

Descompensación adrenal y renal en adolescente con hiperplasia suprarrenal congénita no tratada. Estudio de Caso

Adrenal and renal decompensation in an adolescent with untreated congenital adrenal hyperplasia. A case study

Ana Maria Ceballos Dosantos¹, Paula Fernanda Pulido Peralta¹, Julián David Moreno Cavanzo¹, Lorena García Agudelo¹, Alejandro Rojas Urrea¹

¹Hospital Regional de la Orinoquía, Departamento de Investigación. Yopal, Colombia.

RESUMEN

Introducción: La hiperplasia suprarrenal congénita comprende una serie de trastornos hereditarios que afectan la síntesis de cortisol, lo que conduce a una excesiva producción de andrógenos suprarrenales prenatales y la virilización de los genitales externos femeninos. En función del déficit enzimático, se conocen siete formas clínicas y la más frecuente es el déficit de 21-hidroxilasa, causada por mutaciones en el gen CYP21A2. La manifestación clínica predominante es la insuficiencia suprarrenal primaria. El tratamiento consiste en la administración de glucocorticoides y mineralocorticoides para evitar la crisis adrenal y la morbimortalidad del shock hipovolémico. Además, consecuentemente, reducir los niveles de andrógenos y el grado de virilización. Se reporta el caso de una niña de 15 años que, por falta de acceso al tratamiento por problemas socioeconómicos, la llevó a complicaciones de crisis de pérdida salina. Se resalta la importancia del diagnóstico y manejo temprano para prevenir complicaciones graves y mortalidad asociada a crisis adrenales.

Palabras clave: Hiperplasia suprarrenal congénita, trastornos del desarrollo sexual, glucocorticoides, mineralocorticoides, virilismo.

ABSTRACT


Introduction: Congenital adrenal hyperplasia comprises a series of inherited disorders that affect cortisol synthesis, leading to excessive prenatal adrenal androgen production and virilization of the external female genitalia. Based on the enzyme deficiency, seven clinical forms are known, the most frequent being 21-hydroxylase deficiency, caused by mutations in the CYP21A2 gene. The predominant clinical manifestation is primary adrenal insufficiency. Treatment consists of administering glucocorticoids and mineralocorticoids to prevent adrenal crisis and the morbidity and mortality associated with hypovolemic shock. This also aims to reduce androgen levels and the degree of virilization. We report the case of a 15-year-old girl who, due to lack of access to treatment caused by socioeconomic problems, experienced complications from salt-wasting crisis. The importance of early diagnosis and management is highlighted to prevent serious complications and mortality associated with adrenal crises.

Keywords: Congenital adrenal hyperplasia, disorders of sexual development, glucocorticoids, mineralocorticoids, virilism.

Correspondencia: Ana Maria Ceballos-Dosantos correo: anamariaceballos77@gmail.com


Financiamiento: No existe ninguna financiación para este estudio.

Conflicto de intereses: Los autores declaran que no existen conflictos de intereses

Editor responsable: Leticia Ramírez Pastore¹ Universidad Nacional de Asunción, Facultad de Ciencias Médicas, Cátedra de Clínica Pediátrica, Medicina Interna. San Lorenzo, Paraguay.

Recibido: 24/07/2024 **Aprobado:** 22/03/2026

DOI: <https://doi.org/10.31698/ped.53012026013>

 Este es un artículo publicado en acceso abierto bajo una Licencia Creative Commons CC-BY 4.0

INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) comprende un grupo de trastornos autosómicos recesivos, originados por un déficit en la síntesis de cortisol debido a una función enzimática defectuosa en la esteroidogénesis. Este proceso es fundamental para la homeostasis corporal, modulando funciones reproductivas y el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios^(1,2).

