Hiperplasia Suprarrenal Congénita
Información para los Padres

➢ Síntesis

La hiperplasia suprarrenal congénita (CAH) es un trastorno tratable que se produce cuando las glándulas suprarrenales no funcionan adecuadamente. El resultado es que no se producen cantidades normales de importantes hormonas. Si se deja sin tratar, esta condición (CAH) causará problemas con el crecimiento y desarrollo y puede ocasionar enfermedades que pongan en peligro la vida. Hay varias formas de CAH, pero un problema con una enzima específica es la causa de más del 90 por ciento de los casos diagnosticados. Esta forma se denomina deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa. Varias otras deficiencias de enzimas involucradas en la producción de hormonas suprarrenales también puede causar CAH. La única forma de CAH detectada por el chequeo de recién nacidos de Kansas es la deficiencia de 21-hidroxilasa.

➢ ¿Qué es Hiperplasia Suprarrenal Congénita (CAH)?

La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (CAH) es una condición heredada que causa una deficiencia de una enzima (conocida comúnmente como 21-hidroxilasa) resultante en la incapacidad de las glándulas suprarrenales de producir hormonas necesarias para mantener la vida. Las glándulas suprarrenales producen distintas hormonas necesarias para ayudar al cuerpo a funcionar normalmente. Las tres hormonas principales involucradas en CAH son:

- Cortisol – afecta el suministro de energía del cuerpo, azúcar en la sangre, presión sanguínea y control de las reacciones del cuerpo al estrés.
- Aldosterona – mantiene el equilibrio de sal y agua en el cuerpo.
- Andrógenos – Hormonas sexuales masculinas que afectan el crecimiento del cuerpo y la apariencia de los genitales externos.

En una persona con CAH, las glándulas suprarrenales no pueden regular adecuadamente las hormonas que producen. El resultado es insuficiente cortisol y aldosterona y demasiados andrógenos. La CAH puede afectar tanto a niños como niñas.

➢ ¿Por qué se realiza un chequeo de recién nacido para CAH?

Se hace el chequeo de recién nacido para CAH de forma tal que los bebés con esta condición puedan diagnosticarse rápidamente. Algunas formas de CAH son muy graves. Causan crisis suprarrenal resultando en bajo nivel de azúcar en la sangre y anormalidades de sal en la sangre que pueden poner en riesgo de vida del recién nacido debido al desgaste por sal. Los infantes con CAH grave que no son diagnosticados y tratados tempranamente son particularmente susceptibles a muerte súbita en las primeras semanas de vida.

➢ ¿Un resultado presuntamente positivo del laboratorio de chequeo de recién nacido de Kansas (Kansas Newborn Screening Lab) significa que mi bebé tiene CAH?

No, no necesariamente. El chequeo de recién nacido examina los niveles de 17-hidroxi progesterona en la sangre del bebé. Ese nivel salió alto en su bebé. Es importante darle rápido seguimiento. Además de CAH, algunos otros problemas médicos pueden ser la causa de la prueba anormal de su bebé. Deben hacerse pruebas adicionales para determinar si su bebé tiene o no CAH.

➢ ¿Cuán común es CAH?

La condición CAH clásica se produce en aproximadamente uno de cada 15,000 – 25,000 nacimientos, mientras que la forma no clásica es más común.

- **¿Cómo se hereda CAH?**

CAH es heredada en un patrón recesivo autosómico. Los padres de un niño diagnosticado con CAH no están afectados. Estos individuos son portadores de la condición. Cada embarazo entre padres portadores tiene un 25% de posibilidad de producir un hijo afectado con CAH, un 50% de posibilidad de producir un hijo portador no afectado y un 25% de posibilidad de producir un hijo no afectado y que no sea portador.

- **¿Cuáles son los signos y síntomas de CAH?**

Las formas graves de este trastorno (llamado CAH "clásico") puede resultar en genitales ambiguos (los genitales externos no tienen la apariencia típica de niño o niña) en una niña recién nacida. Los infantes con síntomas de inminente crisis suprarrenal incluyen vómito, deshidratación, pérdida de peso, mala alimentación, desequilibrio de electrolitos y cansancio extremo.

- **¿Cómo se diagnostica CAH?**

Las pruebas de diagnóstico incluyen progesterona sérica 17-0H (aumentada), electrolitos séricos (sodio reducido y potasio aumentado) y glucosa en sangre (reducida). Podrían recomendarse pruebas adicionales por parte de un especialista.

- **¿Hay una cura para CAH?**

Por ahora, no hay cura para CAH, pero hay tratamiento. Algunas personas con CAH leve podrían no necesitar tomar medicamentos todo el tiempo. Podrían necesitar tomar solo cortisol cuando están enfermos. La mayoría de las personas con la forma clásica de CAH deben tomar cortisol todos los días.

- **¿Cómo es tratada CAH?**

Los recién nacidos reciben hormonas esteroides tan pronto como se pueda. Estas hormonas deben tomarse durante toda la vida del paciente. Los niños con la forma de desgaste por sal de CAH podrían también requerir suplementos de sal. Podría necesitarse cirugía plástica reconstructiva de los genitales externos para algunas bebés recién nacidas con CAH. Las visitas regulares a un médico especializado en enfermedades que afectan las hormonas (endocrinólogo) son necesarias para monitorear las cantidades requeridas de medicamentos por el niño. Su endocrinólogo pediátrico y su pediatra asegurarán que su hijo sea recetado con la cantidad adecuada de medicamento para sus necesidades exclusivas y su crecimiento.

- **¿Dónde puedo obtener información adicional?**

CARES Foundation**:** **www.caresfoundation.org**

The ABC'S of Congenital Adrenal Hyperplasia (El ABC de CAH):
www.dshs.state.tx.us/newborn/cahbroch.shtm

GeneTests: **www.genetests.org**

MAGIC Foundation for Children's Growth: **http://www.magicfoundation.org**
Teléfono: 708-383-0808 o 800-362-4423 Fax: 708-383-0899