

## Perfil de un adolescente con hiperplasia suprarrenal congénita

Profile of a teenage boy with congenital adrenal hyperplasia

Juliana Benavides (1), Paula Viviana Galvis (2).

### RESUMEN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un trastorno genético que produce déficit en la síntesis del cortisol. Esta enfermedad se presenta en ambos géneros, puede ser diagnosticada prenatalmente y recibir tratamiento desde esta etapa. A nivel fisiológico presenta ambigüedad en los órganos sexuales internos y externos que afectan el desarrollo emocional y social. En el nivel cognitivo se pueden encontrar dos posturas una donde se afirma que en pacientes con HSC se presentan puntuaciones bajas en el Coeficiente Intelectual (CI), especialmente en el (CI) verbal y diferencias significativas en pacientes que no han recibido tratamiento a tiempo, la otra considera que esta enfermedad no afecta los procesos cognitivos. En el presente artículo se realiza un estudio de caso único de un adolescente de 13 años con HSC, con el objetivo de describir el perfil cognitivo de un adolescente con hiperplasia suprarrenal congénita y compararlo con los estudios existentes en la actual literatura. Se obtuvo un perfil cognitivo por medio de diferentes pruebas neuropsicológicas, encontrando en el paciente un retardo mental moderado CI 50 y alteraciones importantes del lenguaje y del aprendizaje.

PALABRAS CLAVE: hiperplasia adrenal congénita, funciones cognitivas, retardo mental (DeCS).

### SUMMARY

Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a genetic disorder that causes deficits in the synthesis of cortisol. This disease occurs in both genders, it can be diagnosed prenatally and treated from this stage. Physiologically presents ambiguity in the internal and external sex organs that affect the emotional and social development. In the cognitive level can be found two positions one where it is stated that in patients with CAH low scores are presented on IQ (IQ), especially (IQ) verbal and significant differences in patients who have not received treatment in initially time, the other believes that this disease does not affect cognitive processes. In this paper, a single case study of a 13-year HSC is performed in order to describe the cognitive profile of a teenage boy with congenital adrenal hyperplasia and compared with existing studies in the current literature. a cognitive profile was obtained through different neuropsychological tests, finding the patient moderate mental retardation (50 IQ) with major disorders in language and learning.

KEY WORDS: congenital adrenal hyperplasia, cognitive functions, mental retard (MeSH).

- (1) Psicóloga, Universidad Konrad Lorenz. Especialista en evaluación y Diagnóstico neuropsicológico, Mágister en neuropsicología Clínica. Universidad de San Buenaventura.
- (2) Psicóloga, Universidad El Bosque. Especialista en evaluación y Diagnóstico neuropsicológico, Mágister en neuropsicología Clínica. Universidad de San Buenaventura.

Trabajo de Grado para optar al título de especialistas en evaluación y diagnóstico neuropsicológico- Primer año de Maestría en Neuropsicología Clínica

## INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita HSC engloba todos los trastornos hereditarios de la esteroidogénesis suprarrenal del cortisol. El déficit de cortisol produce un aumento de la producción de la hormona adrenocorticotropa (ACTH) y secundariamente una hiperestimulación de la corteza suprarrenal motivando una elevación de los esteroides previos al bloqueo enzimático. Todas las formas de HSC se heredan con carácter autosómico recesivo

La mayoría de los casos de hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) presentan hiperproducción de andrógenos con virilización variable del feto femenino (pseudohermofroditismo femenino). En otros casos hay un defecto en la síntesis de andrógenos que produce falta de masculinización del feto masculino (pseudohermofroditismo masculino). La deficiencia de la enzima 21 hidroxilasa es la causa más común de hiperplasia adrenal suprarrenal congénita y se diagnostica midiendo los niveles de 17 hidroxiprogesterona; realizando una evaluación prenatal. El tratamiento se realiza básicamente con glucocorticoides, los cuales pueden aplicarse prenatalmente a la madre para el tratamiento<sup>1</sup>.

La hiperplasia suprarrenal congénita es una enfermedad autosómica recesiva relativamente frecuente, con una incidencia anual de 1/15.000 recién nacidos vivos. Se estima una incidencia de portadores de la mutación de 1 de cada 60 individuos (heterocigotos). La forma de HSC clásica ocurre frecuentemente en la población Yupic Eskimos de Alaska (uno de cada 280) y en la Isla de la Reunión ubicada en Francia-Europa. Otras poblaciones con alta incidencia son Brasil (uno de cada 7.500) y Filipinas (uno de cada 7.000). En Estados Unidos la incidencia es mayor en la población blanca que en la afroamericana (uno de cada 15.500 frente a uno de cada 42.000<sup>2</sup>). Actualmente no existen investigaciones en Colombia que indiquen la prevalencia e incidencia de esta enfermedad, ni tampoco si estos pacientes presentan algún tipo de alteraciones cognitivas.

“La hiperplasia suprarrenal congénita se divide en dos tipos según su evolución: la HSC clásica y la no clásica. En la HSC clásica, los síntomas se observan ya en el recién nacido. La HSC clásica puede ser “simple”, es decir, sólo se ve alterada la producción de cortisol, o bien “HSC perdedora de sal”, en la que se ven afectadas tanto la producción de cortisol como la de aldosterona. La HSC no clásica aparece en la mayoría de los casos en la pubertad o en la edad adulta y tiene una evolución mucho más leve”<sup>3</sup>.

