

NEONATO CON DESARROLLO SEXUAL DIFERENTE, REPORTE DE UN CASO

AUTORES: Fariña Jara, Maria Violeta; Carmen Marcén, Gema; Sanz Aznar, Patricia; Moreno Sánchez, Amelia; Moliner Morón, Tamara; Molina Herranz, David; Ferrer Lozano, Marta; Vara Callau, Marta; De Arriba Muñoz, Antonio.

INTRODUCCIÓN:

Las **anomalías de la diferenciación sexual (ADS)** engloban un amplio espectro de discordancias entre los criterios cromosómicos, gonadales y fenotípicos (genitales) que definen la diferenciación sexual. A menudo son detectables al nacimiento en forma de ambigüedad genital, y pueden verse asociadas a otras anomalías potencialmente letales como la insuficiencia suprarrenal.

La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) es la causa más frecuente de ADS con cariotipo 46, XX.

CASO CLÍNICO:

Antecedentes:

- Mujer, 3 meses de edad, 5ta hija
- Padres primos, pakistaníes
- 1 aborto previo (no filiado)
- Embarazo controlado, ecografías prenatales normales

Durante 1ra exploración física:

Buen estado general, normohidratada, auscultación cardiopulmonar y abdomen sin alteraciones.

Hipertrofia de clítoris. Labios mayores escrotalizados sin testes palpables. Estadio Prader III.



EN UNIDAD DE NEONATOLOGÍA

Monitorización: estable, normotensa, y normohidratada.

Bioquímica:

- Ligera hiponatremia con hiperpotasemia
- Elevación de 17-OH progesterona, y ACTH.

Ecografía abdomino-pélvica:

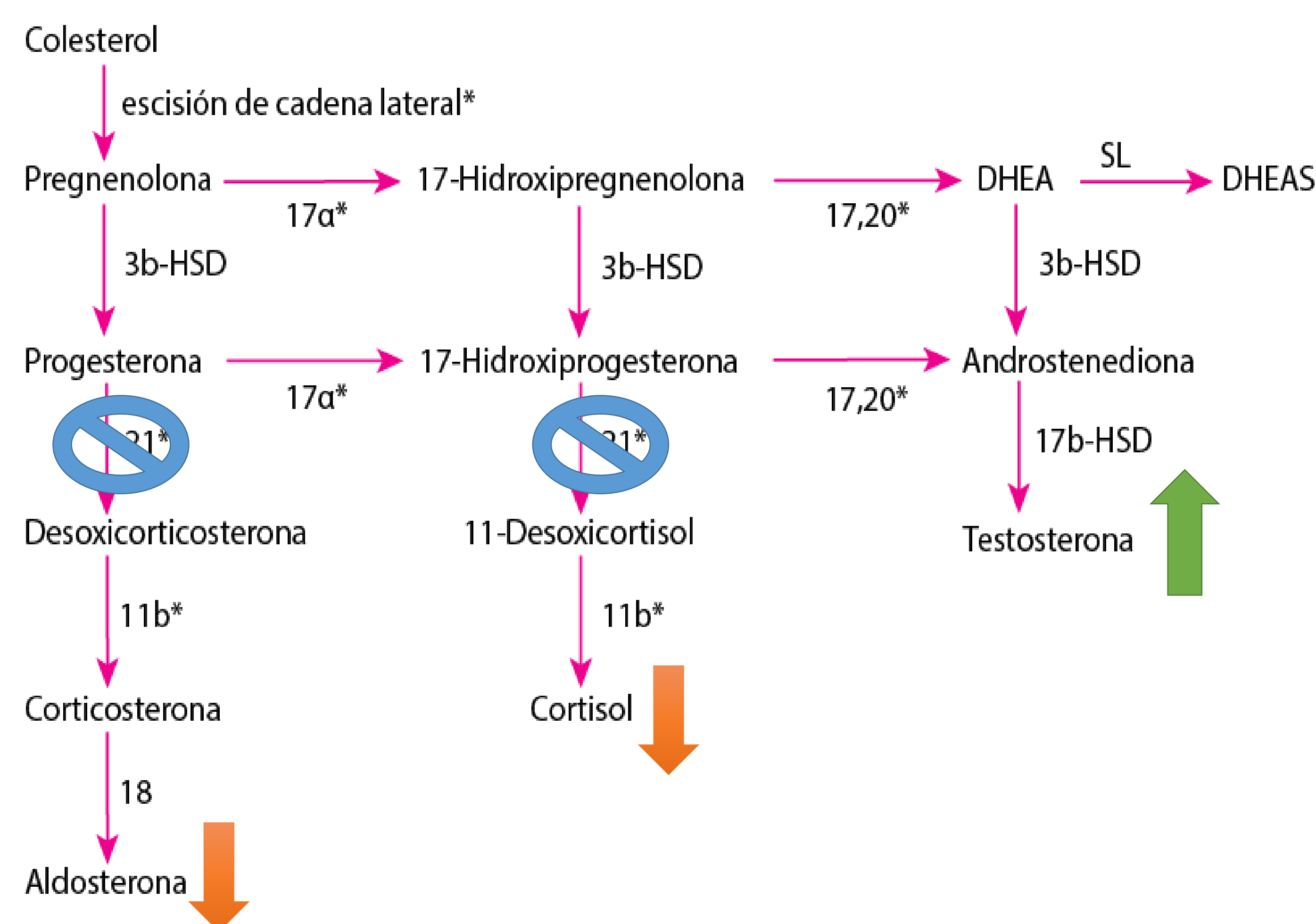
Presencia de útero, sin visualizar ovarios.

Cariotipo: 46, XX.

Cribado metabólico: 17-OH progesterona elevada.

Estudio genético : alteración autosómica recesiva en doble heterocigosis del gen CYP21A2 (déficit de la enzima 21-alfa hidroxilasa)

DIAGNÓSTICO DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA



TRATAMIENTO:

- Hidrocortisona 25mg/m²/día.
 - Fludrocortisona 0.1 mg/día.
 - Suplementos de sodio 2.5mEq/Kg/día.
- Actualmente en **seguimiento** por endocrinología, presenta buena evolución ponderal y controles clínicos estables.

CONCLUSIONES:

- Las anomalías de la diferenciación sexual (ADS) engloban un amplio espectro de discordancias.
- La HSC es la causa más frecuente de anomalía de la diferenciación sexual con cariotipo 46, XX
- El procedimiento diagnóstico se fundamenta en anamnesis, y exploración física.
- El abordaje es multidisciplinar en centros de referencia.
- El prioritario el manejo médico de la insuficiencia suprarrenal asociada a HSC, suplementado hidrocortisona y mineralocorticoides.

Autor para correspondencia:

Correo electrónico viofarina90@hotmail.com (MV Fariña Jara)

Bibliografía:

- Labarta Aizpún, JI. et al. Hiperplasia suprarrenal congénita. *Protoc diagn ter Pediatr.* 2019; 1; 141:56.
- Audí Parera L; et al. Anomalías del desarrollo sexual. *Desarrollo sexual diferente. Protoc diagn ter Pediatr.* 2019; 1:1-19
- Guerrero-Fernández J, et al. Guía de actuación en las anomalías de la diferenciación sexual (ADS)/desarrollo sexual diferente (DSD)). *An Pediatr (Barc).* 2018; 89: 315.e1-19
- Audí Parera L y grupo de trabajo sobre ADS. *Anomalías de la diferenciación sexual. An Pediatr Contin.* Pérez, 2011; 9: 15-30