

Bloqueo Completo de la 11 - Beta Hidroxilasa

PRESENTACION DE UN CASO

Bernardo Reyes Leal. Centro de Investigaciones (Unidad de Endocrinología)
Hospital de San Juan de Dios Facultad de Medicina, Universidad Nacional.
Bogotá, Colombia.

Con la Ayuda técnica de Beatriz Saravia.

Este informe se refiere a la presentación y demostración bioquímica de un caso de Hiperplasia Adrenal Congénita con hipertensión (tipo II) por bloqueo de la 11-beta hidroxilasa, en un sujeto de sexo genético femenino.



Figura Nº 1

Se trata de un paciente de apariencia y conducta masculina (figura 1), de 19 años de edad quien ingresó al Hospital Universitario San Juan de Dios, en ma.

yo de 1966 por presentar una parálisis facial periférica derecha.

Tal sintomatología se ha presentado tres veces en los últimos diez años. Refiere el paciente que su crecimiento hasta la edad de 5 años fue muy acelerado, alcanzando a la edad de 8 años su estatura definitiva.

Ha presentado, desde la edad de nueve años: poliuria, polidipsia y trastornos de la visión del ojo derecho.

Al examen físico se aprecia un sujeto de raza indígena, de talla pequeña (136 cm), masas musculares bien desarrolladas, peso 38 kilogramos y pigmentación generalizada, de localización semejante a la de los pacientes con enfermedad de Addison. Tensión arterial 220x30. Pulso 60'. El examen de fondo de ojo mostró la existencia de una retinopatía hipertensiva grado II.

No se palpó cuerpo Tiroides. Tórax y abdomen dentro del límite normales, si exceptuamos la pigmentación ya mencionada.

Vello de distribución masculina. Genitales externos de apariencia masculina, con pene pequeño, orificio uretral ligeramente hipospádico, escroto poco desarrollado sin glándulas palpables.

Con el diagnóstico de Hipertensión arterial maligna y enanismo de causa desconocida, se solicitó a la Unidad de Endocrinología dosificación de Esteroides urinarios, FSH y Curva de Glicemia. Al mismo tiempo se solicitó de la Unidad de Nefrología un estudio de hipertensión; Rayos X del cráneo y edad ósea.

TABLA I. — Laboratorio Inicial.

Junio 15 de 1966

Volumen urinario 3.000 ml.				
Densidad 1008.				
17 Cetosteroides (Zimmermann) 42 mmgrs/24 horas.				
17 Hidroxisteroides (Porter-Silber) 67.7 mmgrs/24 horas.				
F.S.H. Positivo para 39 U.R.				
Sodio 142 mEq/1.				
Potasio 3.4 mEq/1.				
Curva de Tolerancia a la Glucosa (Sogomgyi Nelson):				
Ayunas	30'	60'	120'	180'
67	133	106	102	98.5

Los resultados iniciales de Laboratorio pueden verse en la Tabla I. La Silla Turca fue reportada como Normal. La edad ósea como adulta. Aortografía: después de inyección de Hypaque se tomaron placas cada medio segundo obteniéndose llenamiento de las arterias renales, las cuales son de calibre, forma y distribución normales.

Prueba de Angiotensina (según Kaplan). Se obtuvo respuesta positiva con 1 milimicrogramo por kilogramo de peso y por minuto.