Esta patología congénita presenta diferentes efectos en el desarrollo del niño que la padece. Desde el siglo XIX, Rocelli “et al”<sup>4</sup> sostienen que la exposición prenatal a la testosterona tiene un impacto en la morfología y en la función del cerebro, especialmente en relación con la lateralización.

Sherman “et al”<sup>5</sup>, afirman que la exposición a altos niveles de testosterona puede retardar el desarrollo del hemisferio izquierdo (HI) y otorgar el desarrollo del hemisferio derecho (HD). Se habla de un mayor desarrollo relativo en el (HD), provocando un cambio de funciones del (HI), como en el lenguaje y la preferencia manual. Este mecanismo anterior ha sido propuesto como explicación de la mayor prevalencia de zurdos varones en la HSC de acuerdo con Lansky “et al”<sup>6</sup> y trastornos del desarrollo, como la tartamudez y la dislexia<sup>7</sup>.

En 1987 por medio del inventario de preferencia manual de Edimburgo, se encontró que las mujeres con HSC, presentan mayor preferencia manual izquierda en comparación con sus hermanas que no presentaban la HSC. En cuanto a los hombres con este déficit congénito con respecto a sus hermanos, no se encontraron diferencias significativas, esto se atribuye a un mayor desarrollo en el hemisferio izquierdo. También reportaron una mayor preferencia manual izquierda en el paciente con HSC pero en dicho estudio, la preferencia se dio para ambos géneros<sup>8</sup>.

A nivel cognitivo se han encontrado diferencias en el CI de las personas con HSC. Si la exposición a la testosterona provoca un desplazamiento hacia la derecha en la dominancia cerebral los pacientes con HSC deben funcionar mejor en las pruebas espaciales que a nivel verbal, en comparación con los grupos control que no presentan estas diferencias a nivel cerebral. Las diferencias entre el CI verbal y el CI de ejecución muestran que hay mejor desempeño del HD que en el HI en la HSC. Se ha encontrado que estas diferencias entre CI son evidentes para las mujeres pero no para los hombres. Estas diferencias de género podrían explicarse al hecho de que los varones con HSC no están expuestos a niveles significativamente más altos de testosterona con respecto a niveles normales<sup>9</sup>.

De acuerdo con Zacharin et al<sup>10</sup>, realizaron un estudio para investigar el efecto de la exposición a andrógenos prenatales en la lateralización cerebral y el rendimiento cognitivo. Se compararon las medidas de preferencia manual, el CI verbal y el CI de ejecución de la escala wechsler de inteligencia para niños revisada WISC-R en niños normales y niños con HSC encontrando una mayor incidencia de zurdos entre los participantes de HSC. Los Individuos con esta patología mostraron coeficientes intelectuales más altos a nivel de ejecución en comparación con los resultados a nivel verbal.

Por otro lado, Berenbaum<sup>11</sup> frente a los resultados de CI, expresa que la Inteligencia en los pacientes con HSC tenían una inteligencia o puntaje de coeficiente intelectual CI que se desplaza hacia la parte alta de la distribución en general. El 60 % de los pacientes con HSC tenía un CI por

encima de 110 en comparación con el 25 % de la población general. Este CI no se relacionó con el sexo, síntomas de la enfermedad, la edad en el tratamiento, o cercanía residencial al hospital. En estudios posteriores se han incluido a los hermanos de las personas que sufren HSC para encontrar una explicación del porqué de los resultados promedio que se han encontrado en el CI de los pacientes con HSC. Varios investigadores confirman los hallazgos de un CI alto en pacientes con HSC y también se han encontrado similitudes en el CI de los hermanos de los pacientes.

Por su parte, hay estudios que apoyan el postulado de presentar deficiencias en el desarrollo del HI, en donde se dice que se presentan trastornos del lenguaje y del aprendizaje en la hiperplasia suprarrenal congénita. Zacharin et al,<sup>12</sup> encontraron una mayor prevalencia de los trastornos de aprendizaje en los pacientes con HSC en comparación con un grupo control. En este tipo de trastornos, las imágenes de RM revelaron que este tipo de pacientes eran más propensos a exhibir patrones atípicos de asimetría en las regiones perisilvianas relacionados con el lenguaje, mientras que el grupo control mostró mayor asimetría a la derecha que a la izquierda, lo que implica que los pacientes con HSC presentan un mejor desempeño en las tareas de orientación y ejecución visoespacial y mayores dificultades en la comprensión y producción del lenguaje. Los pacientes con HSC mostraron asimetrías donde el lado izquierdo era igual o inferior al derecho.

Con respecto a los resultados de CI, entre el grupo control y el grupo de HSC se realizaron análisis entre grupos y a nivel de género. Se analizaron las diferencias entre los índices verbales y el de ejecución. Los resultados arrojados refieren que no hubo efectos significativos por grupo, o género y tampoco entre grupos y género. Los participantes con HSC obtuvieron mejores puntuaciones en el CI de ejecución con respecto al grupo control. Mientras que los sujetos del grupo control tuvieron mejores puntuaciones en el CI verbal que aquellos participantes con HSC.

