



Hiperplasia suprarrenal congénita, sospecha de adrenalitis autoinmune e hipertiroidismo:

A propósito de un caso clínico

Revista Médica de Tucumán
Vol. 27 / Agosto 2023
ISSN 1515-5579

Correspondencia:

Dirección:
Calle Alberdi 450 (Hospital Ángel C. Padilla) /
CP 4000
San Miguel de Tucumán
Tucumán, Argentina.

Teléfono:
+54 9 381 5942202

Correo electrónico:
cethpadilla@gmail.com

Autores: Dra. María Mercedes Saab*, Dra. Magdalena Martínez*, Dra. Lorena Vanesa Tarascio*, Dra. Nicole Lemaitre*, Dra. Mariela Del Valle Luna*.

*Hospital Ángel C. Padilla

RESUMEN

La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) engloba a un grupo de trastornos hereditarios de la esteroidogénesis suprarrenal de colesterol; de los 5 tipos, la forma más común es el déficit de 21 hidroxilasa con 95% de casos. En el déficit de 21 hidroxilasa encontramos dos formas de presentación: clásica que cursa con hiperandrogenismo y condiciona macrogenitosomía en varones y virilización en mujeres, y la forma perdedora de sal con crisis de pérdida salina aguda y gran mortalidad de no instaurarse el tratamiento precozmente.

La enfermedad de Addison es el resultado del descenso de hormonas suprarrenales de evolución lenta pero progresiva que en situaciones graves pueden comprometer la vida del paciente, la causa principal es la Adrenalitis Autoinmune que frecuentemente se asocia con otras endocrinopatías constituyendo los denominados síndro-

mes poliglandulares autoinmune (SPA).

- La insuficiencia suprarrenal primaria como parte de un síndrome pluriglandular autoinmune puede asociarse a enfermedad tiroidea autoinmune en el 69% de los casos como otras enfermedades mediadas autoinmunológicamente como el hipoparatiroidismo, hipogonadismo, diabetes mellitus 1, enfermedad de Graves Basedow, teniendo que coexistir dos o más de estas enfermedades para llegar al diagnóstico. Existen dos tipos de SPA, el tipo 1 que se presenta esporádicamente o de forma autosómica recesiva y el tipo 2 que se hereda de forma autosómica dominante y se asocia a la HLA DR3 y DR4.

Palabras clave: Hiperplasia suprarrenal congénita. Adrenalitis autoinmune. Hipertiroidismo.

CASO CLÍNICO

Consulta por guardia, paciente de 17 años, sexo masculino, presentando náuseas, vómitos, sensación febril, temblor distal, palpitaciones y nerviosismo, con descenso de peso de 40 kg en 4 meses.

Como antecedentes personales, describe hiperplasia suprarrenal congénita clásica por déficit de 21-hidroxilasa, confirmado por test genético realizado en el 2016 cuyo informe describe mutaciones c.299-13 A/C>G (intrón 2) y p.1172N en heterocigosis del gen CPY21A2. En tratamiento con hidrocortisona 30 mg /día, con poca adherencia habiéndolo retomado en forma intermitente el último mes.

Al interrogatorio también relata diagnóstico reciente (dos meses) de hipertiroidismo, sin evaluación de autoinmunidad. En tratamiento con Metimazol 15 mg día y propranolol 40 mg c/ 8hs con regular respuesta clínica.

Refiere antecedentes de depresión e intento de suicidio hace aproximadamente 2 años con requerimiento de internación en servicio de salud mental.

Alergias no refiere.

Hábitos tóxicos: tabaquista.

Antecedentes familiares: Madre, tiroiditis autoinmune. Abuela hipotiroidea e Hipertensa.

Al examen físico: TA 130/80 mmHg, FC 120 Lpm, pulso regular, con un peso de 68 kg, talla 1,78 m, un IMC 21,5. Facie descompuesta, hiperpigmentada, rubicundez, buena implantación pilar. Piel sudorosa, acantosis nigricans (cuello, axilas, nudillos, codo, pliegues), presencia de estrías blanco nacaradas a nivel de axilas, abdomen y flancos. Ausencia de vello en axilas. Exoftalmos bilateral, con aumento de la hendidura palpebral a predominio derecho. Glándula tiroidea visible y palpable con cuello en posición normal (Grado 2-clasificación OMS). Abdomen blando, depresible, indoloro. A nivel de miembros superiores, temblor fino distal, paresia. Miembros inferiores sin edemas, con buena implantación pilosa, adelgazados (Anexo 1).

