

¿Acné en un niño de 5 años? Hiperplasia suprarrenal no clásica

Miguel de la Fuente Botella, Carmen Villaizán Pérez,
Clara Villalba Castaño

Junio 2019

Caso clínico

- Motivo de consulta: niño de 5 años que consulta por fiebre y odinofagia.
- Exploración física:
 - Lesiones acnéicas, pápulas y comedones en la cara.
 - Tanner 1 (prepuberal: p1 g1).
 - Peso 23 kg (p85), talla 110 cm (p45).
- Anamnesis:
 - No olor apocrino de sudoración.
 - Cribado metabólico normal.
 - Desarrollo psicomotor adecuado.

Diagnóstico diferencial ante un hiperandrogenismo

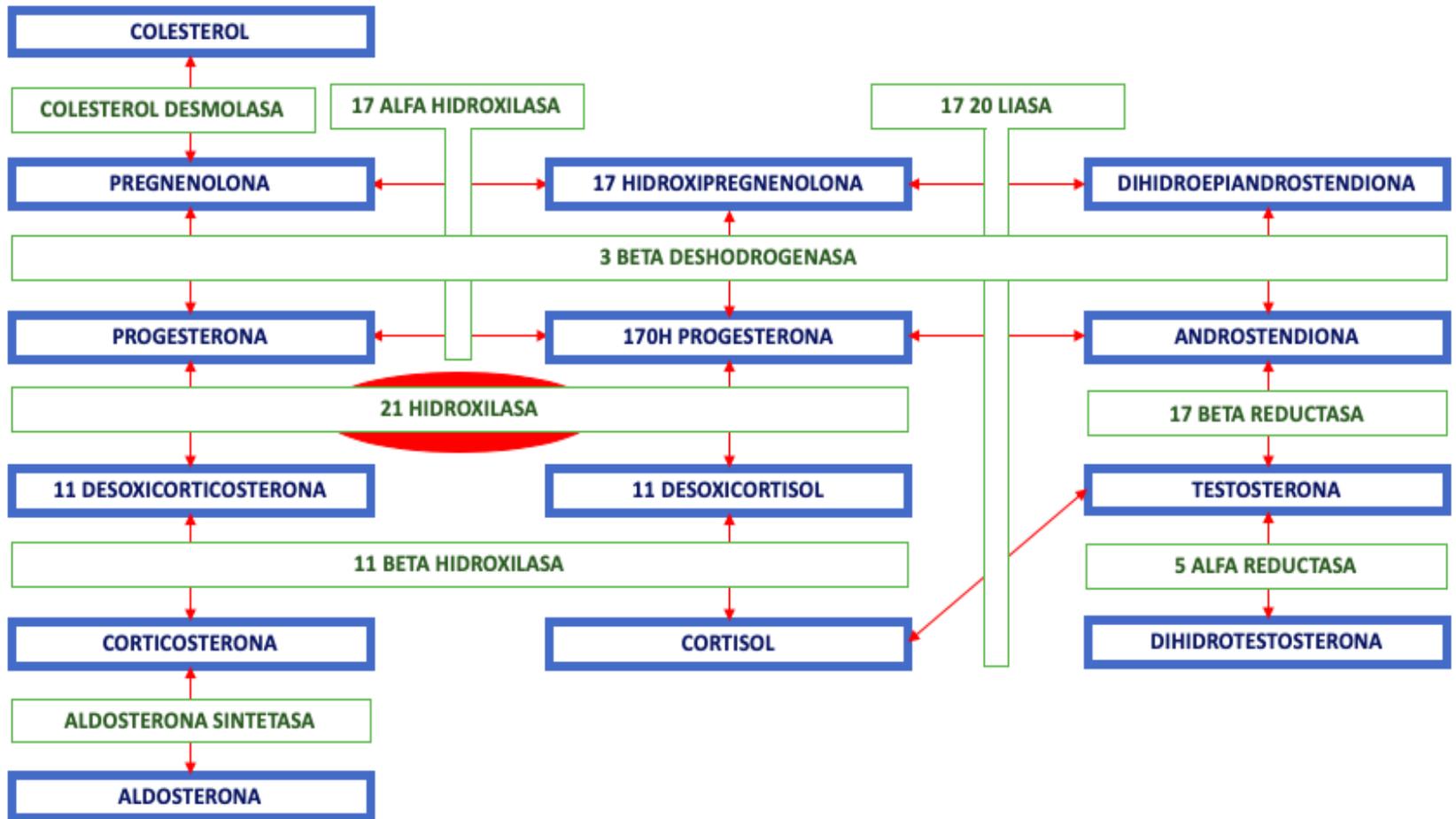
Hiperandrogenismo prepuberal:

- La hiperplasia suprarrenal congénita no clásica (HSCNC).
- El síndrome de Cushing.
- Los tumores virilizantes.
- La adrenarquia precoz idiopática.
- El hiperandrogenismo suprarrenal funcional.
- Iatrogénico (exposición exógena a andrógenos).