Existe otra postura que está de acuerdo en que la HSC afecta cognitivamente generando un menor rendimiento, algunos autores presentan la hipótesis de que las alteraciones cognitivas pueden ocurrir en pacientes con HSC con pérdida de sal como resultado de la hipotensión, deshidratación y la hiponatremia. Algunos estudios han encontrado que los pacientes con episodios de pérdida de sal tienen coeficientes intelectuales más bajos que los pacientes con HSC virilizante simple. Hay estudios similares donde afirman que no hubo resultados significativos, tal vez a causa de muestras pequeñas, gran variabilidad entre los pacientes y el bajo poder estadístico con este tipo de muestras. Sin embargo, parece poco probable que solo el estado de pérdida de sal se asocie con un menor rendimiento del CI

ya que otros estudios muestran un coeficiente intelectual superior con respecto a la media en los grupos de pacientes con HSC, en donde la mayoría de los cuales presentan pérdida de sal en la HSC<sup>13</sup>.

Es posible que el CI se vea afectado en niños con HSC no controlada, especialmente con frecuente pérdida de sal o episodios de hipoglicemia. También es probable que cualquier deficiencia intelectual asociada con síntomas de pérdida de sal sea mayor en los hombres que en las mujeres con HSC, porque los niños se identifican generalmente más por las crisis de pérdida de sal, mientras que las niñas son susceptibles de ser detectadas por sus genitales ambiguos.

Existen estudios que han reportado aumento y disminución en los niveles de inteligencia en la población de la HSC<sup>14</sup>. Teoría reforzada por un estudio más actual, que afirma la presencia de cambios cognitivos como resultado de varios factores que son atípicos en HSC<sup>15</sup>.

En cuanto a la función cognitiva, social y emocional en las niñas que presentan HSC, se han encontrado diferencias entre aquellas que recibieron tratamiento prenatal frente a las que no recibieron antes del nacimiento. Se encontró pocas diferencias en los resultados de las pruebas entre las niñas tratadas (las afectadas y no afectadas con HSC) en comparación con las niñas no tratadas que presentan HSC. En la prueba de Inteligencia de Wechsler se encontraron puntajes superiores en el grupo de niñas con tratamiento para HSC, por el contrario se encontró un bajo rendimiento en la percepción visual, el análisis en actividades que contenían material espacial y las tareas de memoria visual en las niñas con HSC no afectadas y tratadas. Lo cual llevo a concluir que el tratamiento prenatal con dexametasona crea en las mujeres afectadas por la HSC mejores condiciones para su desarrollo cognitivo.

De acuerdo con los hallazgos en distintos estudios, se ha encontrado que los factores endocrinos, la genética y el neurodesarrollo en las primeras etapas influyen de manera directa en el desarrollo de los procesos cognitivos y en los procesos de aprendizaje durante la infancia. Es por esto, que se hace necesario continuar en la identificación de las alteraciones neuropsicológicas de este tipo de pacientes, tanto en sus primeras etapas como en la evolución que presenta para medir progresos y deficiencias junto con el impacto de la rehabilitación en esta misma área. Será importante la observación por diferentes áreas como neurología, endocrinología, entre otros, que permitan encontrar condiciones básicas de alteración. Se conoce que la HSC es una enfermedad de alta prevalencia en el mundo, pero son pocos los estudios que muestran las alteraciones cognitivas en estos pacientes, además en Colombia no se tiene conocimiento riguroso de la presentación de estas alteraciones ni cómo se presentan dentro de nuestro contexto.

## Objetivo

Describir el perfil cognitivo de un adolescente con hiperplasia suprarrenal congénita y comparar este perfil cognitivo con estudios presentes en la literatura.

## Diseño

Para cumplir este propósito se utilizó un diseño de tipo estudio de caso descriptivo en donde a partir de una patología específica como lo es la hiperplasia suprarrenal congénita se realiza una evaluación neuropsicológica para describir el perfil cognitivo del paciente y compararlo con lo hallado en investigaciones pasadas.

## Participante

Adolescente de 13 años, de una familia de bajos recursos económicos de la ciudad de Bogotá, Colombia, con fenotipo XY (masculino) y genotipo XX (femenino), con lateralidad zurdo, quien actualmente se encuentra repitiendo quinto de primaria. Actualmente vive con sus padres, sus cuatro hermanas y un sobrino.

Fue remitido por el equipo interdisciplinario de la Fundación Cardio Infantil que está tratando la hiperplasia suprarrenal congénita del niño, el objetivo de esta evaluación es conocer el nivel cognitivo de este joven, con el fin de mejorar su proceso terapéutico y conocer la capacidad que tiene para tomar las decisiones sobre el mismo. La psicóloga tratante reporta que aunque la enfermedad se encuentra controlada de manera farmacológica, se observa un comportamiento pueril, escasos del lenguaje y un bajo rendimiento académico, razón por la cual se sospecha de un retardo mental o un trastorno del aprendizaje, por este motivo es remitido a evaluación neuropsicológica.

## Antecedentes

El paciente fue producto de un cuarto embarazo de la madre. Nació de 38 semanas de gestación, los médicos reportan un peso y talla adecuada en el momento del nacimiento, aunque la madre lo percibía con bajo peso y flacidez en sus extremidades con relación a sus partos anteriores. Una condición que le preocupaba a la madre durante esos días era que los testículos del niño no se sentían al tacto a lo cual el médico le explicó se debía al bajo peso y dio de alta a la madre y al niño al día siguiente del nacimiento.

