

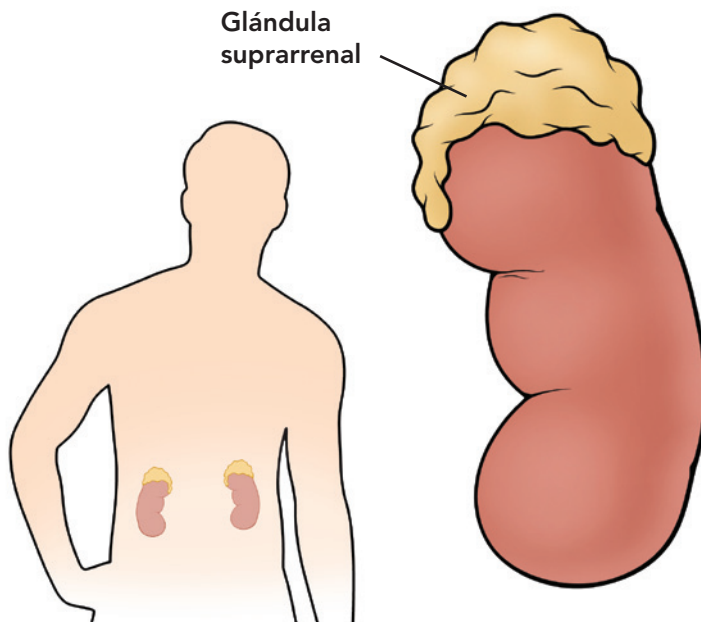


Hiperplasia suprarrenal congénita

¿QUÉ ES LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA?

La *hiperplasia suprarrenal congénita*, también denominada CAH, es un conjunto de trastornos genéticos en que las dos glándulas suprarrenales no funcionan correctamente. Los niños heredan de cada padre un gen que provoca este trastorno. Las glándulas suprarrenales, ubicadas encima de cada riñón, producen hormonas esenciales para las funciones corporales.

Las personas con CAH no tienen las enzimas necesarias para que las glándulas suprarrenales funcionen bien. (Una enzima es una proteína que produce un cambio químico en el cuerpo.) Sin la enzima, las glándulas suprarrenales pueden producir una cantidad insuficiente de las hormonas cortisol o aldosterona, o de ambas, y demasiado andrógeno. La CAH puede ser severa (clásica) o leve (no clásica).



¿SABÍA USTED?

Algunas formas de CAH se diagnostican al momento del nacimiento. Sin embargo, el diagnóstico de formas más leves puede ocurrir en la niñez o adultez.

ALGUNAS HORMONAS SUPRARRENALES Y SU FUNCIÓN

Andrógenos (hormonas masculinas)	Regula el crecimiento y las características sexuales masculinas.
Aldosterona (corticoide mineral)	Ayuda a mantener el equilibrio correcto de sal (sodio) y agua en el cuerpo. Regula el volumen de sangre y la presión arterial.
Cortisol (glucocorticoide)	Ayuda al cuerpo a combatir el estrés, la enfermedad y las lesiones. Regula la glucosa en la sangre y la presión arterial.

¿CÓMO SE DIAGNOSTICA LA CAH?

En Estados Unidos y muchos otros países, se descarta la CAH en los recién nacidos por medio de un examen de sangre. El diagnóstico en bebés o pacientes mayores también puede requerir:

- Exámenes adicionales de sangre
- Examen de orina
- Pruebas genéticas
- Examen físico
- Antecedentes familiares

A veces, cuando existen antecedentes familiares de CAH, se diagnostica al feto antes de nacer. El tratamiento prenatal de CAH es experimental, y los expertos recomiendan que solo se realice en el contexto de una prueba clínica (un estudio de investigación con personas).

¿CUÁLES SON LOS TIPOS DE CAH?

Hay dos tipos de CAH: clásica, que puede poner en peligro la vida; y no clásica, una forma leve de la enfermedad.

CAH Clásica

La CAH clásica usualmente se diagnostica en bebés o niños pequeños, y es el tipo más severo de CAH. En una forma de CAH clásica, denominada "con pérdida de sal" (porque el cuerpo tiene dificultad para mantener la cantidad correcta de sal en la sangre), las glándulas suprarrenales no producen suficiente cortisol ni aldosterona. Si no se diagnostica al paciente y se le da tratamiento, la CAH clásica puede causar choque, coma y la muerte. En otra forma de CAH clásica, denominada "sin pérdida de sal", la insuficiencia de enzimas es menos severa. Las glándulas suprarrenales producen suficiente aldosterona, pero insuficiente cortisol.