Introducción

- **Concepto:** trastornos de herencia autosómica recesiva de la esteroidogénesis suprarrenal del cortisol, en la que hay una afectación de la actividad enzimática de forma parcial (>2%, generalmente >30-50%) con inicio de la clínica en la infancia, adolescencia, edad adulta o incluso sin manifestaciones clínicas evidentes (formas crípticas).
- **Prevalencia:** es de 1/1000 individuos, siendo portadores en torno a 1 de cada 60-80 personas.

Esteroidogenesis



Clínica

- Piel y alteraciones cutáneas: piel grasa, acné quístico, olor apocrino, pubarquia o axilarquia precoces, hirsutismo, alopecia.
- Pubertad y talla: pubertad y edad ósea adelantadas, talla final baja (-1 DE) pero cercana a la genética.
- Aparato reproductor y fertilidad:
 - Niñas: clitoromegalia (no ambigüedad sexual), abortos, subfertilidad, alteraciones menstruales.
 - Niños: poco sintomáticos.

Anamnesis y exploración clínica

- Antecedentes personales: antropometría al nacimiento, pruebas metabólicas (baja sensibilidad), fármacos y otras enfermedades endocrinas.
- Antecedentes familiares: menarquia, hirsutismo, problemas menstruales y de fertilidad en familiares de primer y segundo grado.
- Exploración física: TA, antropometría, exploración cutánea, abdominal y estadio de Tanner.

Estadios de Tanner

Estadios Tanner	Niñas		Niños	
	Senos (s)	Pubis (p)	Genitales (g)	Pubis (p)
I				
II				
III				
IV				
V				

Pruebas complementarias

- **Primer nivel:** edad ósea, hormonas tiroideas (T4, TSH), cortisol libre urinario de 24 horas (si obesidad con talla baja o disminución de la velocidad de crecimiento), ecografía abdominal (sospecha de tumor virilizante), andrógenos (androstendiona, DHEA y testosterona libre o total + SGHB) y 17-OHP.
- **Segundo nivel:** estimulación con ACTH (medio hospitalario).
- **Tercer nivel:** estudio genético.

Estudio genético

- 21-hidroxilasa (CYP21A2, región 6p21.33):
 - Exón 1 (Pro30Leu, c.92C>T)
 - Exón 7 (Val281Leu, c.844G>T)
 - Exón 10 (Pro453Ser, c.1360C>T)
- 11-β-HIDROXILASA (P450c11 β, gen *CYP11B1*, región 8q24.3).
- Otras enzimas menos frecuentes.
- Consejo genético: los pacientes con formas no clásicas pueden ser a su vez ser portadores de mutaciones graves que en homocigosis o heterocigosis compuestas dan lugar a formas clásicas.