Ante esta presentación clínica se sospecha, crisis adrenal por lo que se inicia en forma inmediata tratamiento sustitutivo con hidrocortisona parenteral mejorando la sintomatología de ingreso.

Se realizan métodos complementarios para evaluación clínica:

Laboratorio 21/6/22 (**tabla I**).

Laboratorio: TRAB, 17 OH P, ACTH Y CORTISOL. (**tabla II**).

Urocultivo: leucocitos 1-2 /campo, hematíes 2-5, abun-

dantes cristales de oxalato de calcio. Negativo a las 48 hs.

Ecodoppler tiroideo: Glándula tiroides globalmente aumentada de tamaño, contornos lobulados, superficie irregular. Ecogenicidad disminuida en forma difusa y no homogénea. No se definen imágenes nodulares solidas ni quistes.

Sus diámetros son: LD 64 x 28 x 29 mm. LI 61 x 25 x 26 mm. El doppler color muestra leve aumento difuso de la vascularización glandular. Movilidad glandular conservada. No se observan linfonódulos significativos.

TAC de Cerebro – Tórax – Abdomen standard:

En mediastino anterior se observa imagen con densidad de partes blandas de 66 mm de diámetro transverso por 31 mm de diámetro antero-posterior, la cual impresiona corresponder al timo, aumentado de tamaño.

En topografía adrenal izquierda se observa imagen ovoide con densidad de partes blandas, homogénea y contornos netos, de 54 x 27 mm de diámetro en el plano axial. (Únicamente glándula izquierda con derecha de configuración normal?)

A partir de lo evaluado, se descarta foco infeccioso, definiéndose como posible desencadenante la adherencia irregular de su tratamiento corticoideo sustitutivo como así también su hipertiroidismo no compensado.

DISCUSIÓN

En el caso de nuestro paciente tiene confirmada la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) por déficit de 21hidroxilasa de la forma clásica, con presencia de las mutaciones c.299-13 A/C>G (intrón 2) y p.1172N y en heterocigosis del gen CPY21A2.

Esta es una entidad que se trasmite con patrón hereditario llamado autosómico recesivo, los padres de los niños que padecen este trastorno o tienen la misma entidad o bien son portadores de la mutación genética que ocasiona dicho trastorno.

Las personas que tienen HSC tienen riesgo de sufrir crisis adrenal porque tienen niveles muy bajos de cortisol en sangre, esta constituye una emergencia médica y puede presentarse toda vez que el tratamiento de base no se realiza de manera correcta.

Las enfermedades autoinmunes se dan en el 5-10% de

la población y un gran número de ellas afectan a órganos endocrinos.

No se encontró en la bibliografía consultada asociación de estas dos entidades.

La adrenalitis autoinmune es un trastorno poco frecuente que se debe a la destrucción autoinmune de la corteza suprarrenal que ocasiona déficit de glucocorticoides y mineralocorticoides dando lugar a ausencia completa o parcial de estas hormonas. Esta puede presentarse de forma aislada o formando parte de síndromes poliglandular autoinmune, existen diferentes subtipos:

SPAI 1 Candidiasis crónica, Hipoparatiroidismo Primario, Insuficiencia Suprarrenal Autoinmune.

→ Al menos dos de ellas

SPAI 2 Insuficiencia Suprarrenal Autoinmune, Enfermedad Tiroidea Autoinmune y/o Diabetes Mellitus 1

→ Obligatoria Insuficiencia suprarrenal autoinmune.

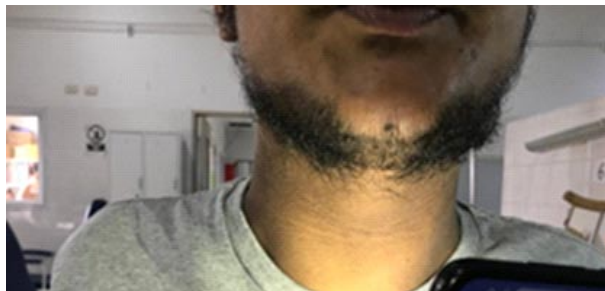
SPAI 3 Enfermedad Tiroidea Autoinmune y otras enfermedades autoinmunes

→ Excluyendo insuficiencia suprarrenal autoinmune

SPAI 4 Dos o más enfermedades autoinmunes que no se clasifiquen en los otros tipos.