Indicios y síntomas

En muchos casos, el diagnóstico en bebés de sexo femenino se debe a genitales ambiguos (órganos sexuales externos que parecen genitales masculinos). Sin embargo, también tienen órganos internos femeninos normales (ovarios y útero).

Un bebé de sexo masculino con CAH clásica usualmente se ve normal al nacer, pero puede tener un pene más grande. Con los años, los niños con CAH clásica crecen rápidamente y muestran señales de pubertad precoz.

Si los bebés no reciben tratamiento al nacer, a las pocas semanas muestran pérdida de peso, deshidratación, diarrea y problemas cardiacos. También pueden vomitar con frecuencia.

Tratamiento

Las metas del tratamiento son asegurar el nivel apropiado de hormonas y fomentar el crecimiento y desarrollo sexual normal. Los pacientes con CAH clásica deben tener un equipo de proveedores de salud que incluya especialistas en endocrinología pediátrica, cirugía urológica pediátrica, psicología y genética.

Los pacientes con CAH clásica necesitan medicamentos llamados glucocorticoides para reemplazar el cortisol que su cuerpo no produce. Pueden necesitar glucocorticoides adicionales en caso de estrés, como cuando el paciente tiene una infección. Los pacientes con CAH clásica, especialmente si tienen pérdida de sal, también necesitan medicamentos llamados corticoides minerales. Los recién nacidos también pueden necesitar suplementos de cloruro de sodio (sal).

La cirugía puede corregir los genitales ambiguos en niñas. La cirugía durante la infancia puede corregir los órganos genitales ambiguos en las niñas. Los padres pueden optar por posponer la cirugía hasta que el niño tenga edad para participar en la decisión.

CAH no clásica

A diferencia de la CAH clásica, la CAH no clásica es leve, y no pone en peligro la vida. Los indicios y síntomas pueden presentarse en la niñez o adultez.

EDITORES

Patricia A. Donohoue, MD
Merrily Poth, MD
Phyllis W. Speiser, MD

Febrero del 2010

La Red de Salud Hormonal (*Hormone Health Network*) ofrece recursos gratuitos por Internet que se basan en los más avanzados conocimientos científicos y clínicos de la Sociedad de Endocrinología (*The Endocrine Society* en www.endo-society.org). El objetivo de la Red es que los pacientes no solo tengan información, sino que sean activos participantes en la atención de salud que reciben.

Hiperplasia suprarrenal congénita hoja informativa

Indicios y síntomas

Los indicios y síntomas tanto en hombres como mujeres incluyen:

- Desarrollo precoz de vello púbico y axilar
- Crecimiento rápido durante la niñez
- Acné precoz o severo
- Infertilidad o disminución de fertilidad

Las adolescentes y las mujeres adultas también pueden tener:

- Características masculinas como vello facial y voz grave
- Menstruaciones ausentes o infrecuentes

Tratamiento

Algunos pacientes no tienen síntomas y no requieren tratamiento. Otros necesitan una dosis baja de glucocorticoides, pero no necesitan tratamiento de por vida.

¿QUÉ LES DEPARA EL FUTURO A LOS PACIENTES CON CAH?

Con el cuidado adecuado para cada tipo de CAH, los pacientes pueden llevar una vida larga y saludable. Mientras tanto, los investigadores continúan explorando mejores maneras para diagnosticar y tratar esta condición.

Preguntas que debe hacerle a su médico

- ¿Qué tipo de CAH tiene mi hijo (o tengo yo)?
- ¿Cuáles son las opciones de tratamiento para mi hijo (o para mí)?
- ¿Cuáles son los riesgos y beneficios de cada opción de tratamiento?
- ¿Mi hijo necesitará cirugía? Si es así, ¿cuándo?
- ¿Debo consultar con un endocrinólogo pediátrico (a un endocrinólogo)?

RECURSOS

- Encuentre un endocrinólogo: www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663)
- Sitio AboutKidsHealth del Hospital para Niños Enfermos (busque CAH): www.aboutkidshealth.ca
- Fundación Nacional de Enfermedades Suprarrenales: www.NADF.us
- La Fundación CARES: www.caresfoundation.org
- La Fundación MAGIC: www.magicfoundation.org/www/docs/100/congenital-adrenal-hyperplasia
- Mayo Clinic: www.mayoclinic.com/health/congenital-adrenal-hyperplasia/DS00915



www.hormone.org