El déficit de cortisol produce, por un mecanismo de retroalimentación negativa, un aumento de la producción de hormona adrenocorticotropa (ACTH) y secundariamente una hiperestimulación de la corteza adrenal, motivando una elevación de los esteroides previos al bloqueo enzimático. Existen siete formas clínicas causadas por mutaciones en los genes que codifican las enzimas de la vía de la esteroidogénesis^(3,4): 21 hidroxilasa (21OH), 11 β hidroxilasa (11 β -OH), 17 β hidroxilasa (17-OH), 3 β hidroxisteroide tipo 2 (3 β -HSD2), proteína reguladora aguda esteroidogénica (sSTAR), enzima de escisión de la cadena lateral del colesterol p450 (SCC) y P450 oxidoreductasa (POR)^(4,5).

La forma más frecuente es la deficiencia de 21OH, que explica más del 95% de los casos y abarca dos variantes, la no clásica, que se manifiesta en la infancia, adolescencia o adultez temprana con signos de hiperandrogenismo pero sin deficiencia de cortisol. Una variante clásica, que se subclasifica en una forma virilizante con pérdida salina (75%) y virilizante simple (25%)⁽⁶⁾. La forma clásica implica la existencia de un hiperandrogenismo intrauterino que condiciona la aparición de macrogenitosomía en el varón y un grado variable de virilización de los genitales externos en la mujer que se estratifican según la escala de Prader⁽⁵⁾. En su forma de pérdida salina, el defecto enzimático es completo con deficiencia de cortisol y aldosterona, con una alta morbimortalidad a causa del shock hipovolémico grave si no se instaura un tratamiento adecuado. Los síntomas incluyen vómito, ausencia de ganancia ponderal y el desarrollo de un estado de deshidratación hiponatémica con evolución hacia un estado hipovolémico. En la virilización simple, el defecto enzimático es parcial, permitiendo una producción de cortisol y de aldosterona suficientes, evitando

crisis de pérdida salina; sin embargo, hay virilización prenatal y en situaciones de estrés puede precipitarse insuficiencia adrenal aguda⁽⁶⁾. El tratamiento se basa en dosis orales diarias de glucocorticoides y mineralocorticoides⁽⁷⁾. Se presenta un caso de HSC en una paciente que, por falta de acceso al tratamiento, presentó complicaciones de pérdida salina.

CASO CLÍNICO

Femenina de 15 años con antecedente de HSC variedad virilizante diagnosticada en etapa neonatal (cariotipo 46 XX) con presencia de genitales atípicos. Recibió tratamiento médico con hidrocortisona 10 mg cada 12 horas y fludrocortisona 0.1 mg al día durante los primeros 11 años de vida, sin embargo, en los últimos cuatro años no tuvo seguimiento ni adherencia al tratamiento.

La paciente ingresó por cuadro clínico de cuatro días de evolución, consistente en fiebre no cuantificada, artralgias, mialgias, astenia, adinamia, cefalea holocraneana, vómito y deposiciones líquidas. Los signos vitales de ingreso fueron: tensión arterial 92/56 mmHg, peso 43 kg y talla 148 cm. Al examen físico se evidenció fenotipo androgénico, marcado hirsutismo, olor apocrino, hiperpigmentación de mucosas y ausencia de desarrollo mamario (Tanner M1). La evaluación genital reveló clitoromegalia significativa, clítoris de 7 cm no cubierto, introito vaginal pequeño y pliegues labioescrotales rugosos, sin edemas, compatibles con virilización grado I según la escala de Prader. Presentaba signos de deshidratación, con hiponatremia (Na: 124 mmol/L), potasio (K: 4.6 mmol/L) y glucemia normales (110.1 mg/dL).

Los laboratorios iniciales reportaron creatinina en rango de terapia de reemplazo renal, BUN, urea y transaminasas elevados; el hemograma reportó poliglobulia, neutropenia y linfocitosis (Tabla 1). Ante la urgencia dialítica, se inició manejo con lactato de Ringer en bolo de 500 cc y continuación a 100 cc/hora, gluconato de calcio ampolla IV cada 6 horas, analgesia y protección gástrica.