Durante los días siguientes al nacimiento, el niño presentó reflujo y vómito durante la alimentación, motivo por el cual fue hospitalizado, diagnosticándole hiperplasia suprarrenal congénita que le producía desnutrición e importantes disminuciones de sodio y potasio a nivel sanguíneo. Debido

a las dificultades de salud del niño y los bajos recursos económicos de la familia para dar un adecuado cuidado al niño, el Bienestar Familiar tomó la custodia del niño, donde le practicaron múltiples exámenes diagnósticos, entre ellos una ecografía abdominal, encontrando la presencia de útero y ovarios y un cariotipo con cromosomas 46 XX. Se iniciaron los distintos tratamientos farmacológicos y terapéuticos que fueron suspendidos a los pocos meses debido a los altos costos que la familia no lograba costear.

A nivel de desarrollo, se describe un retraso en la obtención de los hitos más importantes del el sostén cefálico a los 9 meses, sedestación a los 12 meses, bipedestación con apoyo a los 24 meses, bipedestación y marcha sin apoyo a los 28 meses. En cuanto al lenguaje, se encuentra un retardo en su desarrollo, donde el balbuceo a los 12 meses cumplió el resto de hitos del lenguaje de manera tardía.

A nivel cognitivo la madre reporta dificultades de atención caracterizadas por distracción constante y abandono anticipado de sus tareas y actividades, se le olvidan las cosas y razones, no cumple con sus obligaciones, no recuerda tomar sus medicamentos, en el lenguaje es poco fluido, se le olvidan las palabras o las cambia por otras fuera de contexto. A nivel motor es torpe en sus movimientos, le cuesta trabajo correr y caminar, cayéndose con frecuencia, reportando debilidad muscular.

Inició su proceso escolar a los 3 años en el jardín infantil y a los 6 años inició el colegio en grado 0, ha pasado todos los cursos, aunque la madre refiere que no observa progresos en el aprendizaje del niño pero ha avanzado a los siguientes cursos debido a la ley escolar de promoción automática.

Actualmente realiza quinto de primaria, curso que está repitiendo ya que presenta dificultades en el proceso de adquisición de la lectura, la escritura y las matemáticas. Los profesores reportan que el niño no realiza ni entrega sus tareas y le dice mentiras a la mamá diciéndole que si las hace y las entrega todas. No le gusta asistir al colegio y no ingresa si su madre no lo lleva y se asegura de que éste entre a clases, prefiriendo quedarse en la calle hablando con sus amigos. Las áreas en las que presenta más dificultades son matemáticas y español y la que más le gusta es el inglés y la música.

## Procedimiento

En primer lugar se realizó una remisión del niño por parte de la psicóloga para que se le efectuara una evaluación cognitiva con el fin de determinar su nivel de inteligencia y capacidad para tomar decisiones, y de esta forma, plantear un plan de intervención que cubra las necesidades específicas del consultante y así brindarle una mejor calidad de vida con autonomía e independencia en su cotidianidad.

Posteriormente se desarrolló una entrevista semiestructurada con la madre del paciente, quien proporcionó la información sobre las diversas áreas de ajuste del adolescente, al igual que los antecedentes pre-natales, perinatales y posnatales. Dicha entrevista brindó una aproximación que permitió profundizar el conocimiento sobre el proceso de interacción del paciente, que fue útil en el momento de brindar una guía para el posterior análisis de los datos y así poder emitir un diagnóstico confiable y válido sobre la situación actual del niño. Al finalizar la entrevista se realizó la firma del consentimiento informado en donde la madre autorizó la evaluación neuropsicológica del menor, teniendo en cuenta que todos los datos de identificación serían privados y los resultados podrían ser utilizados con fines investigativos.

Después se realizó una revisión teórica sobre la enfermedad con el fin de conocer acerca de la misma y determinar las posibles alteraciones cognitivas que se presentan en esta patología para elegir de manera adecuada las pruebas y el protocolo de evaluación a realizar.

Seguidamente se inició el proceso de evaluación en tres sesiones de hora y media en las cuales se le evaluó la atención, la memoria, el lenguaje, las praxias, las funciones ejecutivas, las habilidades escolares y la inteligencia, alternando entre pruebas de tipo verbal y de ejecución.

Posteriormente se hizo el análisis de los resultados, realizando una comparación entre los resultados obtenidos por el paciente y lo esperado para su edad y escolaridad, utilizando los baremos de los manuales de las pruebas y los otorgados por la Universidad de San Buenaventura.

Finalmente, se realizó una sesión con la madre en la cual se le entregaron y explicaron los resultados obtenidos por el paciente y se le dieron algunas recomendaciones para la continuidad del tratamiento y el manejo cognitivo y comportamental en la casa y el colegio

Para concluir este proceso se realizó la redacción del presente artículo con el fin de mostrar la importancia de evaluar cognitivamente a las personas que presentan hiperplasia suprarrenal congénita, con el fin de evidenciar posibles alteraciones en su desarrollo cognitivo ya que su diagnóstico e investigación en Colombia es bajo.

## Resultados

Como se observa en la tabla 1 se evaluaron los distintos dominios cognitivos encontrando una alteración importante de sus funciones cognitivas.