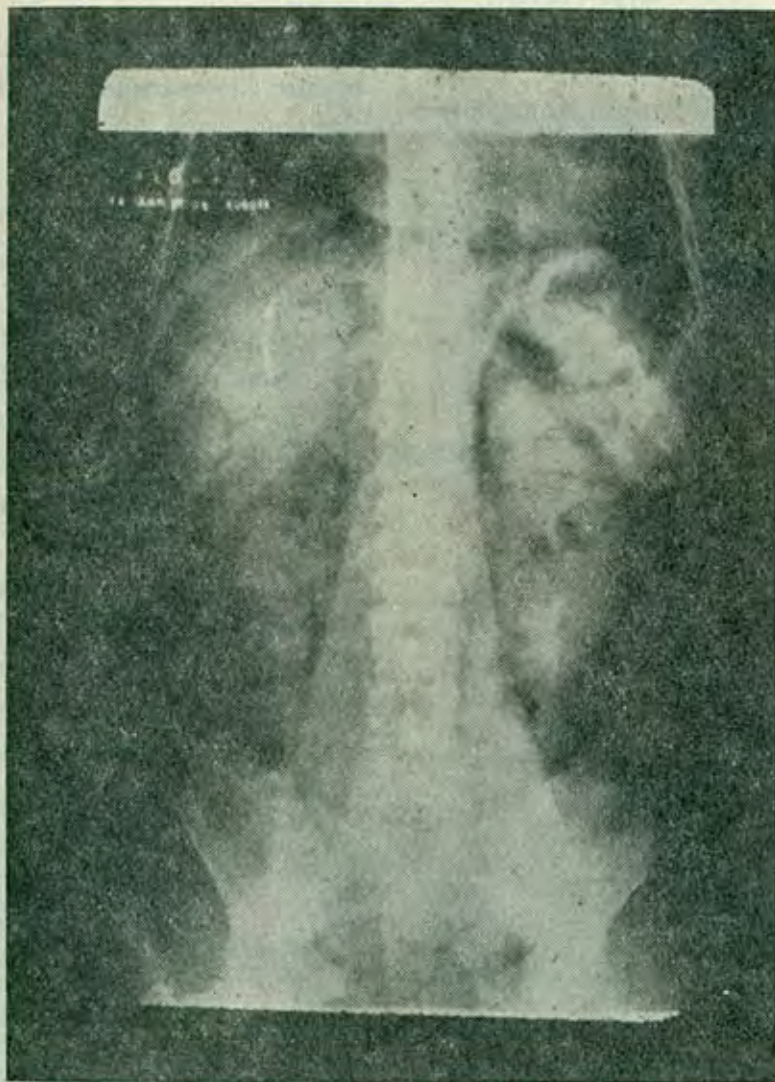
Biopsia Renal. Hipertensión arterial. (Es de anotar que esta biopsia se hizo después de suplencia de K.).

La asociación de Hipertensión arterial, osificación prematura, eliminación

de esteroides alta en un sujeto sin cuadro clínico evocador de Cushing y desarrollo genital anormal nos hizo sospechar la existencia de una Hiperplasia

adrenal congénita tipo II (la tipo I se podía descartar por los 17-Hidroxicorticoides altos).

Figura N° 2

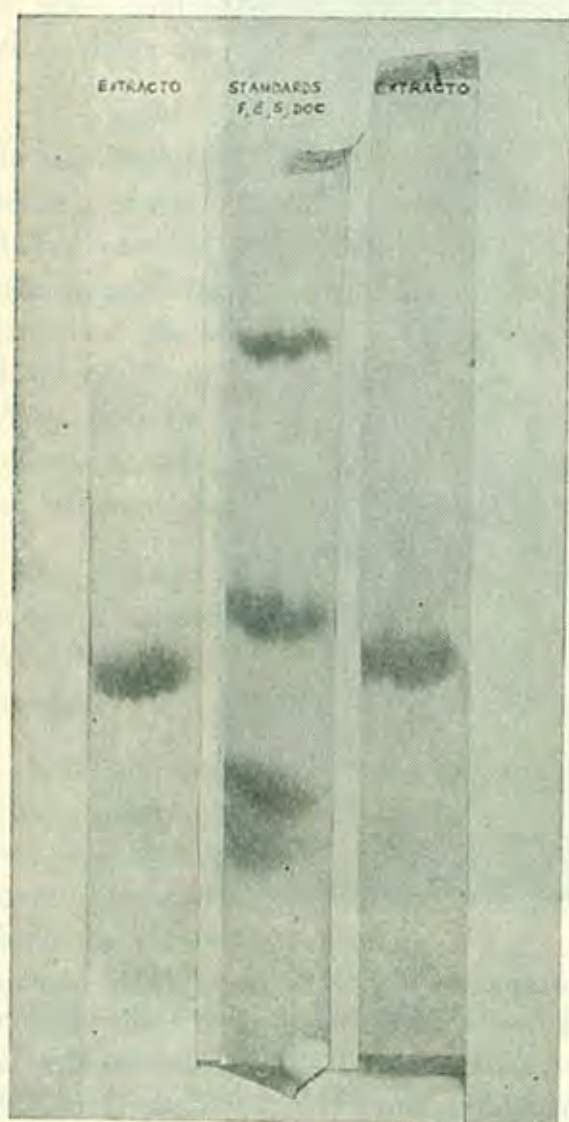


Solicitamos retro-neumo peritoneo, ca. riotipo y corrimos una cromatografía en papel (Zaffaroni, cloroformo-propamida) de un extracto a partir de 20ml. de orina. Los resultados del retroneumo-peritoneo se muestran en la figura 2, en la cual se puede ver claramente la hiperplasia adrenal y el cromatograma en la figura 3. En este se situaron standards de F, E,

