



# Hiperplasia suprarrenal congénita

## ¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita (CAH por sus siglas en inglés)?

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 y/o aldosterona, y demasiado andrógeno. La CAH puede ser severa (clásica) o leve (no clásica).

## ¿Cómo se diagnostica la CAH?

Algunas formas de CAH se diagnostican al nacer. Sin embargo, el diagnóstico de formas más leves pueden ocurrir en la niñez o adultez. 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 de sangre adicionales
- Examen de orina
- Pruebas genéticas
- Examen físico
- Antecedentes familiares

A veces, cuando existen antecedentes familiares de CAH, se diagnostica al feto y se le da tratamiento antes de nacer.

## ¿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.

### Señales 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. Los expertos recomiendan que se realice la cirugía cuando la bebé tiene de 2 a 6 meses de edad.

### CAH no clásica

A diferencia de la CAH clásica, la CAH no clásica es leve y la vida no corre peligro. Las señales y síntomas pueden aparecer en la niñez o adultez.

### Señales y síntomas

Las señales 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 vivir una vida larga y saludable. Mientras tanto, los investigadores continúan explorando mejores maneras para diagnosticar y tratar esta condición.

### Recursos

Encuentre a un endocrinólogo:  
[www.hormone.org](http://www.hormone.org) o llame al 1-800-467-6663

Website AboutKidsHealth del Hospital para Niños Enfermos (busque CAH):  
[www.aboutkidshealth.ca](http://www.aboutkidshealth.ca)

Fundación Nacional de Enfermedades Suprarrenales: [www.NADF.us](http://www.NADF.us) o llame al 516-487-4992

La Fundación CARES: [www.caresfoundation.org](http://www.caresfoundation.org)

### Algunas hormonas suprarrenales y su función

<b>Andrógenos</b> (hormonas masculinas)	Regula el crecimiento y las características sexuales masculinas.
<b>Aldosterona</b> (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.
<b>Cortisol</b> (glucocorticoide)	Ayuda al cuerpo a lidiar con el estrés, la enfermedad y las lesiones. Regula la glucosa en la sangre y la presión arterial.

### EDITORES:

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

Febrero del 2010

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a [www.hormone.org](http://www.hormone.org) o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología ([www.endo-society.org](http://www.endo-society.org)), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.  
© La Fundación de Hormonas 2010