En la atención se encontró que el niño logra focalizar su atención para la realización de una tarea, presenta dificultades para mantener los recursos atencionales por un tiempo prolongado y se le dificulta terminar las tareas propuestas. Cuando la tarea requiere la realización de dos o más actividades, inicia de manera adecuada pero a lo largo de la tarea omite uno de los estímulos como ocurre en la realización del TMT-B (tabla 1) la cual la inicia correctamente, pero a lo largo de la tarea omite las letras y sigue solo con números. El tiempo de mantenimiento de su atención es corto. De acuerdo a los resultados en la prueba de dígitos en regresión (tabla 1) tiene una baja memoria de trabajo, logra retener un bajo nivel de información para su próxima manipulación, donde es necesario repetirla las instrucciones en repetidas ocasiones, además, el tiempo de mantenimiento de la información para su próxima utilización es muy corto.

En la memoria la codificación de la información es deficiente (tabla 2), su curva de memoria (figura 1) es baja, debido a dificultades atencionales en el registro, lo que significa que la información aprendida a lo largo de los ensayos es poca, en donde se evidencia un pobre aprendizaje libre de la información, en la interferencia se observa que la información almacenada es poca. Al darle claves para recuperar

**Tabla 1. Evaluación de la atención.**

Prueba	Puntaje obtenido	Puntaje esperado
	Atención	
TMT – A	24	24
Tiempo TMT – A	130"	29"
TMT – B	8	24
Tiempo TMT - B	120"	
Retención de dígitos directa	5	7 ± 2
Retención de dígitos inversa	3	7 ± 2
Ejecución continua visual	14	≤ 14
Ejecución Continua Auditiva	11	≤ 14
Control Mental	1	6

la información obtiene mejores resultados, lo que significa que requiere ayudas para acordarse de la información que se aprende. A nivel visual se observa el mismo patrón donde la información aprendida de manera visual es poca, como se observa en la memoria de la figura de Rey (figura 2).

En el lenguaje espontáneo se observa una baja fluidez verbal con escasos de vocabulario y presencia de parafasias. Logra realizar una adecuada repetición de sílabas y palabras, aunque se le dificulta repetir frases de más de cuatro palabras ya que las olvida, probablemente debido a las dificultades de memoria de trabajo auditiva. En la expresión verbal se observa un tono de voz bajo, con poca fluidez, se encuentra la presencia de anomia, presenta parafasias semánticas, sus frases son cortas y sencillas (tabla 3).

En la comprensión se evidencia un adecuado reconocimiento y designación de objetos, logra seguir instrucciones cortas y sencillas (tabla 3), pero cuando estas tienen algún grado de complejidad se equivoca, en la comprensión de un discurso presenta grandes dificultades en donde no da respuestas adecuadas acorde a la información dada previamente.

Sus habilidades metalingüísticas se encuentran bastante alteradas, no logra realizar correctamente síntesis fonémica, deletreo, conteo de sonidos ni conteo de palabras (tabla 1). Estas dificultades afectan su proceso de lecto-escritura (tabla 3)

En las funciones gnósicas tiene un adecuado reconocimiento de diversos objetos por medio de los sentidos

**Tabla 2. Evaluación de la memoria.**

Prueba	Puntaje obtenido		Puntaje esperado
	<b>Memoria</b>		
Curva de memoria California	<b>Ensayo</b> 1 2 3 4 5 Interferencia Corto plazo libre Corto plazo con clave L.P Libre Con clave LP Reconocimiento F+ Omisiones Perseveraciones Intrusiones durante l a prueba	<b>Puntaje</b> 3 5 3 11 5 6 7 11 7 11 14/16 1 2 11 14	
Memoria figura de Rey diferido 20"	13,5 / 36		19 / 36
Tiempo memoria figura de Rey diferido 20"	36"		116"

**Tabla 3. Evaluación del lenguaje y las habilidades metalingüísticas.**

Prueba	Puntaje obtenido		Puntaje esperado	
	Lenguaje			
	Percentil obtenido		Percentil esperado	
Repetición ENI	26		26 – 75	
Expresión ENI	5		26 – 75	
Comprensión ENI	0,4		26 – 75	
Habilidades metalingüísticas ENI	0,1		26 – 75	
Fluidez Verbal ENI	0,1		26 – 75	
Fluidez semántica	<b>Categoría</b>	<b>Puntaje</b>	<b>Categoría</b>	<b>Puntaje</b>
	Animales	7	Animales	7
	Frutas	7	Frutas	7
	Total	7	Total	7
Fluidez fonológica	<b>Categoría</b>	<b>Puntaje</b>		
	F	2		
	A	3		
	S	3	<b>Categoría</b>	<b>Puntaje</b>
	M	3	Media	25,5
	P	4		
	Media	3		

evaluación neuropsicológica infantil (ENI):

como la vista y el tacto, presenta dificultades para realizar cierre visual o diferenciar el objeto faltante de una figura, en donde no logra buscar elementos particulares dentro de una totalidad. A nivel prático logra realizar una manipulación adecuada de los objetos, en el ensamble de cubos logra realizar un adecuado ensamble de los objetos cuando son sencillos, pero a medida que aumenta la complejidad acorde con su edad, no logra abstraer y realizar la tarea, aumentando el tiempo de latencia de sus respuestas y dejando la tarea a medias sin esforzarse por realizarla (tabla 4). En la copia de figura compleja de Rey (figura 3) se observa una rotación de la figura, presenta gran omisión de detalles y desorganización en la planeación de la copia de la misma, allí evidencia la estructura de la figura, pero no logra organizar los detalles dentro de la misma añadiendo elementos inexistentes.

