

Figura 1: Cartometría de flujo.

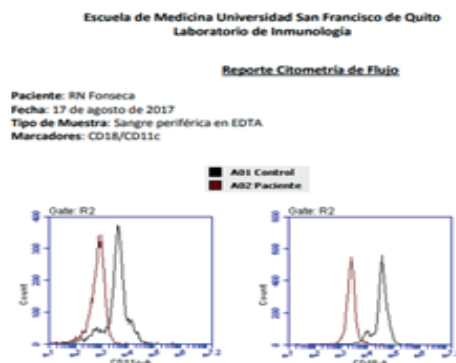


Figura 2: Herida colostomía día 10.



Resultado: El paciente (línea Roja) es negativo para la expresión de CD18 y CD11c.  
Interpretación: Como observado en los resultados se da una ausencia de expresión de CD18 y CD11c.  
Impresión Diagnóstico: Deficiencia de adhesión Leucocitaria tipo I.

**Tabla 2** Evolución de las Biometrías.

| Fecha    | Globulos Blancos | Neutrófilos | Linfocitos | Granulocitos | PCR   | PCT  |
|----------|------------------|-------------|------------|--------------|-------|------|
| 04/08/17 | 30360            | 58,6%       | 27,5%      | 4%           | 5     | -    |
| 08/08/17 | 35120            | 68,7%       | 20%        | 1,50%        | 12,5  | 0,34 |
| 10/08/17 | 39670            | 69,6%       | 19,2%      | 2,40%        | 15,90 | -    |
| 14/08/17 | 75240            | 72,7%       | 13,6%      | 4,30%        | 76,90 | 0,74 |
| 17/08/17 | 127000           | 84,4%       | 11,4%      | 5,01%        | 65    | -    |

Resumen resultados de Lab

## DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Los pacientes con LAD no tienen una sintomatología florida a no ser que empiecen con la cadena de alteración hematológica en la que es más complicado proporcionar tratamiento, pues generalmente se confunden con procesos infecciosos severos que en la mayoría de los casos se vuelven irreversibles, es de vital importancia tener en cuenta los antecedentes familiares como en el caso se debía tener una impresión diagnóstica confirmada luego de presentarse cada uno de los casos. En este caso ser portador de una fistula ano rectal que se complica nos permite indagar su sintomatología y describir el caso de una LAD en un neonato, posiblemente es el paciente con menor edad gestacional reportado, pues el 96% se manifiestan en la etapa de lactante mayor

llegando a una sobrevida de 5 años. Si son sometidos a trasplante de medula ósea; en nuestro caso el paciente sigue en espera de poder recibir un trasplante fuera del país.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Sainz Rodríguez M, Sindröme de deficiencia de adhesión leucocitaria. Acta Pediátrica Española. 2007;65(8):377-380.
2. Quero-Hernández A, Aspiros RZ, Rodríguez HT. Deficiencia en adhesión leucocitaria tipo I. Presentación de un caso y revisión de la literatura (Leukocyte adhesion deficiency type I. A case report and literature review). 2007;74:80-83.
3. aExtravasación leucocitaria y fagocitosis.
4. Olaya-Vargas A, Vollbrechhausen-Castelán L, Corcuera-Delgado CT, Scheffler-Mendoza S. Patient with leukocyte adhesion deficiency type 1 and double primary graft failure after hematopoietic stem cell transplantation [Paciente con deficiencia de adhesión leucocitaria tipo 1 y doble falla primaria de injerto]. Acta Pediatr Mex. 2015;36(6):473-479. <https://www.scopus.com/inward/record.uri?ei=2-s2.0-85020659489&partnerID=40&md5=69a644674f9eef97b51541c7f27b928c>.
5. León-Arcila ME, Benzur-Alalus D, Alvarez-Jaramillo J. Bell's palsy. A case report. Rev Esp Cir Oral y Maxilofac. 2013;35(4):162-166. doi:10.1016/j.maxilo.2011.10.009.
6. Ramírez Orellana M. Citometría de flujo: qué puede aportar al diagnóstico hemotológico en pediatría. An Pediatr Contin. 2012;10(5):282-285. doi:10.1016/S1696-2818(12)70099-9.
7. Etzioni A, Doerschuk CM, Harlan JM. Similarities and dissimilarities between humans and mice looking at adhesion molecules defects. Adv Exp Med Biol. 2000;479:147-161. doi:10.1007/0-306-46831-X\_13.
8. James Fernandez, MD P. Deficiencia de la adhesión de los leucocitos. 2016:6.
9. G-CSF F, G-CSF AF. Filgrastim (G-CSF, Neupogen®). 2016.
10. <https://www.msmanuals.com/es-ec/professional/inmunolog%C3%ADa-y-trastornos-al%C3%A9rgicos/inmunodeficiencias/deficiencia-de-la-adhesi%C3%B3n-de-los-leucocitos>
11. [http://www.orpha.net/consor/cgi-in/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Exp=2968](http://www.orpha.net/consor/cgi-in/OC_Exp.php?Lng=ES&Exp=2968)<https://www.msmanuals.com/es-ec/professional/inmunolog%C3%ADa-y-trastornos-al%C3%A9rgicos/inmunodeficiencias/deficiencia-de-la-adhesi%C3%B3n-de-los-leucocitos>
12. Diagnostic Criteria for Primary Immunodeficiencies/WAS Diagnostic Guidelines. ESID - European Society for Immunodeficiencies. <http://www.esid.org/clinical-diagnostic-criteria-for-pid-73>

## HIPERPIGMENTACIÓN EN UN NEONATO: RECORDANDO LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL

<sup>1</sup> Noboa Mariana, <sup>2</sup> Morales Maritza, <sup>3</sup> Villagómez David

<sup>1</sup> Pediatra, cursando subespecialidad Neonatología (USFQ), Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora.