Tabla 1. Paraclínicos durante la estancia hospitalaria

Laboratorio	Valores de referencia	Días de estancia					
		Ingreso	Primer	Segundo	Tercer	Séptimo	Octavo
Hemoglobina g/dL	12-16	18.3	16	12.9	13.1	13.1	12.1
Leucocitos *103/mm ³	4.5-11		9.6	4.43	3.35	5.34	5.41
Neutrófilos %	40-80		79.7	82.1	70.6	56.3	54.5
Linfocitos %	20-40		11.3	8.9	15.3	33.1	31.1
Plaquetas *103/mm ³	140-440		139	112	101	188	273
Glucosa mg/Dl	75-115		110.1				
Nitrógeno ureico mg/dL	5.0-23.0	56.81	71.7			12.8	13.4
Urea m/dL	15.0-50.0	121		100.58	69.7		
Alanina aminotransferasa (ALT) U/L	7-56	110					
Aspartato aminotransferasa (AST) U/L	10-40	110					
Creatinina mg/dL	0.5-0.9	9.1	7.09	5.72	2.30	1.50	
Potasio mmol/L	3.50-5.00		3.1	4.2	3.6	2.9	3.1
Sodio mmol/L	136-146		131	12	139	139	138

Fuente: Registros clínicos, elaboración propia

Con dichos hallazgos, se consideró crisis de insuficiencia suprarrenal primaria y una insuficiencia renal aguda (IRA) prerenal severa con una tasa de filtración glomerular (TFG) de 11.48 mL/min/1.73m². Se instauró manejo con hidrocortisona 50 mg IV y posteriormente 25 mg IV cada 6 horas y fludrocortisona 0,1 mg/día. Los gases arteriales confirmaron acidosis metabólica compensada. La ecografía renal reportó aumento de la ecogenicidad de ambos parénquimas renales.

Debido a una procalcitonina positiva, se inició ceftriaxona 1.5 g IV cada doce horas. Posteriormente, se añadió oxacilina 200 mg/kg/día por flebitis en el brazo izquierdo. Durante la hospitalización presentó descenso en plaquetas, creatinina, potasio y urea (Tabla 1). Otros estudios de extensión reportaron tomografía de vías urinarias con sistema colector. Coprocultivo negativo, urocultivo positivo para *Escherichia coli* y hemocultivos negativos. Al noveno día de estancia hospitalaria se encontró clínicamente estable con laboratorios normales, por lo que completó esquema antibiótico y recibió egreso. Asistió a consulta por endocrinología por telemedicina, quien ordenó reajustar dosis de hidrocortisona a 5 mg cada 8 horas y fludrocortisona 0.1 mg al día.

DISCUSIÓN

En la HSC, la mutación menos severa de ambos alelos afectados determina el fenotipo. La defi-

ciencia de 21OH, la cual explica el 95% de los casos de HSC, es causada por mutaciones en el gen CYP21A2; altera la esteroidogénesis en la corteza suprarrenal, interrumpiendo la síntesis de cortisol y aldosterona, mientras que desvía los precursores hacia la producción de andrógenos^(8,9,10).

El periodo de latencia de la HSC clásica es breve, pero fundamental para prevenir la mortalidad asociada a las crisis adrenales. La sospecha diagnóstica se realiza con base en el examen clínico al nacer, con la identificación de genitales sexuales atípicos en el RN de sexo femenino, y en los hallazgos de laboratorio que muestran niveles elevados de 17-hidroxiprogesterona (17-OHP). El cribado está incluido dentro del marco de pruebas realizadas a neonatos en múltiples países y se basa en la cuantificación del nivel de 17-OHP por fluoroinmunoensayo a tiempo retardado en muestra de sangre impregnada en papel obtenida a partir del nacimiento. En situaciones como prematuridad, bajo peso al nacer, enfermedades concurrentes o el estrés, se pueden detectar valores elevados de 17-OHP, por lo que el cribado requiere de puntos de corte ajustados a las semanas de gestación al nacimiento⁽¹¹⁾.

