendo que el medicamento era de difícil acceso y ella la encontraba en buen estado general. Hace dos meses la madre quiso retomar el tratamiento por lo que le tomaron laboratoriales el día 23/12/2022 reportando T4 libre de 1.07 ng/ml, hormona estimulante de la tiroides (TSH) 12.5 aui/ml, hormona luteinizante (LH) 0.3 mUI/ml, hormona estimulante de los folículos (FSH) 0.74 mUI/ml, prolactina 16.8 ng/ml, estradiol 10.6 pg/ml, testosterona libre 2.86 ng/ml y no se le inició ningún tratamiento; el 02/02/2023 la paciente es traída a urgencias por vómito y diarrea de tres días de evolución que fue tratado por sus propios medios con antibióticos, metoclopramida, paracetamol, butilioscina y cefaclor sin respuesta aparente.

Durante la exploración física de su ingreso se encontraron genitales ambiguos Prader 5, introito vaginal visible, vello púbico presente (*Figura 1 y 2*) y signos de deshidratación, por lo que se le indicó solución mixta (880 ml para 24 horas) e hidrocortisona iniciando con dosis de estrés 60 mg/m²/día por probable crisis adrenal, se tomaron laboratoriales reportando niveles de Na 123 mmol/l, Ca 10.1 mg/dl, Cl 89.6 mmol/l, K 5.36 mmol/l, Mg 2.41 mg/dl.

Posteriormente fue hospitalizada bajo los diagnósticos de hiperplasia suprarrenal congénita con genitales ambiguos Prader 5, hipotiroidismo subclínico, gastroenteritis de probable origen viral e hiponatremia, donde se le administró un aporte de Na de 3-5 mEq/kg/día, hidrocortisona 10 mg IV c/8 horas y levotiroxina 25 μ g VO c/24 horas, después de 4 horas se repitieron los laboratoriales reportando niveles de Na 124 mmol/l, K 4.88 mmol/l, Cl 94.3 mmol/l y Ca 9.2 mg/dl. Al día siguiente se repitieron los laboratoriales reportando niveles de Na 131.5 mmol/l, Cl 103.3 mmol/l, K 3.7 mmol/l, Ca 8.8 mg/dl, P 3.1 mg/dl. Después, debido a la corrección de su hiponatremia y la paciente estable, se le reinicia la vía oral, se le indica la administración diaria de prednisona 1.5 ml a las 8 horas y 0.5 ml a las 20 horas, así como una cápsula de sal

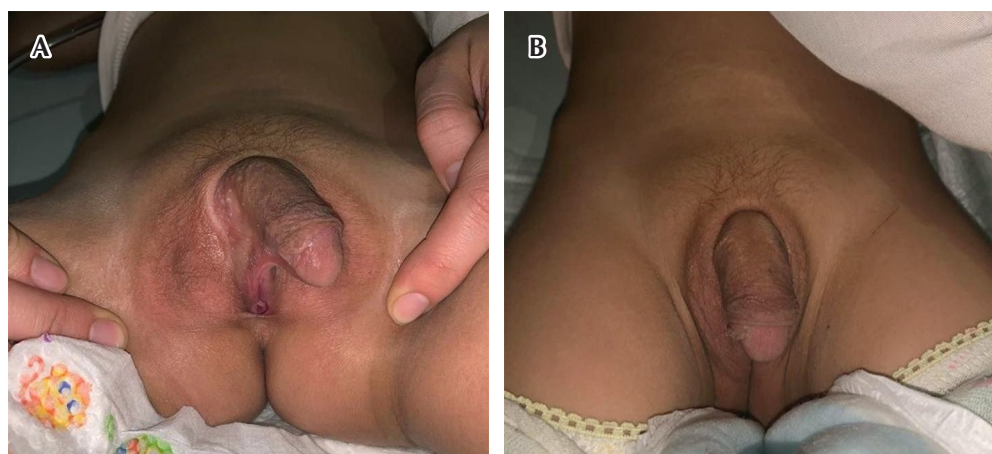


Figura 1:

A y B) Exploración física.