<sup>2</sup> Pediatra, cursando subespecialidad Neonatología (USFQ), Hospital San Francisco de Quito.

<sup>3</sup> Pediatra, Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora.

### RESUMEN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una enfermedad endocrinológica frecuente, por defectos enzimáticos en la síntesis del cortisol, con elevación secundaria de ACTH e hiperplasia del córtex adrenal, la mayoría secundaria a déficit de 21-hidroxilasa. Hay formas severas, con déficit completo y manifestaciones en la época fetal o neonatal, y moderadas o no clásicas, con déficit parcial y manifestaciones en la infancia o adolescencia. Presentamos a un neonato masculino, macrosómico, con zonas hiperpigmentación genital y axilar, criptorquidia derecha, con HSC-no clásica, no perdedora de sal, con déficit de cortisol y elevación de 17 hidroxiprogesterona y testosterona, que requirió tratamiento con glucocorticoides. Determinando la importancia de un diagnóstico oportuno y la validez del tamizaje neonatal para pacientes asintomáticos, evitando morbilidad a largo plazo, y alteraciones en el neurodesarrollo.

**Palabras claves:** hiperplasia suprarrenal congénita, déficit enzimático, neurodesarrollo.

### ABSTRACT

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a common endocrine disease, due to enzymatic defects in the synthesis of cortisol, with secondary elevation of ACTH and hyperplasia of the adrenal cortex, the majority secondary to a 21-hydroxylase deficit. Severe forms, with complete deficit and manifestations in the fetal or neonatal period, and moderate or non-classical, with partial deficit and manifestations in childhood or adolescence. We present a male neonatal, macrosomic, with areas of genital and axillary hyperpigmentation, right cryptorchidism, with non-classical HSC, no salt loser, with cortisol deficiency and elevation of 17 hydroxyprogesterone and testosterone, which require treatment with glucocorticoids. It is so important to make a timely diagnosis and the validity of neonatal screening for asymptomatic patients, avoiding long-term morbidity and alterations in neurodevelopment.

**Key words:** congenital adrenal hyperplasia, enzymatic deficit, neurodevelopment.

### INTRODUCCION

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una de las enfermedades más frecuentes en endocrinología pediátrica, por trastornos autosómicos recesivos, con defectos en uno de los cinco pasos enzimáticos en la síntesis del cortisol, con elevación secundaria de ACTH e hiperplasia del córtex adrenal, 95% de los casos son secundarios a déficit de 21-hidroxilasa. Hay formas severas, con déficit completo y manifestaciones fetales o neonatales, y moderadas o no clásicas, con déficit parcial y manifestaciones en la infancia o adolescencia, incluso pueden ser diagnosticadas en la edad adulta o permanecer asintomáticas.

Las formas no clásicas son más frecuentes que las clásicas, con una prevalencia de 1/1000, y la incidencia anual se estima entre 1:5.000 a 1:15.000, 1/15 portadores de la mutación, con sintomatología más leve. Hay formas no clásicas por déficit de 11-hidroxilasa, la mayoría por déficit de 21-hidroxilasa (P450c21), enzima codificada por el gen CYP21A2, localizado en el cromosoma 6p21.3. Otros genes implicados en menor frecuencia: HSC por déficit de 17-alfa-hidroxilasa, déficit de 3-beta-hidroxiesteroide

deshidrogenasa, déficit de 11-beta-hidroxilasa, déficit de citocromo P450 oxido-reductasa e hiperplasia suprarrenal lipóide congénita.

Hay acúmulo de precursores proximales al bloqueo (progesterona y 17OH progesterona) y derivación hacia la producción de andrógenos (dehidroepiandrosterona y androstendiona), el hiperandrogenismo de aparición postnatal, en las niñas, cursa con genitales femeninos normales o con discreta hipertrofia de clítoris y, en ambos sexos, los signos más frecuentes son pubarquia prematura, piel grasa con acné, aceleración del crecimiento y de la maduración ósea.

### CASO CLÍNICO

Este es un neonato masculino, 2da gesta de una madre de 30 años, con obesidad, diabetes gestacional mal controlada, preeclampsia con signos de severidad, nace a las 39 semanas, con polihidramnios, presenta apnea secundaria que requiere reanimación, con un peso 4540g (P>90), talla 50cm (P75), PC 38.5cm (P>90), lo más llamativo del examen físico fue la hiperpigmentación a nivel genital y axilar, además de criptorquidia derecha, sin otra alteración genital, presenta hipoglicemia precoz (40mg/dL-glicemia capilar) que requirió corrección, y dificultad respiratoria que cedió con la administración de oxígeno.

Correspondencia: Mariana Noboa  
Hospital Gineco-Obstétrico Isidro Ayora  
mariana\_noboa@hotmail.com / +593 983871609  
Rev. Ecuat. Pediatr. 2017; 18 (2) ; 24 - 26