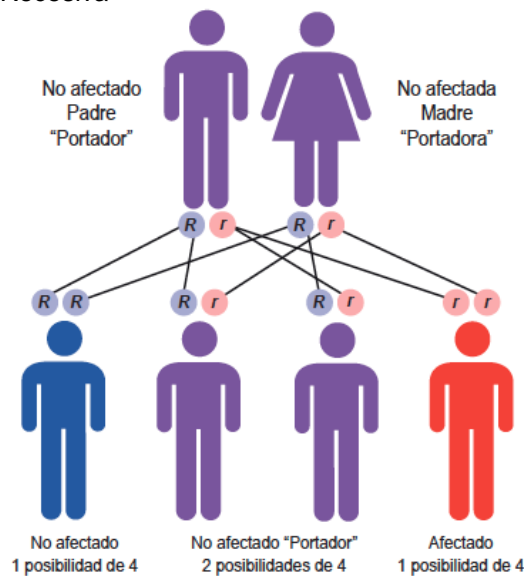


Hiperplasia suprarrenal congénita y su asesoramiento genético: A propósito de un caso

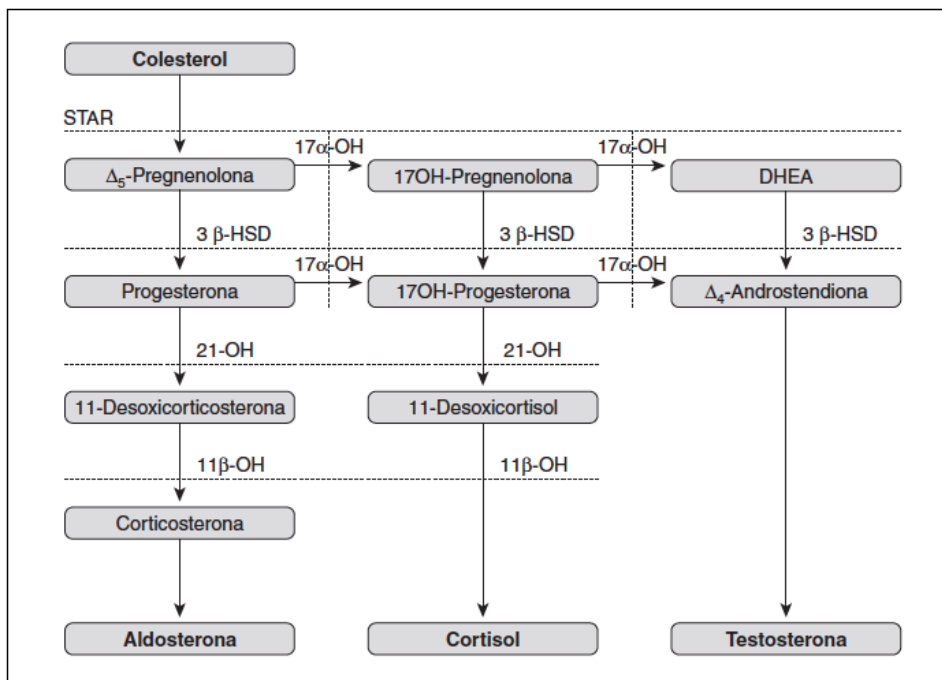
Anexos

Figura 1. Herencia Autosómica Recesiva



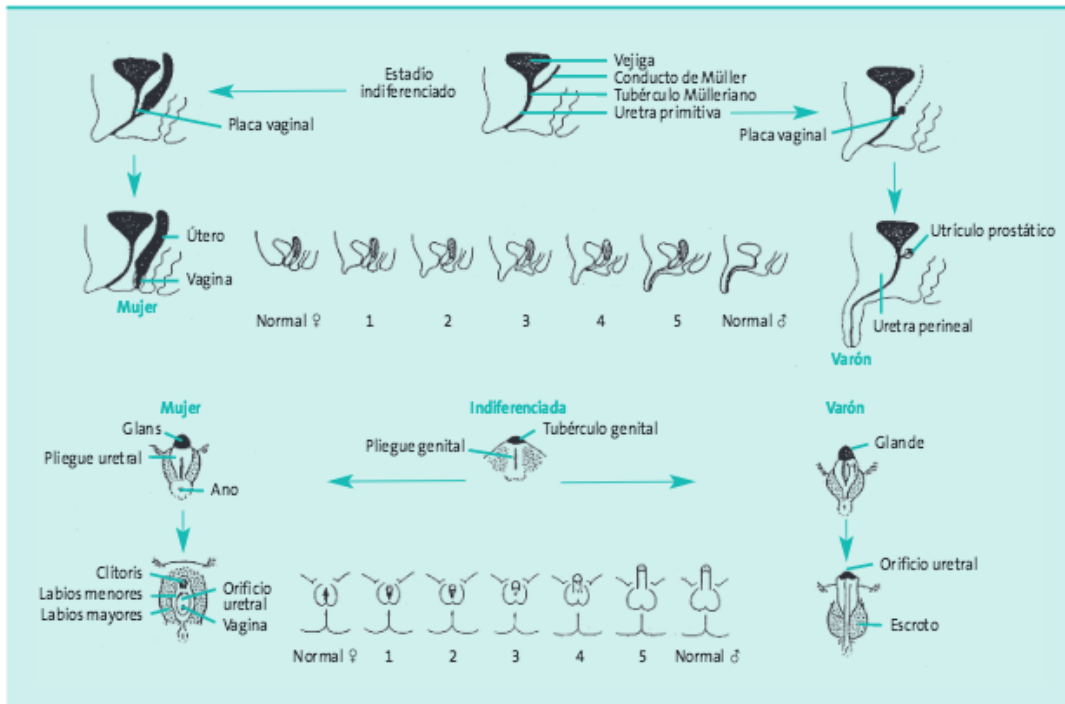
Fuente: Guía de Práctica Hiperplasia Suprarrenal Congénita (4)

