
REPORTE DE CASO CLÍNICO

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA CLÁSICA PERDEDORA DE SAL EN LACTANTE MASCULINO: REPORTE DE CASO

Classic Salt-Wasting Congenital Adrenal Hyperplasia in a Male Infant: A Case Report

DOI: <https://doi.org/10.65740/nhqz8996>

José Diego Adrián Ríos Gutiérrez

Universidad Columbia del Paraguay. Pedro Juan Caballero, Paraguay

Nelson Osmar Bobadilla Coronel

Universidad Columbia del Paraguay. Pedro Juan Caballero, Paraguay

<https://orcid.org/0009-0004-7584-8599>

Autor de correspondencia: nobc_123@hotmail.com

Adelia María Mercedes Romero Recalde

Universidad Columbia del Paraguay. Pedro Juan Caballero, Paraguay

<https://orcid.org/0009-0003-2953-6407>

adelia.romero.rodriquez@gmail.com

Resumen

La hiperplasia suprarrenal congénita constituye un grupo de trastornos autosómicos recesivos de la esteroidogénesis suprarrenal, siendo la deficiencia de 21-hidroxilasa la causa más frecuente. La forma clásica perdedora de sal se caracteriza por insuficiencia suprarrenal con déficit de cortisol y aldosterona, acompañada de exceso de andrógenos. Se presenta el caso de un lactante masculino de 4 meses de edad que ingresó al Servicio de Urgencias Pediátricas del Hospital Regional de Pedro Juan Caballero por convulsiones tónico-clónicas asociadas a desequilibrio hidroelectrolítico severo. Los estudios laboratoriales evidenciaron hiponatremia grave, hiperpotasemia y elevación marcada de 17-hidroxiprogesterona en el cribado neonatal, confirmando el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita clásica perdedora de sal. Se inició tratamiento con hidrocortisona, fludrocortisona y corrección de las alteraciones electrolíticas, observándose evolución clínica favorable. Este caso destaca la importancia del diagnóstico temprano y del tratamiento oportuno para prevenir crisis suprarrenales potencialmente mortales.

Palabras clave: Hiperplasia suprarrenal congénita; 21-hidroxilasa; insuficiencia suprarrenal; crisis perdedora de sal; lactante.

Abstract

Congenital adrenal hyperplasia is a group of autosomal recessive disorders affecting adrenal steroidogenesis, most commonly caused by 21-hydroxylase deficiency. The classic salt-wasting form is characterized by cortisol and aldosterone deficiency associated with androgen excess. We report the case of a 4-month-old male infant admitted to the Pediatric Emergency Department of the Regional Hospital of Pedro Juan Caballero due to tonic-clonic seizures associated with severe electrolyte imbalance. Laboratory studies revealed profound hyponatremia, hyperkalemia, and markedly elevated 17-hydroxyprogesterone levels on neonatal screening, confirming the diagnosis of classic salt-wasting congenital adrenal hyperplasia. Treatment with hydrocortisone, fludrocortisone, and electrolyte replacement resulted in favorable clinical evolution. This case highlights the importance of early diagnosis and prompt treatment to prevent life-threatening adrenal crises.

Key words: Congenital adrenal hyperplasia; 21-hydroxylase deficiency; adrenal insufficiency; salt-wasting crisis; infant.

Introducción

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) comprende un grupo de trastornos hereditarios autosómicos recesivos causados por defectos enzimáticos en la síntesis de hormonas esteroideas suprarrenales. Aproximadamente el 90-95% de los casos se deben a deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa, responsable de la producción de cortisol y aldosterona (1,2).

La disminución de cortisol provoca un incremento compensatorio de la hormona adrenocorticotropa (ACTH), generando hiperplasia suprarrenal y aumento de la síntesis de precursores androgénicos. En las formas graves, también existe déficit de aldosterona, lo que ocasiona pérdida renal de sodio, hiperpotasemia y riesgo de crisis suprarrenal potencialmente mortal (1,3).

La forma clásica perdedora de sal suele manifestarse durante los primeros meses de vida. En los recién nacidos de sexo femenino, la virilización genital facilita el diagnóstico temprano; sin embargo, en los varones la presentación suele ser inespecífica, favoreciendo retrasos diagnósticos y aumentando el riesgo de complicaciones graves (3,4).

El cribado neonatal mediante determinación de 17-hidroxiprogesterona ha permitido mejorar significativamente la detección precoz de esta enfermedad y disminuir la mortalidad asociada a crisis suprarrenales (5,6).

Se presenta el caso de un lactante masculino con hiperplasia suprarrenal congénita clásica perdedora de sal diagnosticada tras episodios convulsivos secundarios a alteraciones hidroelectrolíticas severas.

Presentación del caso clínico

Información del paciente

Paciente masculino de 4 meses de edad, procedente de Capitán Bado, Paraguay, ingresó al Servicio de Urgencias Pediátricas del Hospital Regional de Pedro Juan Caballero el 26 de junio de 2025 por presentar dos episodios de convulsiones tónico-clónicas de aproximadamente tres minutos de duración en un período de 24 horas, sin liberación de esfínteres. No se registraban antecedentes similares previos.

Entre sus antecedentes destacaba una internación previa por sepsis neonatal tardía y otra por desequilibrio hidroelectrolítico asociado a acidosis metabólica.

