



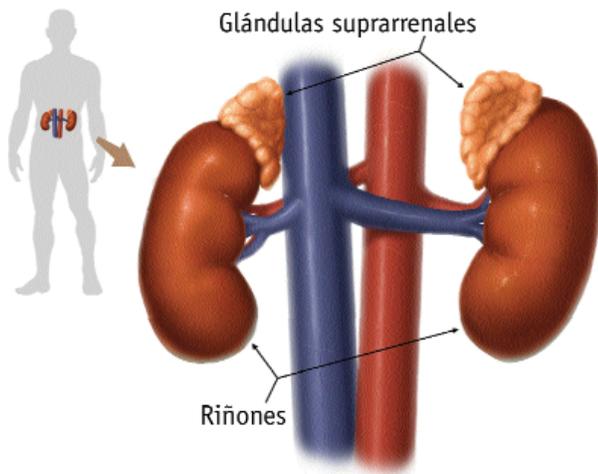
# Datos importantes sobre el HSC

## Hiperplasia Suprarrenal Congénita (CAH por sus siglas en inglés)

Su equipo de atención médica preparó esta información para ayudarle a saber lo que es la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) (CAH por sus siglas en inglés). El CAH es un trastorno genético de las glándulas suprarrenales que afecta el crecimiento, el desarrollo y la salud general del cuerpo.

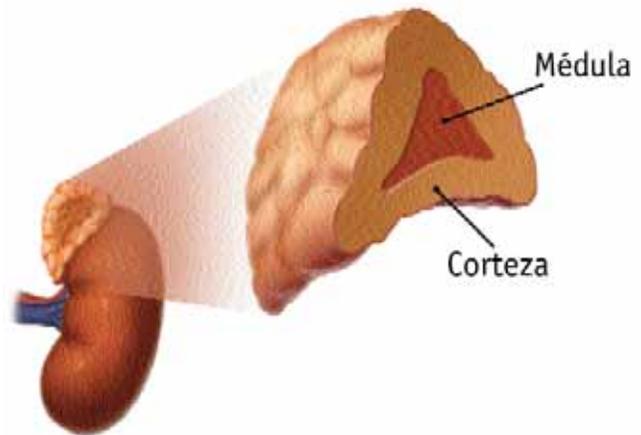
### ¿Qué son las glándulas suprarrenales?

Las glándulas suprarrenales son un par de órganos del tamaño de una nuez que están situadas encima de los riñones. Estas glándulas producen hormonas, las cuales actúan como mensajeras químicas que afectan otros órganos del cuerpo.



Un órgano en la base del cerebro, llamado hipófisis, ayuda a regular la actividad de las glándulas suprarrenales.

Cada glándula suprarrenal se divide en dos partes: la médula (la parte interna) y la corteza (la parte externa). La médula produce la hormona adrenalina y la corteza produce las hormonas cortisol, aldosterona y andrógenos.



El CAH afecta el funcionamiento de la corteza suprarrenal y en casos más graves, la médula suprarrenal también podría dejar de funcionar normalmente.

### ¿Qué hacen las hormonas suprarrenales?

Las hormonas producidas por las glándulas suprarrenales son importantes para el funcionamiento normal del cuerpo. El cortisol afecta los niveles de energía, los niveles de azúcar, la presión arterial y la reacción del organismo a las enfermedades y lesiones. La aldosterona ayuda a mantener los niveles adecuados de sal. Los andrógenos son hormonas masculinas necesarias para el crecimiento y el desarrollo normal, tanto de los niños como de las niñas. La adrenalina afecta los niveles de azúcar en la sangre, la presión arterial y la reacción del cuerpo ante el estrés físico.

### ¿Qué es el CAH?

Las glándulas suprarrenales mantienen un equilibrio en el organismo al producir las cantidades adecuadas de cortisol, aldosterona y andrógenos. El efecto de CAH bloquea la producción de cortisol y en algunos niños produce

deficiencia de aldosterona. Además estos desequilibrios causan que las glándulas suprarrenales produzcan demasiados andrógenos.

## Síntomas

La deficiencia de cortisol puede producir cansancio y náuseas. Y también durante una enfermedad o lesión, los niveles bajos de cortisol podrían causar una disminución de la presión arterial y ocasionar la muerte.

La falta de aldosterona, lo cual ocurre en tres de cada cuatro pacientes con CAH clásica, altera los niveles de sal. Este desequilibrio podría causar una deshidratación (falta de líquidos en el cuerpo) y posiblemente la muerte. Un desequilibrio crónico de los niveles de sal también podría afectar el tener un crecimiento normal.

El exceso de andrógenos ocasiona un desarrollo físico anormal en los niños. Por lo tanto los niños y niñas con CAH podrían crecer muy rápido, experimentar aparición temprana de vello púbico y acné y su crecimiento se podría detener muy pronto, convirtiéndolos en personas de baja estatura.

Las niñas expuestas a niveles elevados de andrógenos antes del nacimiento pueden nacer con genitales externos anormales. Y aunque sus órganos femeninos internos sí sean normales, un exceso de andrógenos podría afectar la pubertad y causar una irregularidad en los períodos menstruales.

