

Deficiencia de 3β -hidroxiesteroide deshidrogenasa: una causa rara de hiperplasia adrenal congénita

3β -hydroxysteroid dehydrogenase deficiency:
A rare cause of congenital adrenal hyperplasia

Angélica González-Patiño MD¹, Jennyfer Monroy-Espejo MD²,
Martín Toro-Ramos MD³, Germán Campuzano-Maya MD⁴,
Nicolás G. Pineda-Trujillo PhD⁵

Resumen: la hiperplasia adrenal congénita corresponde a un grupo de enfermedades heredadas con defectos enzimáticos que pueden comprometer la biosíntesis del cortisol. La deficiencia de la enzima 3β -hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo 2 es una causa rara de este defecto en la que el desarrollo genital masculino se encuentra alterado y presenta una virilización leve en las mujeres afectadas. En humanos se han descrito dos isoenzimas, la tipo I y la tipo II, codificadas por los genes HSD3B1 y HSD3B2, respectivamente, con una distribución tisular específica. Los programas de tamización de la hiperplasia adrenal congénita reportan elevación paradójica de la 17-hidroxiprogesterona secundaria al efecto periférico de la 3β -hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo 1, isoenzima de la 3β -hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo 2, que tiene una constante de Michaelis menor con el sustrato. A pesar de la baja prevalencia el estudio de este defecto ha tenido importantes

¹ Médica pediatra. Especialista en Epidemiología. Residente de endocrinología pediátrica. Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia. Correo electrónico angiegopa@gmail.com

² Endocrinóloga pediatra. Hospital infantil Concejo de Medellín. Hospital Santa Ana. Clínica CES. Medellín, Colombia.

³ Endocrinólogo pediatra. IPS Universitaria, Docente de cátedra de la Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

⁴ Médico especialista en Hematología y Patología Clínica. Docente, Ad Honorem, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Médico Director, Laboratorio Clínico Hematológico. Medellín, Colombia.

⁵ Biólogo, MSc en Ciencias Básicas Biomédicas, PhD en Genética. Docente, Grupo Mapeo Genético, Departamento de Pediatría y Puericultura, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen conflicto de intereses
Medicina & Laboratorio 2016; 22: 327-342

Módulo 2 (Endocrinología), número 15. Editora Médica Colombiana S.A. 2016®

Recibido el 26 de julio de 2016; aceptado el 16 de agosto de 2016

avances en cuanto a la información molecular y el diagnóstico hormonal, datos que han sido respaldados por la identificación de la alteración genética y han disminuido la posibilidad del sobrediagnóstico; evento que se estaba presentado frecuentemente con los puntos de cortes establecidos inicialmente para el diagnóstico de la enfermedad, sobre todo en sus formas leves.

Palabras clave: 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa, hiperplasia suprarrenal congénita, esteroidogénesis, cortisol.

Abstract: The congenital adrenal hyperplasia corresponds to a group of inherited diseases with enzyme defects that alter the cortisol biosynthesis. The 3β -hydroxysteroid dehydrogenase type 2 deficiency is a rare cause of this defect, where the male genital development is altered but little virilization in affected women is present. In humans two isoenzymes have been described, type I and type II, coded by HSD3B2 and HSD3B1 genes, respectively, and with specific tissue distribution. The screening programs to congenital adrenal hyperplasia report paradoxical elevation of 17-hydroxyprogesterone secondary to peripheral effect of 3β -hydroxysteroid dehydrogenase type 1, an isoenzyme of 3β -hydroxysteroid dehydrogenase type 2. Type 1 has a lower Michaelis constant with the substrate; additional condition that relates with the paradoxical effect of the 17-hydroxyprogesterone. Besides the low prevalence, the study of this defect has had important progress about molecular information and hormonal diagnosis, data that has been confirmed with the identification of genetic alteration in the described gene, reducing the possibility of overdiagnosis; an event that was showing frequently with the initially cut-point established especially for milder forms of the disease.

Keywords: 3-beta-hydroxysteroid dehydrogenase, congenital adrenal hyperplasia, steroidogenesis, cortisol.

González-Patiño A, Monroy-Espejo J, Toro-Ramos M, Campuzano-Maya G, Pineda-Trujillo NG. Deficiencia de 3β -hidroxiesteroide deshidrogenasa: una causa rara de hiperplasia adrenal congénita. *Medicina & Laboratorio* 2016; 22: 327-342.

La hiperplasia adrenal congénita es el término asignado a los defectos enzimáticos heredados en la biosíntesis del cortisol [1] (véase **figura 1**). Ante la falta de producción de este metabolito se pierde el mecanismo contrarregulador negativo sobre el hipotálamo y la hipófisis, lo que genera un aumento en la secreción de la hormona liberadora de corticotropina (CRH) y de la adrenocorticotropina (ACTH); ejerciendo esta última un efecto trófico sobre las células adrenales que ocasiona la hiperplasia de la corteza adrenal [1-3].

El grado del compromiso del defecto enzimático primario se expresa de forma fenotípicamente variable, denominándose como formas clásicas a aquellas que tienen un déficit enzimático grave, que resulta en una insuficiencia hormonal im-