Figura 2. Esteroidogénesis suprarrenal



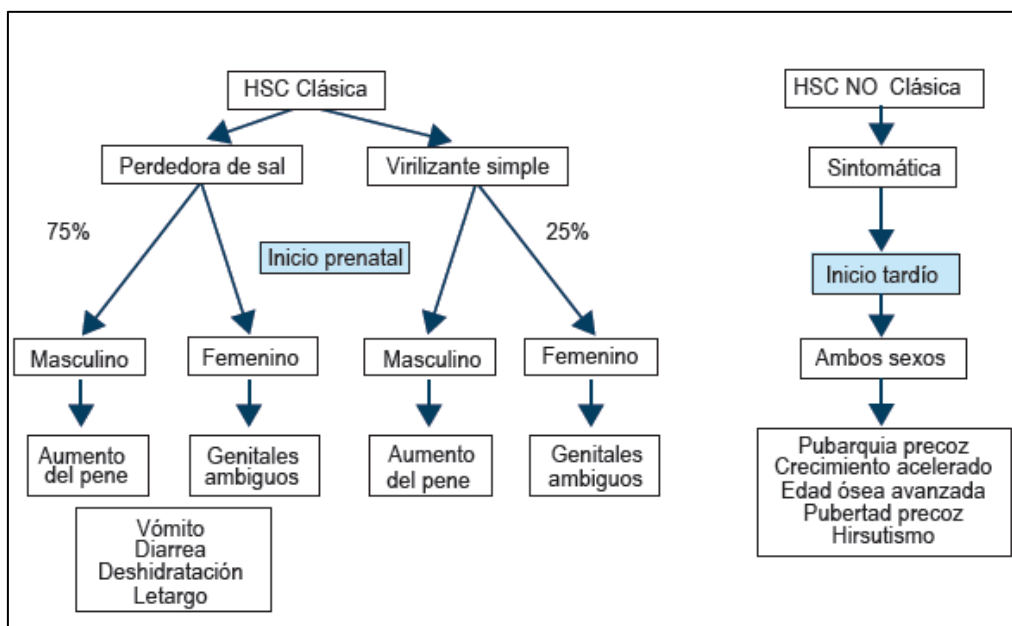
Fuente: Estado en la edad adulta y propuesta de optimización terapéutica de la hiperplasia suprarrenal congénita (6)

Figura 3. Grados de Virilización. Estadíos de Prader.