Figura 2: Genitales ambiguos Prader 5.

1 g y es enviada a la UMAE para continuar con su tratamiento especializado.

DISCUSIÓN

Presentamos el caso de un paciente femenino pre-escolar, con la forma clásica y variedad perdedora de sal que al abandonar su tratamiento desarrolló una virilización de sus genitales y una crisis adrenal (considerada como la principal causa de muerte por esta patología).¹⁰⁻¹⁴ En México, la deficiencia de 21 hidroxilasa es la más común de los siete tipos reportados, siendo el 95% de los casos y en atención primaria por el Instituto Mexicano del Seguro Social ocurre en uno de cada 7,635 nacidos vivos. Como se

presentó en nuestro informe es la causa más frecuente de ambigüedad de genitales en los recién nacidos de sexo femenino.^{2,8}

Dentro de su fisiopatología (Figura 3) explica que la deficiencia enzimática que ocasiona los niveles bajos de cortisol genera retroalimentación negativa a la hipófisis, la cual estimula la hormona liberadora de hormona adrenocorticotropa (CRH) y genera una sobreproducción hipofisiaria de hormona adrenocorticotrópica (ACTH), de este modo, desencadena una hiperplasia suprarrenal y el aumento de la síntesis de esteroides de las vías metabólicas sin el defecto enzimático (andrógenos), lo que lleva a un aumento de la producción de 17 alfa-hidroxiprogesterona (precursor previo al bloqueo enzimático) y ésta es la enzima que será detectada en el tamiz neonatal y será utilizada para su diagnóstico.^{4,15}

El manejo de estos pacientes se da desde el nacimiento, ya que gracias al tamiz neonatal que se suele aplicar del tercer y quinto día de vida nos ayuda a detectar valores alterados de 17 hidroxiprogesterona; en pacientes sintomáticos con valores reportados > 20 ng/ml se confirma el diagnóstico (el seguimiento que se le da en México se realiza en una unidad de tercer nivel y se debe iniciar cuanto antes).^{1,2,16} En el caso de la crisis adrenal, deberá tratarse con la corrección electrolítica y un aporte de glucocorticoides a dosis de estrés y como tratamiento de mantenimiento idealmente se maneja con fludrocortisona a dosis de 0.1-0.2 mg/día y en caso de que no se cuente con este fármaco pueden ser usados otros glucocorticoides como

cortisol, hidrocortisona, prednisona, etcétera.^{1,2,8} El tratamiento quirúrgico está dirigido especialmente a pacientes con las características de la presentada previamente, con el objetivo de corregir la clitoromegalia para lograr una apariencia y función de acuerdo al sexo de la paciente.

El manejo emocional está dirigido a los familiares, ya que deben recibir apoyo psicológico y resolver dudas acerca de las características en los genitales externos del paciente y la posibilidad de que este evento pueda repetirse en embarazos futuros.¹⁷⁻¹⁹

CONCLUSIÓN

En este caso clínico se presenta una paciente preescolar con hiperplasia suprarrenal congénita clásica, variante perdedora de sal, la cual sufrió una crisis suprarrenal y virilización de sus genitales (Prader 5) debido al abandono del tratamiento. Este caso destaca la importancia del diagnóstico

temprano y el manejo adecuado y continuo en pacientes con HSC para prevenir complicaciones graves y potencialmente mortales, como la crisis adrenal. Además, resalta la necesidad de un enfoque multidisciplinario en el tratamiento y seguimiento de estos pacientes, incluyendo el apoyo a las familias en el acceso y adherencia a la terapia farmacológica.

Es fundamental para los profesionales de la salud estar informados y actualizados sobre las manifestaciones clínicas, diagnóstico y manejo de la HSC. El tamiz neonatal es una herramienta valiosa para la detección temprana de la enfermedad, pero el compromiso y la educación de los pacientes y sus familias son esenciales para garantizar un tratamiento adecuado y continuo. La colaboración entre endocrinólogos pediátricos, genetistas, cirujanos pediátricos y profesionales de la salud mental es crucial para abordar todos los aspectos de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por la HSC.