compuesto S y DOC en cantidad equivalentes a 600 microgramos cada uno, en el canal central. En los dos canales laterales se situó el extracto de orina. No disponíamos de standards de los compuestos tetrahidrogenados correspondientes. Llama la atención la enorme cantidad de esteroide hallado. (Después de elución y reacción colorimétrica se calculó una

cantidad aproximada de 40 mmgrs en 24 horas); parece seguro que se trate de THS, ya que el compuesto corre con el af descrito para tal substancia, da la reacción de Porter-Silber y no puede corresponder ni a THF ni a THE.

Figura N° 3



Aun cuando en la fotografía no se vea claramente, observamos en el cromatogra-

ma una mancha (spot) de mucha menor intensidad en frente al standard de DOC.

El cariotipo mostró una configuración típicamente femenina con dos cromosomas X.

Una vez terminado el estudio el paciente fue sometido a una terapia con Dexametasona (figura 4). Se comenzó inicialmente con 2mmgrs, con lo cual se obtuvo un descenso marcado de la eliminación urinaria de 17 KS y 17 OH corticoides. La dosis fue aumentada a 6mmgrs diarios y mantenida así hasta la salida del paciente. Las modificaciones de la tensión arterial, aun cuando parecen haber sido en el sentido de un descenso, no son suficientemente claras.

RESUMEN. — Se presenta un caso de bloqueo completo de la 11-beta hidroxilasa, del cual hay 36 en la literatura mundial. Este caso presenta especial interés por lo pronunciado de la virilización (conduciendo a un sujeto socialmente masculino) en un ser genéticamente XX y lo completo del estudio que pudo ser realizado, si exceptuamos la laparotomía exploradora.

NOTA: — El paciente fue readmitido en el servicio en marzo de 1967. Había abandonado la terapia desde hacía tres meses y su tensión arterial era de 240 X 160. Se practicó laparotomía exploradora encontrándose genitales internos femeninos (figura 5). Por otra parte se encontró un tumor adyacente a la trompa izquierda, que fue reconocido como tejido suprarrenal aberrante hiperplástico.

Figura N° 4

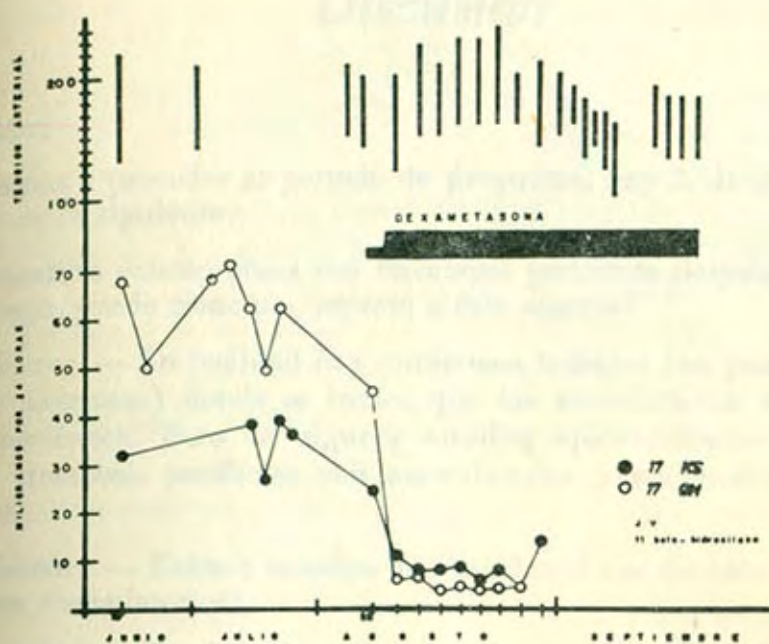


Figura 5

