

# Lactante con hiperplasia adrenal congénita clásica y sangre en el pañal

E. González Oliva, C. Torres Chazarra, V. Esteban Cantó, L. Aleixandre Carrera, F. Aleixandre Blanquer, J. Jover Cerdá  
Servicio de Pediatría. Hospital General de Área «Virgen de la Salud». Elda (Alicante)

## Resumen

La hiperplasia suprarrenal congénita cursa en la mujer con grados variables de virilización genital. Describimos el caso de una lactante de 3 meses que presentó además un hematocolpos.

## Palabras clave

Hiperplasia adrenal congénita, hematocolpos

## Abstract

*Title:* Newborn infant with classical congenital adrenal hyperplasia and blood in diaper

Congenital adrenal hyperplasia develops in women with varying degrees of genital virilization. We report the case of a three-month old infant who also presented with hematocolpos.

## Keywords

Congenital adrenal hyperplasia, hematocolpos

## Introducción

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) por déficit de 21-hidroxilasa es la más frecuente de las HSC<sup>1</sup>. Cuando el grado de virilización en las niñas es intenso, se acompaña de alteraciones en las relaciones anatómicas urogenitales que pueden dar lugar a situaciones «extrañas». Presentamos el caso de una lactante con HSC que presentó sangrado en el pañal por un hematocolpos.

## Caso clínico

Recién nacida (46 XX) diagnosticada a los 3 días de vida de HSC en su variedad «pierde sal». Más tarde se confirmó la presencia de mutaciones homocigotas graves en el gen de la 21-hidroxilasa. Presentaba genitales externos masculinizados, con gran hipertrofia de clítoris, fusión completa de los labios mayores, pigmentación aumentada y orificio perineal único en la base del falo (estadio de Prader grado IV) (figura 1). En este momento la ecografía abdominal mostró un útero con línea endometrial visible. Se inició tratamiento sustitutivo con hidrocortisona, fluorohidrocortisona y suplementos orales de NaCl. Evolucionó sin problemas, pero a los 90 días de vida acudió a la consulta por presentar restos hemáticos en la parte anterior del pañal, sin cambios en el estado general. El sedimento mostró la presencia de hematuria y el urocultivo fue negativo. Se realizó una ecografía abdominal, en la que se apreciaron unos riñones ecográficamente normales y una imagen ecogénica retrovesical compatible con una vagina distendida por secreciones y/o sangre

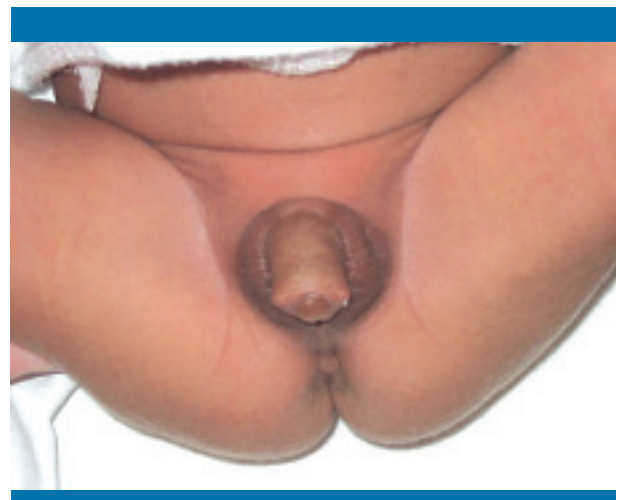
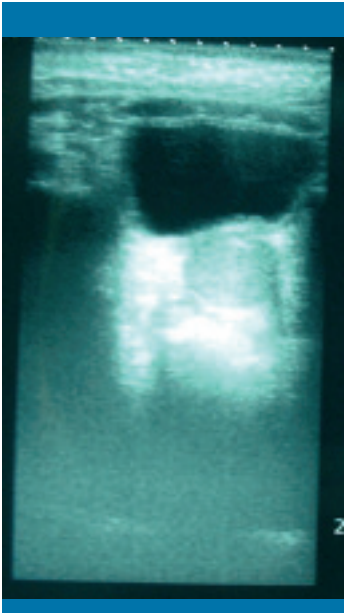


Figura 1. Genitales externos de la paciente

(16 × 13 mm). No había líquido libre peritoneal. Las mismas imágenes persistieron a las 48 horas (figuras 2 y 3).

