

## RESUMEN

### TÍTULO: DÉFICIT DE 17 ALFA HIDROXILASA: SEGUIMIENTO DE DOS CASOS

Autores:

Médico Residente: Candy Evelyn Ricaldi Victorio,

Servicio Endocrinología Hospital Nacional Daniel Alcides Carrión

Septiembre 2019

#### Objetivo:

Describir dos casos de hiperplasia adrenal congénita por deficiencia de 17 $\alpha$  hidroxilasa, el diagnóstico, manejo y seguimiento.

#### Casos:

Presentamos a dos pacientes de fenotipo femenino (una de 44 años y otra de 30 años) con déficit de 17 alfa hidroxilasa. La paciente de 44 años presentó a los 8 años de edad hipertensión arterial y a los 22 años acude por amenorrea primaria y falta de desarrollo de características sexuales secundarias, al estudio genético cariotipo XY. Al diagnóstico se le inicia corticoterapia el cual continúa hasta la fecha, inicialmente se le indica estradiol sin embargo se decide discontinuar; durante más de 20 años de seguimiento paciente desarrolla cuadros de depresión y complicaciones de la terapia crónica con glucocorticoides

La paciente de 30 años, presentó hipertensión desde los 14 años de edad, a los 19 años consulta por amenorrea primaria y falta de desarrollo de características sexuales secundarias; el cariotipo fue 46, XX. Inicia corticoterapia con dexametasona, pero por mala tolerancia oral se cambia a prednisona el cual continúa hasta la actualidad. Durante el seguimiento de más de 10 años paciente es diagnosticada de retardo mental leve- moderado, desarrolla enfermedad renal crónica y complicaciones de la terapia crónica con glucocorticoides

#### Conclusión:

El déficit de 17 $\alpha$  hidroxilasa es una forma rara de hiperplasia adrenal congénita, con incidencia de 1:50000 a 1: 100000 recién nacidos. Tiene un patrón autosómico recesivo, con deficiencia de la enzima P450C17 que es causado por mutación del gen CYP17 que afecta la actividad de la 17 $\alpha$  hidroxilasa y 17, 20 liasa. Debemos sospecharla en pacientes con hipertensión hipocalemica, amenorrea primaria, retardo en el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios, ya que el diagnóstico precoz nos ayudara a brindar una terapia oportuna y adecuada.

#### Palabras Clave:

Déficit de 17 alfa – hidroxilasa, Hiperplasia adrenal congénita, amenorrea primaria, seguimiento a largo plazo.