Presenta dificultades en las funciones ejecutivas, se le dificulta inhibir respuesta, no logra realizar una adecuada planeación grafomotora en la ejecución de tareas y copia de la figura de Rey, su capacidad de abstracción es baja, presenta dificultad en la autorregulación y control de su comportamiento en el ámbito escolar, dificultades en la categorización y flexibilidad cognitiva en donde no logra ajustar sus respuestas a las demandas del ambiente, conductas perseverativas a nivel verbal y gráfico (tabla 5).

Además se encontraron alteraciones de la funcionalidad y el comportamiento, ya que presenta limitaciones en el seguimiento de instrucciones de actividades de la vida diaria, es agresivo física y verbalmente con otras personas, tiende a ser destructivo con los objetos que no le pertenecen y no colabora con las tareas que le son asignadas tal como se observa en el inventario de conducta adaptativa (ICAP),

Realizando una evaluación de su inteligencia se encontró un retardo mental moderado (CI 50) caracterizado por dificultad en razonamiento verbal, con escasos de vocabulario, dificultades en dar razón de situaciones morales y establecimiento de semejanzas, bajo razonamiento perceptual en donde no logra realizar abstracciones para lograr una actividad motora o perceptual, baja velocidad en el procesamiento de la información y dificultad en la memoria de trabajo (figura 4 y tabla 6),

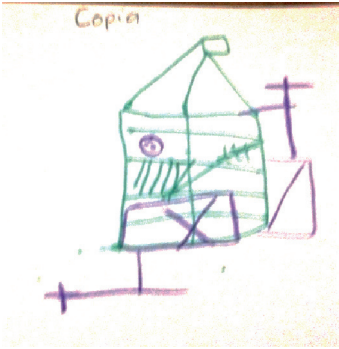
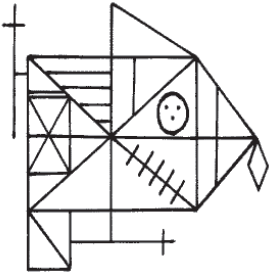
En las habilidades escolares se observa dificultades en la lectura, ésta es silábica, con baja velocidad, omitiendo letras y palabras, no tiene una adecuada prosodia, no utiliza signos de puntuación, confunde las letras como / m – n/ /s – c/, además no comprende lo que lee (tabla 7).

Presencia de dificultades en la escritura espontánea, no forma oraciones comprensibles, omite letras en las palabras, cambia las letras de las palabras, no utiliza ortografía ni

**Tabla 4. Evaluación funciones prácticas.**

Prueba	Puntaje obtenido	Puntaje esperado
	Praxias	
Diseño con Cubos	6	8 – 12
Copia figura de Rey	22,5	30
Tiempo copia figura de Rey	130	166

		
	<p>Figura. Copia de la figura compleja de Rey.</p>	

signos de puntuación y no logra completar ideas completas. En el dictado no comprende lo que escucha y escribe palabras que no tienen relación con lo dictado, persevera con la palabra anterior, omite letras, no utiliza la ortografía, une las palabras, invierte el orden de las letras dentro de la palabra. En la copia cambia las letras, realiza superposición de letras de una palabra, no copia con ortografía y omite las letras (tabla 7).

En cálculo logra realizar un conteo adecuado, se le dificulta realizar operaciones matemáticas sencillas de suma y resta de dos o más cifras, no logra realizar una comprensión y descomposición de problemas aritméticos, por lo que requiere ayuda para resolverlos, no conoce las tablas de multiplicar (tabla 7).

**Consideraciones éticas**

A nivel ético es importante resaltar que todo el proceso de evaluación neuropsicológica estuvo regido a las normas legales vigentes en donde se respetan los derechos de la infancia y la adolescencia, adicionalmente, se tuvo en cuenta el Código de Ética del Psicólogo (1090) en donde se debe guardar completa reserva sobre la situación de cualquier paciente y sus datos personales, igualmente debe existir responsabilidad en los registros creados de las historias clínicas y demás documentos que contengan información confidencial. Cabe resaltar que al paciente y al representante

legal se les brindó un trato cálido y amable, en un ambiente tranquilo que fortaleció la protección y el bienestar de los consultantes brindando una atención objetiva y veraz en el desarrollo del mismo. Por último, dentro de este aspecto se desarrolló un consentimiento informado que se ajustaba al caso en particular, cuyo objetivo era darle a conocer todo el proceso neuropsicológico diseñado para satisfacer las necesidades del paciente, adicionalmente, se buscaba brindarle un apoyo a la madre en cuanto a su proceso de elección y por lo tanto autorización en una intervención neuropsicológica a su hijo.

**Discusión**

Así como Berenbaum<sup>16</sup> afirma que las mujeres con HSC, presentaron mayor preferencia izquierda en comparación con sus hermanas que no presentaban HSC, mientras que los niños no presentan cambios en su lateralidad, en este caso se observa que a pesar de presentar un aumento en sus niveles de testosterona para preservar sus características sexuales masculinas, su dominancia lateral es completamente zurda.