## Discusión

Es relativamente frecuente que las niñas, en la primera o segunda semana de vida, presenten una secreción hemática vaginal por privación hormonal<sup>2</sup>, pero en las niñas con HSC por déficit de 21-hidroxilasa se ha descrito un retraso en la apari-



**Figura 2.** Ecografía abdominal (transversal): hematocolpos



**Figura 3.** Ecografía abdominal (longitudinal): hematocolpos

ción del sangrado genital durante el periodo neonatal. Se ha sugerido como explicación de este retraso la presencia de un estímulo más prolongado del eje hipotálamo-hipófisis-gonadal inducido por los andrógenos elevados y su posterior acelerada normalización gracias al tratamiento corticoideo<sup>1,3</sup>.

Uli et al.<sup>3</sup> presentan un caso que coincide completamente con el nuestro. Una lactante de 3 meses con HSC y sangrado vaginal en el día 88 de vida que desaparece tras 14 días de evolución, y presencia de hematocolpos coincidiendo en el tiempo con una activación del eje hipofisogonadal demostrado por niveles elevados de estrógenos, hormona foliculoestimulante y presencia de folículos en un ovario<sup>3</sup>. Aunque no disponemos de valores de gonadotropinas, creemos que nuestra paciente ha sufrido este mismo fenómeno y presenta algún grado de estenosis vaginal, que motiva la formación del hematocolpos y su lenta eliminación por el orificio del *sinus* urogenital<sup>4</sup>.

El hematocolpos es una anomalía congénita causada por una obstrucción vaginal que suele presentarse en la edad neonatal y en la adolescencia<sup>4</sup>. Hay dos tipos de obstrucción vaginal. El primer tipo se asocia a imperforación del himen, septo vaginal o atresia vaginal segmentaria. El segundo tipo se asocia a la existencia de *sinus* urogenital (orificio único urogenital) persistente o a la existencia de una malformación de la cloaca (orificio único urogenital y anal), y representa la mayor parte de los hidrometrocolpos neonatales<sup>4</sup>. Se sugiere que la existencia de un *sinus* urogenital se debe a una virilización fetal por un exceso de andrógenos maternos o por la presencia de una HSC, y puede asociar hipertrofia de clítoris o genitales ambiguos. El hematocolpos asociado al *sinus* urogenital puede presentarse de forma aislada por estenosis de la comunicación vaginal distal o con dilatación conjunta vesical (por estenosis distal propia del *sinus*). Dado que en nuestra paciente la ecografía no mostró dilatación de la vía urinaria, la comunicación de la vagina con la vía urinaria debe ser distal al esfínter vesical externo (en un 95% de los casos), lo que se confirmará cuando se realice el genitograma<sup>4,5</sup>. Aunque el hidrocolpos y el hematocolpos son raros, constituyen la causa más frecuente de masa abdominal en el recién nacido; si la masa es suficientemente grande, puede causar dificultad respiratoria, obstrucción urinaria e intestinal e incluso impedir el retorno venoso de las extremidades inferiores, manifestándose como un linfedema bilateral. Pueden complicarse con piocolpos o piometra<sup>4</sup>.

## Bibliografía

1. Labarta JI, Bello E, Ruiz-Echarri M, Rueda C, Martul P, Mayayo E, et al. Estado en la edad adulta y propuesta de optimización terapéutica de la hiperplasia suprarrenal congénita. *An Pediatr.* 2003; 58: 12-34.
2. O'Doherty N. Atlas del recién nacido. Bilbao: Elexpuru Hermanos, 1982; 55.
3. Uli N, Chin D, David R, Geneiser N, Roche K, Marino F, et al. Menstrual bleeding in a female infant with congenital adrenal hyperplasia: altered maturation of the hypothalamic-pituitary-ovarian axis. *J Clin Endocrinol Metab.* 1997; 82: 3.298-3.302.
4. Ortega R, Rodríguez I, Pastor E, Fernández E, Martínez S. Hallazgos en imagen de un caso de hidrocolpos neonatal asociado a persistencia de *sinus* urogenital. *Rev Esp Pediatr.* 2000; 56: 453-456.
5. Kregel S, Waltz KH, Hauffa BP, Körner I, Rübber H. Long-term follow-up of female patients with congenital adrenal hyperplasia from 21-hydroxylase deficiency, with special emphasis on the results of vaginoplasty. *BJU Int.* 2000; 86: 253-259.