Evaluación diagnóstica

Al ingreso, los estudios laboratoriales evidenciaron hiponatremia severa (sodio <120 mEq/L), hiperpotasemia (6,8 mEq/L) e hipocloremia (<95 mEq/L), hallazgos compatibles con una crisis perdedora de sal.

Durante la internación se revisó un cribado neonatal ampliado previamente realizado en Brasil, que mostró elevación marcada de 17-hidroxiprogesterona (221,15 ng/mL), valor significativamente superior al rango normal neonatal (<15 ng/mL), orientando al diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa.

El examen físico reveló un lactante hipoactivo, hemodinámicamente estable, sin signos meníngeos y con genitales externos masculinos normales para la edad. Ambos testículos se encontraban palpables en el saco escrotal.

Las características clínicas y laboratoriales relevantes se resumen en la Tabla 1.

Tabla 1. Hallazgos clínicos y laboratoriales relevantes

Variable	Resultado
Edad	4 meses.
Sexo	Masculino.
Motivo de consulta	Convulsiones tónico-clónicas.
Tiempo de evolución	24 horas.
Sodio inicial	<120 mEq/L.
Potasio inicial	6,8 mEq/L.
Cloro inicial	<95 mEq/L.
17-hidroxiprogesterona	221,15 ng/mL.
Diagnóstico	HSC clásica perdedora de sal.
Tratamiento	Hidrocortisona + Fludrocortisona.
Evolución	Favorable.

Intervención terapéutica

Con base en la clínica, los hallazgos bioquímicos y el cribado neonatal alterado, se estableció el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita clásica, subtipo perdedora de sal.

Se inició tratamiento con hidrocortisona a dosis de 15 mg/m²/día y fludrocortisona 0,1 mg/día, además de corrección intensiva de las alteraciones hidroelectrolíticas y tratamiento anticonvulsivante con levetiracetam.

Seguimiento y resultados

Durante la evolución se observó mejoría progresiva de los parámetros bioquímicos. El sodio aumentó hasta 135 mEq/L y el potasio descendió a valores normales. Debido a la favorable respuesta clínica y laboratorial, el paciente recibió alta hospitalaria con tratamiento sustitutivo y seguimiento por endocrinología pediátrica.

[illegible]

Discusión

El paciente descrito presentó una manifestación característica de crisis suprarrenal con alteraciones electrolíticas severas y convulsiones secundarias a hiponatremia profunda. La ausencia de anomalías genitales externas dificultó el reconocimiento temprano de la enfermedad, situación descrita frecuentemente en lactantes masculinos con esta patología (3,4).

El tratamiento sustitutivo con glucocorticoides y mineralocorticoides constituye el estándar terapéutico actual. La hidrocortisona permite corregir el déficit de cortisol y disminuir la hiperestimulación suprarrenal inducida por ACTH, mientras que la fludrocortisona reemplaza la actividad mineralocorticoide deficiente, favoreciendo la normalización del equilibrio hidroelectrolítico (1,2).

La evolución favorable observada tras el inicio del tratamiento confirma la importancia del reconocimiento oportuno de esta enfermedad y del seguimiento multidisciplinario a largo plazo, especialmente durante los primeros años de vida.

Conclusión

La hiperplasia suprarrenal congénita clásica perdedora de sal constituye una emergencia endocrinológica potencialmente mortal cuando no es diagnosticada precozmente.

En los pacientes masculinos, la ausencia de alteraciones genitales evidentes puede retrasar el diagnóstico y favorecer la aparición de crisis suprarrenales graves. En el caso presentado, las convulsiones secundarias a hiponatremia severa constituyeron la manifestación inicial que condujo al diagnóstico.

El cribado neonatal alterado, junto con los hallazgos clínicos y laboratoriales, permitió establecer el diagnóstico e iniciar tratamiento oportuno con hidrocortisona y fludrocortisona, obteniéndose una evolución favorable. Este caso destaca la importancia de la vigilancia clínica y del acceso temprano a estudios hormonales para prevenir complicaciones potencialmente fatales.

Referencias

1. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, Baskin LS, Conway GS, Merke DP, et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J Clin Endocrinol Metab.* 2018;103(11):4043-4088.
2. Merke DP, Auchus RJ. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *N Engl J Med.* 2020;383(13):1248-1261.
3. Labarta Aizpún J. Hiperplasia suprarrenal congénita. *Protoc Diagn Ter Pediatr.* 2019;1:141-156.
4. White PC, Speiser PW. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Endocr Rev.* 2000;21(3):245-291.
5. Therrell BL Jr, Berenbaum SA, Manter-Kapanke V, Simmank J, Korman K, Prentice L, et al. Results of screening 1.9 million Texas newborns for 21-hydroxylase-deficient congenital adrenal hyperplasia. *Pediatrics.* 1998;101(4):583-590.
6. El-Maouche D, Arlt W, Merke DP. Congenital adrenal hyperplasia. *Lancet.* 2017;390(10108):2194-2210.

Declaraciones

Consentimiento informado y confidencialidad

Se obtuvo consentimiento informado por parte de los padres para la utilización de los datos clínicos con fines académicos y científicos.

Se garantizó la confidencialidad mediante la utilización de iniciales y la omisión de información que permitiera identificar al paciente.

El presente reporte cumple con los principios éticos establecidos en la Declaración de Helsinki.