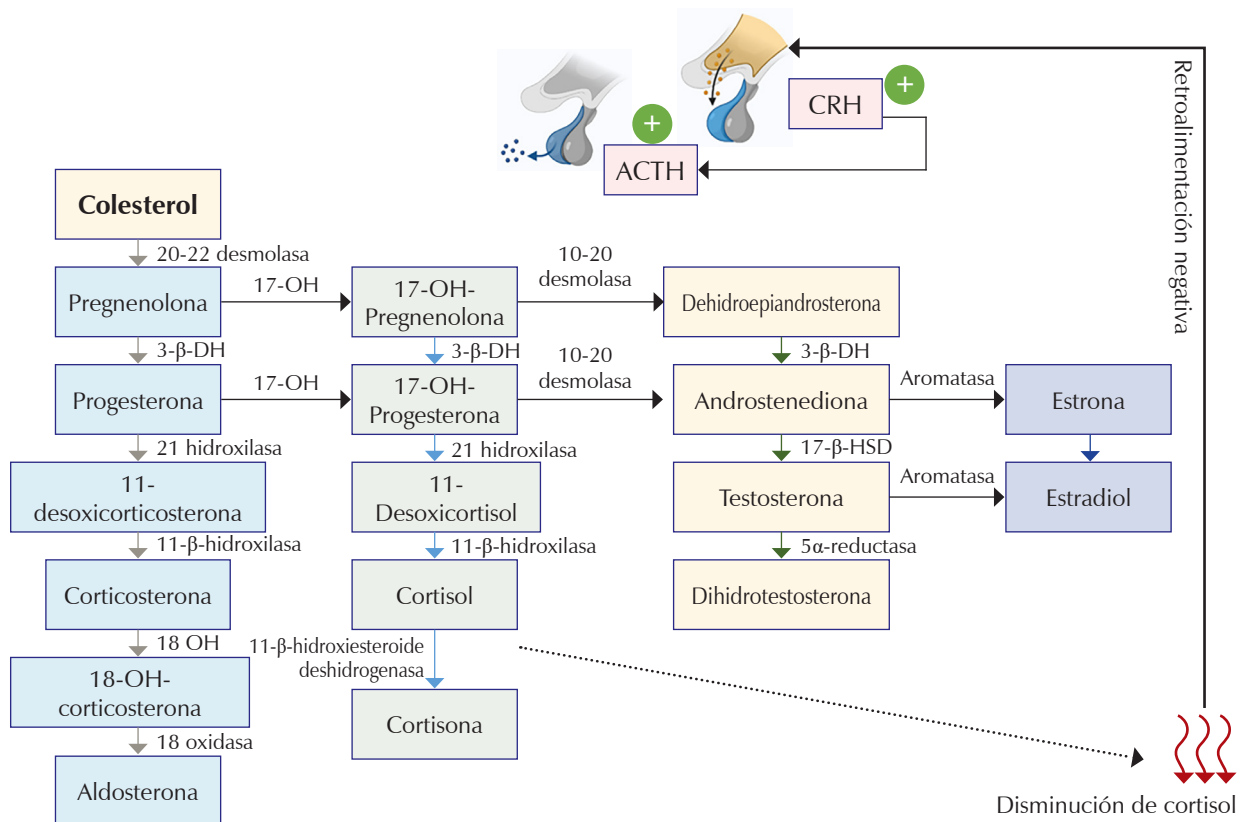


Figura 3: Fisiopatología de la hiperplasia suprarrenal congénita.

