

Educación para el paciente

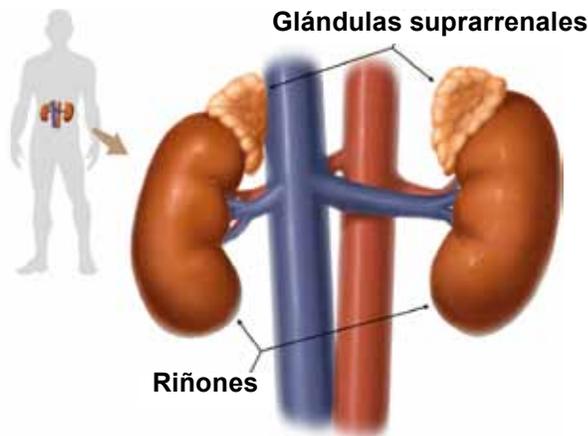
Datos importantes sobre el HSC (CAH)

Hiperplasia suprarrenal congénita

Su equipo de atención médica preparó esta información para ayudarle a entender lo que es la hiperplasia suprarrenal congénita (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.

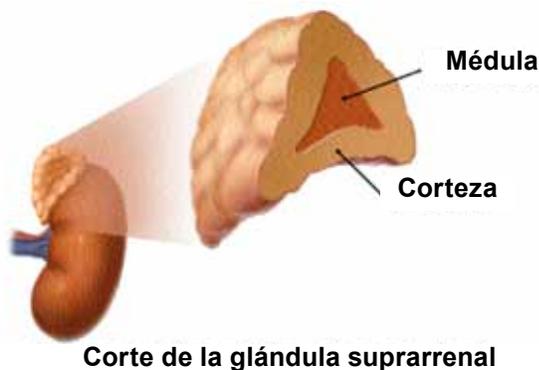
¿Qué son las glándulas suprarrenales?

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.



Localización de las glándulas suprarrenales

Un órgano ubicado en la base del cerebro y llamado glándula pituitaria o hipófisis ayuda a regular la actividad de las glándulas suprarrenales.



Corte de la glándula suprarrenal

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 función tienen 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 en la sangre, 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, pero cuando el CAH se presenta se bloquea la producción de cortisol, y en algunos niños produce deficiencia de aldosterona. Estos desequilibrios causan que las glándulas suprarrenales produzcan demasiados andrógenos.

Síntomas

La deficiencia de cortisol puede producir cansancio, náuseas y pérdida de peso. Si durante una enfermedad o lesión los niveles de cortisol se encuentran bajos, esto puede causar una disminución de la presión arterial e inclusive la muerte.

La falta de aldosterona, lo cual ocurre en tres de cada cuatro pacientes con CAH clásico, 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 crecimiento normal.

El exceso de andrógenos ocasiona un desarrollo físico anormal en los niños, de manera que tanto los niños como las niñas con CAH podrían crecer muy rápido, podrían tener un desarrollo temprano (o prematuro) 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, pero por lo general son sometidas a una cirugía durante la infancia. Aunque sus órganos femeninos internos son 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. Algunos de los efectos secundarios son la obesidad y la baja estatura. Asimismo, demasiada hidrocortisona, la medicina que se administra para reemplazar el cortisol en el cuerpo, puede producir una disminución de la densidad ósea (osteoporosis).

¿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 andrógenos, la hormona que estas glándulas producen.

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 lipóide y la deficiencia de 17-hidroxilasa.