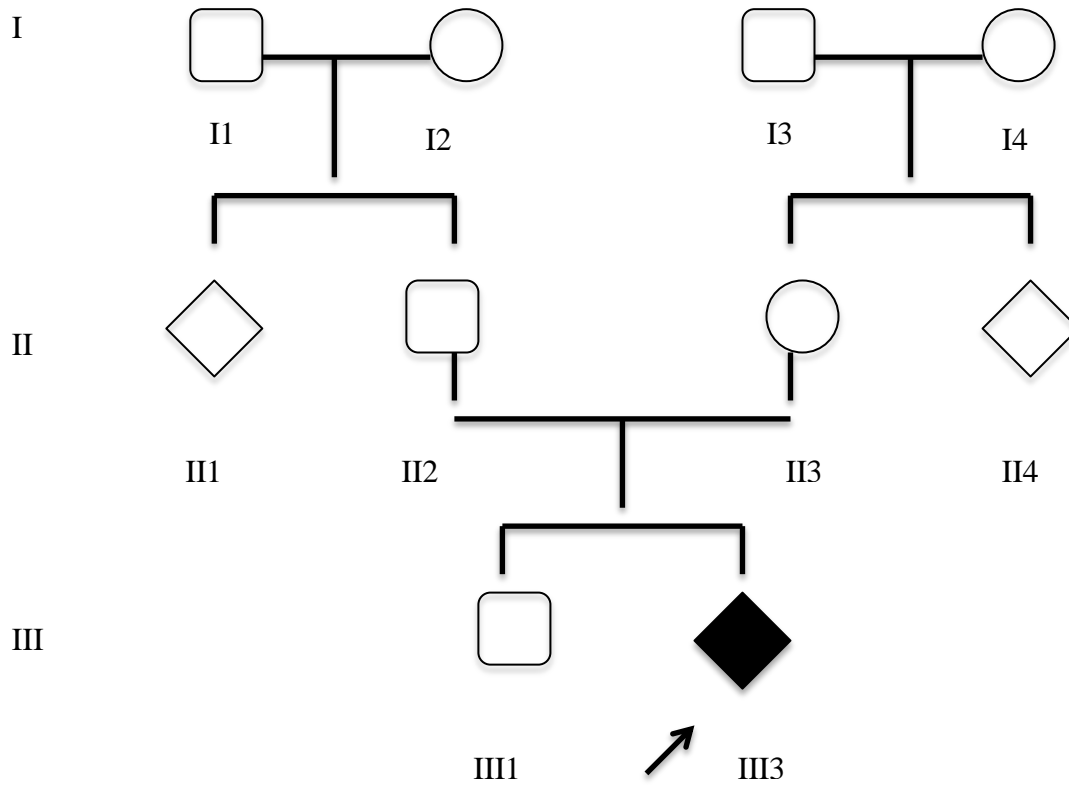
Fuente: Unidad de Endocrinología. Hospital Infantil Miguel Servet. Zaragoza

Figura 4. Clasificación y cuadro clínico de la Hiperplasia Suprarrenal Congénita



Fuente: Guía de Práctica Hiperplasia Suprarrenal Congénita (4)

Figura 5: Árbol genealógico



Fuente: Los Autores.

Tabla 1. Mutaciones del CYP21A2 que determinan la hiperplasia suprarrenal congénita no clásica, localización, y actividad enzimática

| Normal | Mutación | Localización | % de actividad enzimática |
|---------|----------|--------------|---------------------------|
| Pro-30 | Leu | Exón 1 | 30-60%* |
| His-62 | Leu | Exón 1 | 20-50% |
| Pro-105 | Leu | Exón 3 | 60% |
| Arg-124 | His | Exón 3 | Sin datos disponibles |
| Val-281 | Leu | Exón 7 | 20-50%* |
| Met-283 | Leu | Exón 7 | Sin datos disponibles |
| Ser-301 | Tir | Exón 7 | Sin datos disponibles |
| Val-304 | Met | Exón 7 | 20-50% |
| Ala-391 | Treo | Exón 7 | 23-40% |
| Leu-317 | Val | Exón 8 | Sin datos disponibles |
| Arg-339 | His | Exón 8 | 20-50% |
| Arg-341 | Trp | Exón 8 | Sin datos disponibles |
| Arg-435 | Cis | Exón 10 | 30-40% |
| Pro-453 | Ser | Exón 10 | 20-50%* |
| Arg-479 | Leu | Exón 10 | 70-80% |
| Pro-482 | Ser | Exón 10 | 70% |

Fuente: Revista Chilena de Endocrinología y Diabetes (1)

Tabla 2. Formas clínicas de la hiperplasia suprarrenal congénita.

Características fenotípicas y genotipo

| Forma clínica | Descripción | Edad presentación | Características clínicas | Genotipo |
|----------------|--------------------|--------------------------|---|--------------------------|
| HSC clásica | Perdedora de sal | Primeros 15 días de vida | Deshidratación grave, alteraciones electrolíticas, colapso cardiovascular, trastorno diferenciación sexual en niñas | 21OH alelo grave/grave |
| | Virilizante simple | Primeros 2 – 3 años | Trastorno de diferenciación sexual en niñas, virilización postnatal en ambos sexos | 21OH alelo grave/grave |
| HSC no clásica | Hiperandrogenismo | Post 2 - 3 años | - Niños: pubarquia prematura, pubertad precoz | 21OH alelo grave/leve |
| | | | - Adolescentes: hiperandrogenismo grave, acné, hirsutismo, trastornos menstruales, talla baja | 21OH alelo leve/leve |
| HSC críptica | Asintomática | | Asintomática | 21OH alelo grave/leve |
| | | | | 21OH alelo leve/leve |
| Portador | Asintomática | | Normal | 21OH alelo grave/normal |
| | | | | 21OH alelo leve/normal |
| Normal | Normal | | Normal | 21OH alelo normal/normal |

Fuente: Revista Chilena de Endocrinología y Diabetes (Merino, Pm y Codner, E. (1)