Con los datos clínicos y bioquímico presentado, el posible diagnóstico de nuestro paciente pensando en un criterio unicista sería el SPAI 2.

ANEXO 1



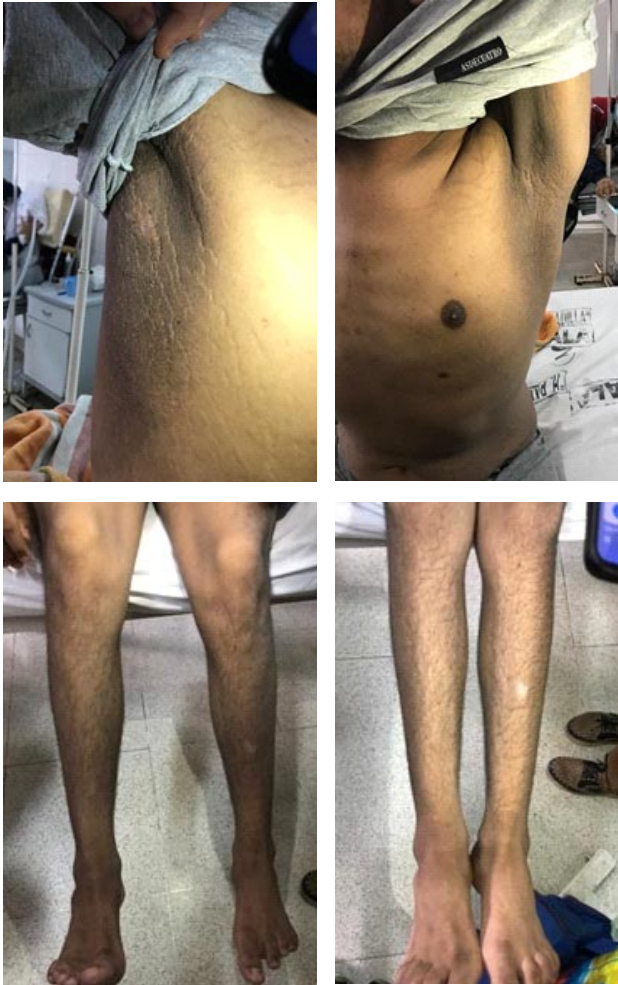


Tabla I

Laboratorio	21/6/22
Hb	14,7 gr/dl.
VCM – HCM- CHCM	75-25-33
GB	10100 mm3
NA/K/CL	132/4,5/96
CT	77
HDL	27
LDL	45
TG	75
TSH	<0.005 uUI/ ml
T4T	24 ug/dl
T3T	446.8 ng/dl.
ATPO	225.2 UI/ml
ATG	49.45 UI/ml
Glucemia	89 mg/dl.
Insulina	15.76 Uu/ml
GOT/GPT/FAL	21/32/183

Tabla II

LABORATORIO	21/6/22
TRAB	32,90 U/L
ACTH	224 pg/ml
CORTISOL PLASMÁTICO	2,8 ug/dl
17 OH progesterona	> 38 ng/ml.

BIBLIOGRAFÍA CITADA:

- 1 Molina Garrido MJ, Guillén Ponce C, Guirado Risueño M, Mora A, Carrato A. Síndrome pluriglandular autoinmune. Revisión. An Med Interna (Madrid) 2007; 24: 445-452.
- 2 Labarta Aizpún JI, de Arriba Muñoz A, Ferrer Lozano M. Hiperplasia suprarrenal congénita. Unidad de Endocrinología. Servicio de Pediatría. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza.2019; 1:141-56.
- 3 Rodríguez Arnao, M. D; Hiperplasia suprarrenal congénita por defecto de la 21-Hidroxilasa. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España. 59(9): 497-510, oct. 2001.
- 4 Catherine J. Owen and Tim D. Cheetham. Diagnosis and Management of Polyendocrinopathy Syndromes. Endocrinol Metab Clin N Am 38 (2009) 419 – 436.