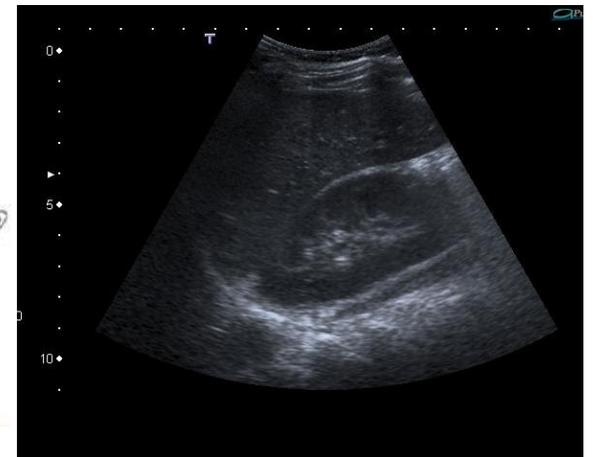
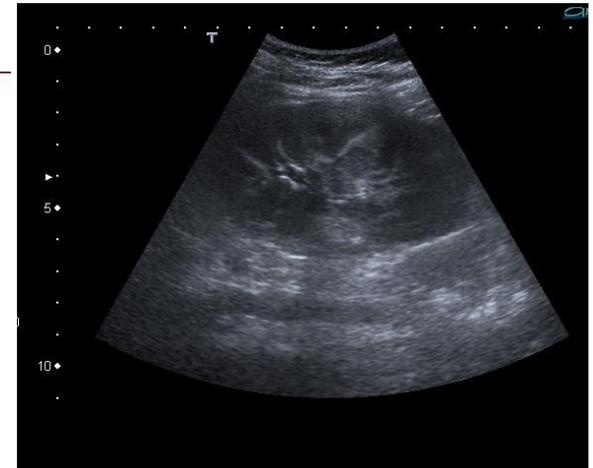
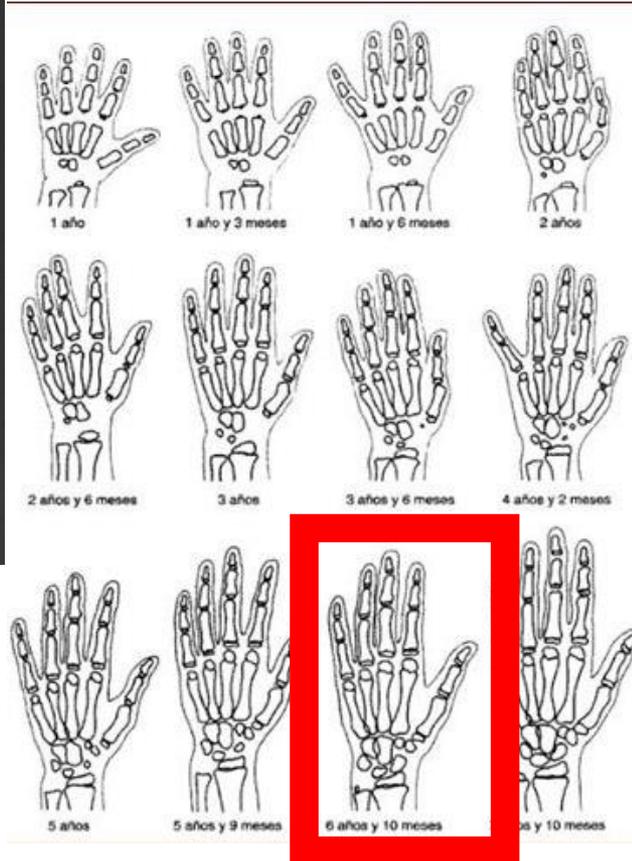
Tratamiento

- Indicaciones de tratamiento:
 - No se recomienda tratamiento en niños asintomáticos.
 - Valorar en aceleración de la velocidad de crecimiento (edad ósea >2 años edad real) o pacientes muy sintomáticos.
- Primera línea: hidrocortisona v.o.: 10-15 mg/m²/día, en 3 dosis.
- Otros tratamientos (mujeres): anticonceptivos orales, antiandrógenos, citrato de clomifeno (asociado a corticoides si deseo genésico).

Resolución del caso

- Antecedentes familiares:
 - Madre 161 cm (p49), menarquia a los 14 años, y tía y prima materna con pubarquia precoz.
 - Padre 155 cm (p <1), estirón puberal adelantado.
- Resultado estudio en Atención Primaria:
 - Edad ósea adelantada (1 año).
 - Ecografía abdominal normal.
 - Analítica: 17-OH-progesterona 10,59 ng/ml (0,04-1,88), androstendiona 1,5 ng/ml (0,03-0,43), DHEA: 218,6 µg/dl (2-46), TSH y T4 libre normales.

Resolución del caso



Resolución del caso

Resultado de la consulta de Endocrinología:

- Test de estímulo con ACTH: 17-OH progesterona 99,7 ng/ml tras la primera hora (0,89-2,03).
- Estudio genético: homocigosis para mutación Val281Leu, con presencia de otra mutación de la 21 hidroxilasa en heterocigosis.
- Seguimiento:
 - Percentiles de peso y talla normales.
 - Acné moderado única manifestación clínica.
 - Talla diana familiar 164,5 cm. A los 12 años mide 155,7 cm y presenta un Tanner 4.

Resolución del caso