CAH no clásico (de aparición tardía)

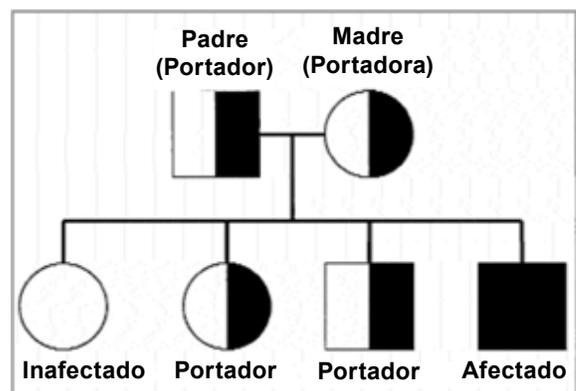
Este tipo es una forma leve de CAH y generalmente se debe a una deficiencia de 21-hidroxilasa. Son muy pocas las personas que han sido diagnosticadas con CAH no clásico (leve) debido a diferentes causas. La gente que presenta deficiencia no clásica de 21-hidroxilasa produce suficiente cortisol y aldosterona, 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 como lo son: 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, ambos padres deben tener bien sea el CAH o ser portadores de una mutación genética. Esto quiere decir que si ambos padres son portadores de CAH (tienen el gen de 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 entre tres probabilidades de ser un portador. Es posible determinar si alguien es portador de la enfermedad por medio de pruebas médicas.



Ejemplo de genealogía

El CAH clásico ocurre en 1 de cada 16.000 nacimientos.

¿Cómo se trata el CAH?

El tratamiento estándar para la deficiencia de 21-hidroxilasa clásico en niños es la hidrocortisona, que

reemplaza el cortisol y la fludrocortisona (Florinef) que a su vez 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 se ha detenido el proceso de crecimiento.

Los pacientes con la forma no clásica de CAH necesitan sólo hidrocortisona o una forma de hidrocortisona de acción prolongada. Algunos pacientes con CAH no clásico pueden dejar de tomar el medicamento una vez llegan a la edad adulta, pero los pacientes con CAH clásico necesitarán de tratamiento durante toda la vida.

¿Qué pasa si un niño con CAH padece una enfermedad, requiere de una cirugía o sufre una lesión grave?

En estos casos, un niño con CAH necesita recibir rigurosa atención médica y estar bajo 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 oralmente y en ocasiones mediante inyecciones intramusculares. Es necesario administrar los medicamentos 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 hidrocortisona" (*adrenal insufficiency, requires hydrocortisone*.) También es importante que el adulto o los padres aprendan a administrar las inyecciones intramusculares de hidrocortisona, en caso de una emergencia.

¿Cuánto tiempo pueden vivir las personas con CAH?

Las personas con CAH tienen una expectativa de vida normal.

¿Puede una mujer con CAH 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, una mujer puede quedar embarazada y tener un bebé.

¿Tienen los hombres con CAH 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, hecho que 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 raros 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. 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 velloalidad 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 todos los Estados Unidos.

¿Se puede tratar el CAH durante el periodo prenatal?

El tratamiento prenatal experimental está disponible para fetos que corren el riesgo de contraer el 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. Los niños y niñas con CAH aún necesitan tomar hidrocortisona y Florinef durante toda la vida.

¿Qué investigaciones se están realizando?

Los investigadores están trabajando en muchos aspectos del CAH, tales como 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 están buscando mejores tratamientos para los niños y adultos que sufren el trastorno.

Para obtener más información:

Deborah P. Merke, MD, MS

National Institute of Child Health and Human Development

Program in Developmental Endocrinology and Genetics

Building 10, Room 1-2740

10 Center Drive MSC 1932

Bethesda, MD 20892-1932

Carol VanRyzin, MD, CPNP

NIH Clinical Center

Building 10, Room 1-2742

10 Center Drive MSC 1932

Bethesda, MD 20892-1932

Esta información ha sido preparada específicamente para los pacientes que participan en protocolos de investigación clínica en el Centro Clínico de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés) y puede no ser pertinente para pacientes de otros lugares. Si tiene alguna pregunta sobre la información presentada aquí, hable con un miembro de su equipo de atención médica.

La mención de nombres de productos o recursos se hace solamente para dar ejemplos y no implica la promoción de los mismos por parte de NIH. El hecho de que no se mencione el nombre de un producto o recurso no implica que ese producto o recurso no sea satisfactorio.

National Institutes of Health Clinical Center
Bethesda, MD 20892

¿Tiene preguntas sobre el Centro Clínico?
<http://cc.nih.gov/comments.shtml>



11/10