La manifestación clínica predominante en la forma perdedora de sal es la insuficiencia suprarrenal primaria⁽¹²⁾. En pacientes con insuficiencia suprarrenal, tanto primaria como secundaria, es fundamental realizar un ajuste a la alta a los corticosteroides en

situaciones de estrés (infecciones, traumas, intervenciones quirúrgicas). Esto se debe a la incapacidad del organismo para aumentar la producción endógena de cortisol en dichas situaciones. El tratamiento estándar en casos de crisis adrenal, especialmente aquellos acompañados de shock, consiste en la administración de un bolo intravenoso de 100 mg/m² de hidrocortisona, seguido de dosis de mantenimiento cada 6 horas⁽¹³⁾. Este enfoque asegura una adecuada sustitución del cortisol y previene el riesgo de insuficiencia adrenal aguda, mejorando el pronóstico y la estabilidad del paciente⁽¹³⁾. Los pacientes con HSC tienen una mayor susceptibilidad a desarrollar formas graves de enfermedad o infecciones virales o gastrointestinales y una menor capacidad para soportar el estrés y la deshidratación, y pueden cursar con malestar general, debilidad, mialgias, náuseas, vómito, pérdida de peso, hiperpigmentación cutáneo-mucosa, mareos e hipotensión. Dichos síntomas se observaron en el caso clínico presentado^(9,12,14).

La síntesis inadecuada del cortisol hace que el hipotálamo y la hipófisis produzcan más hormona liberadora de corticotropina y ACTH; las glándulas suprarrenales comienzan a secretar un exceso de precursores de hormonas sexuales que no requieren 21OH para su síntesis y se comportan como andrógenos activos como la testosterona y dihidrotestosterona, en lugar de estrógenos. El resultado es la virilización en las niñas y se evalúa inmediatamente al nacimiento mediante exploración física en búsqueda de genitales atípicos con el sistema de clasificación general de estadios de Prader, que va desde una hipertrofia de clítoris (Tipo I) hasta un grado máximo o completa virilización sin testículos palpables (Tipo V)⁽¹⁵⁾.

El pilar del tratamiento es la terapia de reemplazo hormonal, así como suplementos de cloruro sódico para la forma perdedora de sal⁽¹⁵⁾. La hidrocortisona es el glucocorticoide de elección, debido a su vida media corta, minimizando efectos secundarios como la supresión del crecimiento o el síndrome de Cushing. Debe administrarse en dosis divididas (10-15 mg/día en total) para simular el ritmo circadiano del cortisol y suprimir eficazmente la producción de

andrógenos, además de fludrocortisona, a fin de tratar la deficiencia mineralocorticoide^(5,7,9). Cabe resaltar que nuestra paciente recibió tratamiento durante los primeros 11 años de vida; sin embargo, debido a circunstancias socioeconómicas y la inestabilidad del suministro, mantuvo una deficiente adherencia al mismo. Posteriormente, cuando se le administró hidrocortisona y fludrocortisona, mantuvo adecuado control de la enfermedad.

CONCLUSIONES

Aunque las formas de presentación de la HSC son variables, es crucial la identificación oportuna de la causa subyacente para poder establecer cuanto antes un manejo adecuado que permita mejorar los desenlaces. La literatura médica apoya la necesidad de un diagnóstico precoz y manejo continuo con corticoesteroides y mineralocorticoides, así como vigilancia estrecha para evitar crisis adrenal y complicaciones como la insuficiencia renal.

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos al Hospital Regional de la Orinoquia por permitirnos la realización de este proyecto.

CONTRIBUCIÓN DE AUTORÍA

Ana Maria Ceballos-Dosantos: Concepción y diseño del tema, recolección de datos, redacción del manuscrito.

Paula Fernanda Pulido-Peralta: Concepción y diseño del tema, recolección de datos, redacción del manuscrito.

Julián David Moreno-Cavanzo: Recolección de datos, evaluación estadística, análisis de resultado.

Lorena García-Agudelo: Recolección de datos, evaluación estadística, revisión y aprobación final del manuscrito.

Alejandro Rojas Urrea: Recolección de datos, evaluación estadística, revisión y aprobación final del manuscrito.