Una sustitución excesiva de cortisol también conlleva a un desarrollo anormal en los niños y entre los efectos secundarios se encuentran la obesidad y la baja estatura. Asimismo, mucha hidrocortisona, la medicina que se administra para reemplazar el cortisol en el cuerpo, puede producir una disminución de la densidad ósea (osteoporosis) y niveles elevados de colesterol.

## ¿Existen diferentes tipos de CAH?

Hay muchos tipos de CAH. La forma grave se denomina CAH clásico y la forma leve, CAH no clásico.

### CAH clásico

La más común es la deficiencia de 21-hidroxilasa (95 por

ciento de los casos). Un niño con este tipo de CAH tiene glándulas suprarrenales que no pueden producir suficiente cortisol y podrían o no producir aldosterona. Como resultado de esto, las glándulas tienen que trabajar en exceso para producir estas hormonas y por lo tanto terminan produciendo cantidades excesivas de lo que sí pueden producir: andrógenos.

La segunda forma más común de CAH es la deficiencia de 11-hidroxilasa. Un niño con este tipo de CAH tiene glándulas suprarrenales que producen muchos andrógenos y no la cantidad suficiente de cortisol. Los niños con este tipo de CAH también pueden presentar problemas de presión arterial alta. Este tipo de pacientes no sufren de deficiencia de aldosterona.

Otros tipos poco frecuentes de CAH son la deficiencia de 3-beta hidroxisteroide deshidrogenasa, el CAH de tipo lipoide y la deficiencia de 17-hidroxilasa.

### CAH no clásico (de aparición tardía)

Este tipo es una forma leve de CAH y generalmente se debe a una deficiencia de 21-hidroxilasa. Son muy pocas las personas que han sido diagnosticadas con CAH no clásico (leve), debido a diferentes causas. La gente que presenta deficiencia no clásica de 21-hidroxilasa produce suficiente cortisol y aldosterona, pero al mismo tiempo produce andrógenos de una manera excesiva. Los síntomas aparecen y desaparecen y se presentan en cualquier momento, pero generalmente ocurren al final de la niñez o a principios de la edad adulta. Comúnmente los niños no requieren de un tratamiento pero por el contrario, las niñas si lo necesitan, para lograr eliminar el exceso de andrógenos.

El CAH no clásico es un trastorno que es común. Una de cada 1.000 personas tiene deficiencia no clásica de 21-hidroxilasa. La incidencia es más elevada en ciertos grupos étnicos entre los que se incluyen judíos ashkenazitas, hispanos, yugoslavos e italianos.

## ¿Cómo se hereda el CAH?

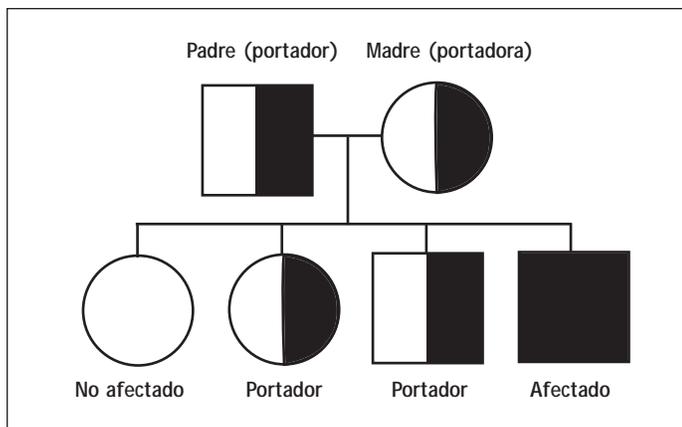
Un trastorno hereditario es aquel que puede pasar de los padres a sus hijos. El CAH es un tipo de trastorno hereditario que se transmite de forma "autosómica recesiva".

Para que un niño contraiga CAH, cada padre debe tener bien sea CAH o ser portador de una mutación genética. Esto quiere decir que si ambos padres son portadores de CAH (tienen el gen de la CAH pero no el trastorno), sus hijos tienen un 25 por ciento de posibilidades (1 entre 4) de nacer con CAH. Cada hermano sin CAH tiene dos probabilidades entre tres de ser portador. Es posible determinar si alguien es portador de la enfermedad por medio de pruebas.

El CAH clásico ocurre en 1 de cada 15.000 nacimientos.

### ¿Cómo se trata el CAH?

El tratamiento estándar para la deficiencia clásica de 21-hidroxilasa es la hidrocortisona que reemplaza el cortisol y la fludrocortisona (Florinef) que es la que al mismo tiempo reemplaza la aldosterona. En el caso de la



deficiencia de 11-hidroxilasa, el tratamiento se hace sólo con hidrocortisona. Los pacientes pueden comenzar a recibir formas de hidrocortisona de acción prolongada (es decir prednisona o dexametasona) cuando creerse crecimiento se ha detenido.

