



46 - REPORTE DE UN CASO DE HIPOPLASIA ADRENAL CONGÉNITA E HIPOGONADISMO HIPOGONADOTROPO: MUTACIÓN GEN DAX-1

E. Ramos Carral, E. Barrio Escribano, M. Pazos Guerra, R. Pallarés Gasulla, X. Pérez Candell, C. López Nevado, M.C. Sanabria Pérez, L. Herráiz, A. Miren Azkutia y J.Á. Díaz Pérez

Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Resumen

Introducción: La insuficiencia suprarrenal consiste en una alteración de la función adrenocortical. La causa más frecuente en población pediátrica es genética, a diferencia de la autoinmune en adultos. La hiperplasia suprarrenal congénita es la causa más habitual en menores de 2 años.

Caso clínico: Varón de 35 años sin antecedentes familiares de interés. Ingresó en pediatría con 16 días por cuadro de desmedro y síndrome pierde-sal que se trató con aporte de fluidos y electrolitos. Se realizó estudio adrenal que descartó hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa. A los dos años ingresó en cuidados intensivos pediátricos por crisis suprarrenal tras lo que comenzó tratamiento mantenido con gluco y mineralocorticoides. A los 11 años se realizó estudio suspendiendo tratamiento, evidenciándose ausencia hormonal de las 3 vías adrenales. Se diagnosticó como patología más probable, hipoplasia suprarrenal congénita. A los 13 años al no haber iniciado desarrollo puberal se realizó test de LHRH sin respuesta por lo que comenzó tratamiento con testosterona. A los 18 años se remite a Endocrinología. Se solicita estudio genético que muestra mutación en DAX-1. Se confirma el diagnóstico de insuficiencia suprarrenal de causa genética por hipoplasia suprarrenal congénita e hipogonadismo hipogonadotropo asociado. El paciente permanece estable con tratamiento sustitutivo hasta la actualidad.

Discusión: La forma más frecuente de hipoplasia adrenal congénita resulta de la mutación del gen DAX-1 (NR0B1) que tiene un papel crítico en el desarrollo y regulación de la glándula adrenal y del eje hipotálamo-hipofisario-gonadal. DAX-1 se encuentra en el brazo corto del cromosoma X (Xp21) contiguo con el gen de la distrofina y de la glicerol quinasa. La prevalencia es muy baja. Las manifestaciones clínicas incluyen crisis adrenal de presentación neonatal e hipogonadismo hipogonadotropo. La presentación típica es en la infancia, pero hay varios casos publicados de comienzo en edad adulta.