Zacharin et al<sup>17</sup> afirman que la exposición a altos niveles de testosterona puede retardar el desarrollo del hemisferio izquierdo (HI) y potenciar el desarrollo del hemisferio derecho (HD), provocando un cambio de funciones del (HI), como en el lenguaje y la preferencia manual. En este caso se observa un déficit en sus funciones, tanto del hemisferio



Tabla 5. Evaluación de las funciones ejecutivas.

Prueba	Puntaje obtenido			Puntaje esperado	
	Carta	Errores	Tiempo		
Stroop	Carta A	3	66"		
	Carta B	1	88"		
	Carta C	6	95"		
	Carta B'	7	155"		
Wisconsin	<b>Categoría</b>		<b>Puntaje</b>	<b>Categoría</b>	<b>Puntaje</b>
	Ensayos		64	Ensayos	128
	Aciertos totales		44	Aciertos totales	74,31
	Errores Totales		20 (31 %)	Errores Totales	25,1
	Errores Perseverativos		14 (21 %)	Errores Perseverativos	11,1
	Errores No Perseverativos		6 (9 %)	Errores No Perseverativos	21,14 (17,69 %)
	Respuestas Conceptuales		34 (53 %)	Respuestas Conceptuales	(65,69 %)
	Categorías		0	Categorías	4,29
	Errores de mantenimiento del set		4	Errores de mantenimiento del set	1,28

izquierdo: alteraciones en la producción del lenguaje, alteración en las habilidades escolares como la lectoescritura y aritmética, al igual que el procesamiento ejecutivo como las abstracciones, la planeación y ejecución de conducta y la flexibilidad mental y también alteraciones en el hemisferio derecho: la copia de figuras complejas, un inadecuado proceso gestáltico de percepción de la totalidad de un estímulo y no sus partes aisladas al igual que la disminución en la memoria visual y el control motor de su cuerpo.

Además también se afirma que la Inteligencia en cuanto a puntaje de coeficiente intelectual (CI) se desplaza hacia la parte alta de la distribución en general. El 60 % de los pacientes con HSC tenía un CI por encima de 110 en comparación con el 25 % de la población general, lo que nos indicaría que los pacientes con dicha enfermedad tendrían una mayor inteligencia con relación a la población normal, afirmación que se contradice con los hallazgos encontrados en este paciente que presenta un retardo mental moderado con afectación de su funcionalidad<sup>18</sup>.

De la misma manera, en un estudio de caso realizado en el Hospital Pediátrico Universitario "Paquito González Cueto" en Cienfuegos – Cuba, se realizó un perfil neuropsicológico con un niño de 6 años de edad con HSC, en donde se encontraron bajas puntuaciones en áreas como habilidades Visoespaciales, aritmética y velocidad de procesamiento entre otros. Sin embargo, este paciente presenta

una inteligencia promedio con disminución en la escala verbal al igual que dificultades en procesos de atención y aprendizaje en general, similar al paciente en evaluación<sup>19</sup>.

Es importante mencionar la dificultad que se encontró para soportar información acerca de esta enfermedad en cuanto a su evolución cognitiva para lograr afianzar en mayor medida la hipótesis de que si existe un perfil cognitivo en la HSC teniendo aspectos disminuidos en algunas funciones cognitivas.

Debido a estos factores es importante realizar estudios con más pacientes que tengan esta enfermedad de distintos niveles socioculturales, con el fin de determinar si estas alteraciones cognitivas son realmente provocadas por la enfermedad o por factores ambientales que pueden ser modificables como la alimentación, el fácil acceso a los servicios de salud y farmacológicos, una adecuada estimulación cognitiva y académica con el fin de prevenir la aparición de alteraciones cognitivas y mejorarles su calidad de vida.

Quedan pendientes por resolver algunos interrogantes como lo son las afectaciones producidas por la interrupción del tratamiento debido a la poca accesibilidad de los mismos, ya que es posible que las secuelas de esta enfermedad no sean tan grandes si se mantiene un adecuado tratamiento. Otra pregunta por resolver sería de qué manera afecta el tipo de educación en el desarrollo cognitivo de estos pacientes ya que es posible que en grupos más pequeños y con

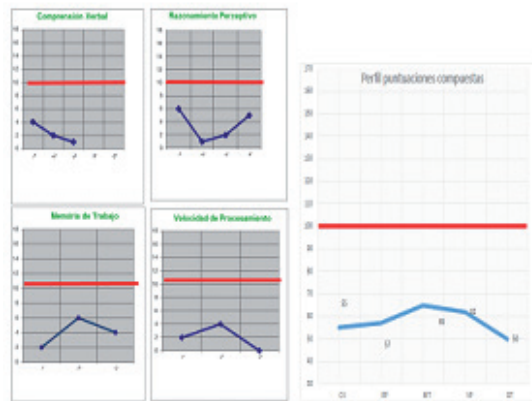
**Tabla 6. Evaluación de inteligencia.**

Prueba	Puntaje Obtenido	Puntaje esperado
	<b>Coficiente Intelectual WISC – IV</b>	
Diseño con cubos	6	8 – 12
Semejanzas	4	8 – 12
Retención de dígitos	2	8 – 12
Concepto con dibujos	1	8 – 12
Claves	2	8 – 12
Vocabulario	2	8 – 12
Sucesión de números y letras	6	8 – 12
Matrices	2	8 – 12
Comprensión	1	8 – 12
Búsqueda de símbolos	4	8 – 12
Figuras incompletas	5	8 – 12
Aritmética	4	8 – 12
Índice comprensión verbal	55	100
Índice razonamiento perceptual	57	100
Índice de memoria de trabajo	65	100
Índice de velocidad de procesamiento	62	100
Escala CI total	50	100

Gráfica CI

Figura 4. Resultados CI.