### ¿Qué pasa si un niño con CAH tiene una enfermedad, necesita cirugía o sufre una lesión grave?

En estos casos, un niño con CAH necesita recibir rigurosa atención médica y estar bajo el cuidado médico. También requerirá de más cantidad de cortisol para satisfacer las necesidades crecientes que tiene el cuerpo de recibir esta hormona. Las dosis más elevadas de hidrocortisona se administran por la boca y en ocasiones mediante

inyecciones intramusculares. Es necesario administrar medicinas en forma intravenosa antes de una cirugía.

### Identificación de alerta médica

*En caso de una emergencia, es importante alertar al personal médico sobre el diagnóstico de insuficiencia suprarrenal, por lo que se recomienda usar un brazalete o collar que contenga esta identificación de alerta médica. La información contenida en la alerta médica deberá decir: "insuficiencia suprarrenal, requiere Cortef". También es importante que el adulto o los padres aprendan a administrar las inyecciones intramusculares de Cortef, en caso de emergencia.*

### ¿Cuánto tiempo pueden vivir las personas con CAH?

Las personas con CAH tienen una expectativa de vida normal.

### ¿Una mujer con CAH puede quedar embarazada y tener un bebé?

El aumento de los niveles de andrógeno podría causar períodos menstruales irregulares y dificultar la posibilidad de que una mujer con CAH conciba un niño. Pero si toma las medicinas de la forma indicada, ella puede quedar embarazada y tener un bebé.

### ¿Los hombres con CAH tienen problemas de esterilidad?

Los hombres que toman las medicinas de la forma indicada generalmente tienen una fertilidad normal. Sin embargo, en muy raras ocasiones podrían aparecer "tejidos de restos suprarrenales" en los testículos. Esto ocurre cuando el tejido suprarrenal crece en otras partes del cuerpo, como los testículos o el escroto. Este hecho puede afectar la capacidad que tiene el hombre de engendrar hijos. El tejido no se convierte en cáncer, pero puede crecer lo suficiente como para causar malestar o esterilidad. Los crecimientos grandes de tejido son poco frecuentes y generalmente no requieren cirugía.

### ¿Se curan los niños con CAH de la enfermedad?

El CAH no se puede curar. El CAH clásico requiere

tratamiento de por vida. Y algunos pacientes con CAH no clásico, podrían no necesitar tratamiento cuando sean adultos. El tratamiento se adapta específicamente a cada paciente y se le hacen ajustes durante la niñez para efectos del crecimiento.

### ¿Se puede diagnosticar el CAH durante el periodo prenatal?

El CAH puede diagnosticarse antes del nacimiento. Un análisis de amniocentesis o de la vellosidad coriónica, realizado durante el embarazo puede detectar este trastorno.

### Exámenes de detección neonatal

Las pruebas para detectar el CAH clásico forman parte de los exámenes de detección neonatal de rutina, realizados en la mayoría de los estados del país.

### ¿Se puede tratar el CAH durante el período prenatal?

El tratamiento prenatal experimental está disponible para fetos que corren el riesgo de contraer CAH clásico. Durante este tratamiento, las madres toman dexametasona, que es una forma potente de hidrocortisona. Esta medicina inhibe los andrógenos en el feto y permite que los genitales femeninos se desarrollen de una manera más normal. A pesar de que este tratamiento reduce o elimina la necesidad de cirugía en las niñas, no trata otros aspectos del trastorno. Aún los niños y niñas con CAH necesitan tomar hidrocortisona y Florinef durante toda la vida. (Florinef es la marca registrada de fludrocortisona y su nombre es más fácil de decir que la forma genérica).

### ¿Qué investigaciones se están realizando?

Los investigadores están trabajando en muchos aspectos del CAH entre los que se incluyen el descubrimiento de nuevas formas de diagnosticar y tratar este trastorno y la búsqueda de los defectos genéticos específicos que causan el CAH.

En los Institutos Nacionales de la Salud, los científicos están aprendiendo más sobre el CAH y también buscan mejores tratamientos para los niños y adultos con CAH.

### Para obtener más información:

Deborah P. Merke, M.D., M.S.

National Institute of Child Health and Human Development  
Reproductive Biology and Medicine Branch  
Building 10, Room 13S262  
10 Center Drive MSC 1932  
Bethesda, MD 20892-1932  
301-496-0718

Meg Keil, M.S., CRNP

National Institute of Child Health and Human Development  
Building 10, Room 1 E 3330  
10 Center Drive MSC 1103  
Bethesda, MD 20892-1103  
301-435-3391



2007

Esta información está preparada específicamente para los pacientes que participan en la investigación clínica en el Centro Clínico de los Institutos Nacionales de la Salud y no es necesariamente aplicable a los individuos que son pacientes en otras partes. Si tiene alguna pregunta acerca de la información presentada aquí, hable con un miembro de su equipo de atención médica.

¿Tiene preguntas sobre el Centro Clínico? [OCCC@cc.nih.gov](mailto:OCCC@cc.nih.gov)

En donde sea aplicable, los nombres patentados de productos comerciales se proporcionan solamente como ejemplos ilustrativos de productos aceptables y no implica un respaldo por parte de los NIH para dichos productos; ni tampoco el hecho de que el nombre de un producto de patente en particular no se identificó, implica que dicho producto no sea satisfactorio.

National Institutes of Health  
Clinical Center  
Bethesda, Maryland 20892