REFERENCIAS

1. Merke DP, Auchus RJ. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *New Engl J Med*. 2020;383(13):1248-1261. doi: 10.1056/nejmra1909786.
2. Narasimhan ML, Khattab A. Genetics of congenital adrenal hyperplasia and genotype-phenotype correlation. *Fertil Steril*. 2019;111(1):24-29. doi: 10.1016/j.fertnstert.2018.11.007.
3. Witchel SF. Congenital adrenal hyperplasia. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2017;30(5):520-534. doi: 10.1016/j.jpag.2017.04.001.
4. El-Maouche D, Arlt W, Merke DP. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet*. 2017;390(10108):2194-2210. doi: 10.1016/s0140-6736(17)31431-9.
5. Podgórski R, Aebischer DA, Stompor M, Podgórska D, Mazur A. Congenital adrenal hyperplasia: clinical symptoms and diagnostic methods. *Acta Biochim Pol*. 2018;65(1):25-33. doi: 10.18388/abp.2017_2343.
6. Auer MK, Nordenstrom A, Lajic S, Reisch N. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet*. 2023;401(10372):227-244. doi: 10.1016/s0140-6736(22)01330-1337.
7. Lousada LM, Mendonça BB, Bachega TA. Adrenal crisis and mortality rate in adrenal insufficiency and congenital adrenal hyperplasia. *Arch Endocrinol Metab*. 2021. doi: 10.20945/2359-3997000000392.
8. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an endocrine society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Amp Metab*. 2018;103(11):4043-4088. doi: 10.1210/jc.2018-01865.
9. Instituto Mexicano del Seguro Social. Atención integral de hiperplasia suprarrenal congénita. Lineamiento técnico-médico para la detección y atención integral de las enfermedades metabólicas congénitas. 2020;1(3):9.
10. Sharma R. Congenital adrenal hyperplasia and growth outcomes. *Indian J Pediatr*. 2019;86(2):111-112. doi: 10.1007/s12098-018-2841-7.
11. Nordenstrom A, Lajic S, Falhammar H. Long-term outcomes of congenital adrenal hyperplasia. *Endocrinol Metab (Seoul)*. 2022;37(4):587-598. doi: 10.3803/enm.2022.1528.
12. Pignatelli D, Pereira S, Pasquali R. Androgens in congenital adrenal hyperplasia. *Front Horm Res*. 2019;53:65-76. Available in: <https://doi.org/10.1159/000494903>
13. Luthra M, Hutson Jm, Warne GL. Congenital adrenal hyperplasia in females with virilized genitalia: the problem of delayed diagnosis. *J Paediatr Child Health*. 1988;24(4):254-257. doi: 10.1111/j.1440-1754.1988.tb01352.x.
14. Fleming L, Knafl K, Knafl G, Van Riper M. Parental management of adrenal crisis in children with congenital adrenal hyperplasia. *J Spec Pediatr Nurs*. 2017;22(4):e12190. doi: 10.1111/jspn.12190.
15. Claahsen-van der Grinten HL, Speiser PW, Ahmed SF, et al. Congenital adrenal hyperplasia-current insights in pathophysiology, diagnostics, and management. *Endocr Rev*. 2022;43(1):91-159. doi: 10.1210/endo/bnab016.
16. Ali SR, Bryce J, Haghpahan H, et al. Real-world estimates of adrenal insufficiency-related adverse events in children with congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Amp Metab*. 2020;106(1):e192-e203. doi: 10.1210/clinem/dgaa694.
17. Ekenze SO, Adiri CO, Igwilo IO, Onumaegbu OO. Virilized external genitalia in young girls: clinical characteristics and management challenges in a low-resource setting. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2014;27(1):6-9. doi: 10.1016/j.jpag.2013.07.004.
18. Reddy NA, Sharma S, Das M, Kapoor A, Maskey U. Devastating salt-wasting crisis in a four-month-old male child with congenital adrenal hyperplasia, highlighting the essence of neonatal screening. *Clin Case Rep*. 2022;10(7):e6010. doi: 10.1002/ccr3.6010.
19. Ishii T, Adachi M, Takasawa K et al. Incidence and characteristics of adrenal crisis in children younger than 7 years with 21-hydroxylase deficiency: a nationwide survey in Japan. *Horm Res Paediatr*. 2018;89(3):166-171. doi: 10.1159/000486393.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses.

Correspondencia:

Leslie Guadalupe Santillán-Sánchez

E-mail: leslie.santillan4722@alumnos.udg.mx