**COEFICIENTE INTELECTUAL (CI) WISC IV**



una atención más personalizada puedan obtener un mejor desempeño académico, también es importante conocer la importancia de la alfabetización de los padres con el fin de que puedan reforzar de mejor manera el proceso educativo de sus niños o guiarlos hacia el aprendizaje de un oficio que

les permita desarrollarse en su futura vida profesional como es el caso de el paciente en estudio con retardo mental.

**Conflicto de intereses**

Los autores declaran no presentar conflicto de intereses.

Tabla 7. Evaluación habilidades escolares.

Prueba	Puntaje obtenido	Puntaje esperado
<b>Habilidades escolares</b>		
Precisión de la lectura ENI	0,1	26 – 75
Comprensión de lectura ENI	0,1	26 – 75
Velocidad de lectura ENI	0,1	26 – 75
Precisión en la escritura ENI	0,1	26 – 75
Composición narrativa ENI	0,1	26 – 75
Cálculo ENI	1	26 – 75

(ENI) Evaluación neuropsicología infantil: una batería para la evaluación de niños entre 5 y 16 años de edad. Estudio normativo colombiano M. Rosselli-Cock, E. Matute-Villaseñor, A. Ardila-Ardila, V.E. Botero-Gómez, G.A. Tangarife-Salazar, S.E. Echeverría-Pulido, C. Arbelaz-Giraldo, M. Mejía-Quintero, L.C. Méndez, P.C. Villa-Hurtado, P. Ocampo-Agudelo. REV NEUROL 2004; 38: 720-31.

## REFERENCIAS

1. SEPÚLVEDA J, SANGUINO L, CARVAJAL H. Hiperplasia Adrenal Congénita. Rev. Colombia. Obstet. Ginecol [Internet]. 2011 [citado 17 de marzo de 2013]; 52(4). Disponible en: <http://www.encolombia.com/medicina/ginecologia/obstetricia52401re-hiperplasia.htm>
2. SORIANO L, VELÁZQUEZ M. Hiperplasia suprarrenal congénita. Unidad de Endocrinología Infantil. Servicio de Pediatría. Fundación Jiménez Díaz, Madrid. 2007;11(7):601-10.
3. ONMEDA ES [Internet]. Redacción Onmeda; Martín M, 2011 [actualizado 2016 ; citado 15 Sept 2011]. Disponible en [http://http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia\\_suprarrenal\\_congenita-definicion-tipos-1554-4.html](http://http://www.onmeda.es/enfermedades/hiperplasia_suprarrenal_congenita-definicion-tipos-1554-4.html)
4. ROCELLI M, MATUTE E, ARDILA A. Neuropsicología del Desarrollo Infantil. Vol. Ed.México: El Manual Moderno S.A.de C.V. 2010.
5. ZACHARIN ET AL. Cerebral Lateralization and Cognitive Functioning in Patients With Congenital Adrenal Hyperplasia. Neuropsychology. 2000;14( 3): 370-378.
6. Ibidem
7. Ibidem
8. Ibidem
9. Ibidem
10. Ibidem
11. BERENBAUM S. Cognitive Function in Congenital Adrenal Hyperplasia. Endocrinol MetabClin North Am. 2001; 30(1).173-192.
12. ZACHARIN ET AL. Cerebral Lateralization and Cognitive Functioning in Patients With Congenital Adrenal Hyperplasia. Neuropsychology. 2000;14( 3): 370-378.
13. BERENBAUM S. Cognitive Function in Congenital Adrenal Hyperplasia. Endocrinol Metab Clin North Am. 2001; 30(1).173-192.
14. MONEY J, LEWIS V. IQ, genetics, and accelerated growth: Adrenogenital syndrome. Bull J Hopkins Hosp. 1966; 118: 365-373.
15. SPEISER P. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase-deficiency. Endocrinol Metab Clin North Am. 2001; volumen(número):páginas
16. Ibidem
17. ZACHARIN ET AL. Cerebral Lateralization and Cognitive Functioning in Patients With Congenital Adrenal Hyperplasia. Neuropsychology. 2000;14( 3): 370-378.
18. BERENBAUM, S. Cognitive Function in Congenital Adrenal Hyperplasia. Endocrinol Metab Clin North Am. 2001; 30(1).173-192.
19. RAMÍREZ Y & MARCHENA, H. Alteraciones neuropsicológicas en la hiperplasia adrenal congénita. Rev. cuba. Endocrinol [Internet]. 2008 [17 de marzo de 2013];19(3): páginas Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_artt\\_ext&pid=S1561-29532008000300004](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_artt_ext&pid=S1561-29532008000300004)