

Insuficiencia suprarrenal primaria de diagnóstico tardío

Berandu diagnostikatutako giltzurrun gaineko gutxiegitasun primarioa

A. San Martín Sagarzazu,
T. Santamaría Barrena, N. Uribarri Yarza,
M.C. Fernández Ramos, N. Rodríguez Cano,
H. Uriarte Gutiérrez

Hospital Universitario Basurto. Bilbao

Presentamos el caso de un niño de 8 años que es derivado a consulta de Endocrinología para valoración. Presentaba cuadro de dolor abdominal, astenia y retraso ponderoestatural de tiempo de evolución por el que estaba siendo estudiado en ámbito privado y en el que se realizó analítica sanguínea en la que destaca cortisol bajo (41 ng/ml).

Como antecedentes a destacar ingresó a los 3 meses de vida con cuadro de pérdida ponderal, hipoglucemia, hiponatremia, hiperpotasemia e hipercalcemia. Se realizó estudio de eje corticoadrenal con resultado normal y se prescribieron suplementos de ClNa y seguimiento en Nefrología por sospecha de pseudohipoparatiroidismo no confirmado genéticamente. Cuatro meses antes de la derivación ingresó en contexto de fiebre y vómitos con hipoglucemia, cetonuria, hiponatremia (mínimo 114), hiperpotasemia y acidosis metabólica con niveles de aldosterona normales y renina elevadas. Es hijo de padres no consanguíneos, sanos al igual que su hermana, aunque un hermanoastro (misma madre) falleció en su país de origen a los 3 años por hipoglucemia en contexto de vómitos.

A la exploración presenta hiperpigmentación de encías, así como bajo peso, sin otros hallazgos. Se realiza nueva analítica sanguínea objetivando hiponatremia e hipocloremia con

acidosis metabólica, niveles de renina elevados y disminuidos de aldosterona e hipocortisolemia con ACTH elevado.

Ante sospecha de insuficiencia suprarrenal primaria, que más tarde se confirma genéticamente (alteración c.642c>G;p.Tyr214Ter en hemigigosis asociada a hipoplasia adrenal, misma alteración que presenta la madre), se inicia tratamiento sustitutivo con hidrocortisona y fluodrocortisona con mejoría clínica.

La insuficiencia suprarrenal congénita es la incapacidad de la adrenal para mantener una secreción hormonal, tanto en situación basal como en situación de estrés. El tratamiento se basa en corticoides y mineralocorticoides. De forma crónica, los síntomas pueden aparecer de forma insidiosa (fatigabilidad, anorexia, náuseas, vómitos, pérdida de peso, hipoglucemia, retraso de la pubertad o crecimiento, avidez por la sal, hiperpigmentación, entre otros).

A pesar de que normalmente la presentación de la hipoplasia suprarrenal congénita aparezca en los primeros meses de vida, en ocasiones el diagnóstico se retrasa. La insuficiencia suprarrenal crónica clínicamente puede pasar desapercibida, por lo que es fundamental incluirla en el diagnóstico diferencial. El diagnóstico precoz y el tratamiento sustitutivo previene las crisis adrenales y su comorbilidad.