REFERENCIAS

1. Cesio ME, De María M, Finozzi R, Moraes M. Hiperplasia suprarrenal congénita clásica de presentación neonatal: reporte de un caso clínico. Arch Pediatr Urug. 2024;95(1):e302. doi:10.31134/ap.95.1.9.
2. Aguilar RE. Hiperplasia suprarrenal congénita: transición desde endocrinología pediátrica a adultos. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2019;10(2):4. doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2019.Sep.561
3. Labarta-Aizpún JI, de Arriba Muñoz A, Ferrer-Lozano M. Hiperplasia suprarrenal congénita. Protoc Diagn Ter Pediatr [Internet]. 2019 [citado 2026 ene 06];1:141-56. Disponible en: https://static.aeped.es/09_hiperplasia_93437ba7f4.pdf
4. Suárez-García N, Piloña-Ruiz S. Forma clásica virilizante simple grado IV de hiperplasia suprarrenal congénita: reporte de un caso. Rev Cienc Med Pinar Rio [Internet]. 2021 [citado 2026 ene 06];25(6):e5161. Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942021000600018
5. Claahsen-van der Grinten HL, Speiser PW, Ahmed SF, Arlt W, Auchus RJ, Falhammar H, et al. Congenital adrenal hyperplasia: current insights in pathophysiology, diagnosis and treatment. Endocr Rev. 2022;43(1):91-159. doi:10.1210/endrev/bnab016.
6. Prasad R, Deswal S. New horizons: molecular basis and novel therapeutics in congenital adrenal hyperplasia. Indian J Clin Biochem. 2022;37(1):1-2. doi:10.1007/s12291-021-01020-w.
7. Twayana AR, Sunuwar N, Deo S, Tariq WB, Anjum A, Rayamajhi S, Shrestha B. Salt-wasting form of congenital adrenal hyperplasia: a case report. Cureus. 2022;14(8):e27807. doi:10.7759/cureus.27807.
8. Buonocore F, Maharaj A, Qamar Y, Koehler K, Suntharalingham JP, Chan LF, et al. Genetic analysis of pediatric primary adrenal insufficiency of unknown etiology: 25 years' experience in the UK. J Endocr Soc. 2021;5(8):bvab086. doi:10.1210/jendso/bvab086.
9. Yang M, White PC. Risk factors for hospitalization of children with congenital adrenal hyperplasia. Clin Endocrinol (Oxf). 2017;86(5):669-73. doi:10.1111/cen.13309.
10. Martínez Figueras L, Muñoz Pacheco R, García González D, Arriba Domènech M, Ezquieta Zubizaray B. Caracterización molecular de la entidad clínica relacionada con hiperplasia suprarrenal congénita, síndrome CAH-X en población española. Adv Lab Med. 2023;4(3):268-78. doi:10.1515/almed-2023-0050.
11. Stroek K, Ruiters A, van der Linde A, Ackermans M, Bouva MJ, Engel H, et al. Second-tier testing for 21-hydroxylase deficiency in the Netherlands: a newborn screening pilot study. J Clin Endocrinol Metab. 2021;106(11):e4487-e4496. doi:10.1210/clinem/dgab464.
12. Lamas-Oliveira C. Tratamiento de la hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa en personas adultas. Rev Esp Endocrinol Pediatr. 2024;15(1):54-62. doi: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024.Mar.880
13. Araujo Castro M, Currás Freixes M, de Miguel Novoa P. Guía para el manejo y la prevención de la insuficiencia renal aguda. Endocrinol Nutr. 2020;67(1). doi:10.1016/j.endinu.2019.01.004.
14. Nisticò D, Bossini B, Benvenuto S, Pellegrin MC, Tornese G. Pediatric adrenal insufficiency: challenges and solutions. Ther Clin Risk Manag. 2022;18:47-60. doi:10.2147/TCRM.S294065.
15. Baltodano Ardón F, Pineda Grillo JJ, Paz y Miño E, Latorre Segovia SDR, Moyano Paz y Miño CE. Hiperplasia suprarrenal en un recién nacido: reporte de caso. Pol Con. 2022;7(7):2542-54. doi: 10.23857/pc.v7i7.4359