THINGS TO KNOW ABOUT CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA

CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA

What is Congenital Adrenal Hyperplasia?
(kun-gen-i-tal a-dre-nal hy-per-pla-ze-a)

Congenital Adrenal Hyperplasia is called CAH for short. It is an inherited condition. Congenital means present at birth. Adrenal involves the adrenal glands. Hyperplasia means an overgrowth or increase of normal cells in an organ.

The adrenal glands are a pair of small organs that sit on top of the kidneys. They make three chemical messengers called hormones. These hormones are cortisol (hydrocortisone), aldosterone (salt-retaining hormone), and androgens (male sex hormones). CAH happens when certain enzymes in the adrenal glands are missing. Enzymes start chemical reactions in the body. The missing enzymes cause the glands to make too little cortisol and aldosterone hormones and too much androgen. This causes the adrenal glands to enlarge or overgrow.

What can CAH cause?

Girls with CAH may have an enlarged clitoris (a part of the female genitals) at birth. They may have male-like features as they grow, such as deepening of the voice, hair on the face, and failure to have periods or abnormal periods at puberty. Girls with severe CAH may be mistaken for boys at birth.

Boys with CAH are born with normal genitals. They may become muscular, grow pubic hair, and have an enlarged penis and a deepening of the voice as early as two or three years of age. When CAH is not treated, the testicles of boys cannot work well and may not make sperm in the normal way.

A child's growth may also be affected. High levels of androgens may cause fast early growth. The high levels of androgens may stop growth too soon and cause the child to become a very short adult.

An infant with the severe salt-wasting form of CAH must be treated quickly after birth. If not, the baby may have an "adrenal crisis" that can cause dehydration (lack of fluid), shock, and death within 14 days of birth.

How do children get CAH?

CAH is a genetic disorder, which means it is inherited from the parents who each carry one abnormal gene for CAH. Genes come in pairs. One is inherited from the mother and one from the father. The baby with CAH has two abnormal genes, one from each parent. Two copies of the abnormal gene cause the enzyme to be missing in CAH. When both parents carry the abnormal gene, they have a 25% chance of having a baby with CAH with each pregnancy.

What is the treatment for CAH?

Children with CAH should be checked regularly by a doctor who is a pediatric endocrinologist (children's hormone specialist).

Medicine. Both boys and girls with CAH need to take a cortisol-like hormone pill. This will replace the cortisol and prevent the body from making too much androgen. Children with CAH take the pill two or three times a day. Children with salt-wasting CAH will also take a salt-saving hormone pill, and maybe salt tablets. Your doctor may tell you to add salt to your baby's formula. A cortisol shot may be needed if your child gets sick.

Surgery. Girls born with male-like external genitals will need surgery to rebuild the female clitoris and/or labia. This is usually done between the ages of one and three years.

Helpful Reminders

Things to Remember

- Children with CAH must take hormone medicine all of their lives.
- Your doctor will check your child's height, weight, and blood pressure. He or she will order blood tests to check hormone levels regularly and may order an x-ray of the wrist to look at the bone age.
- Your doctor may change the amount of hormone medicine as your child grows or gets sick or hurt.
- The amount of medicine and type will be different for each child.

Would you like more information?

Call the Texas Department of State Health Services Newborn Screening Program free of charge at 1-800-252-8023. Or visit our website at www.dshs.state.tx.us/newborn/cah.shtm.

Texas Department of State Health Services
Newborn Screening Program
MC 1918
P.O. Box 149347
Austin, Texas 78714-9347
1-800-252-8023 ext. 2129
www.dshs.state.tx.us/newborn

TEXAS Department of State Health Services

#05-11537 8/2007

STEPS-0155 CAH.indd 1 10/17/07 2:26:01 PM

LO QUE DEBE SABER SOBRE LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita?

Las siglas en inglés de la hiperplasia suprarrenal congénita son CAH, la cual es una alteración hereditaria. *Congénito* significa algo que está presente al nacer, *suprarrenal* se refiere a las glándulas suprarrenales e *hiperplasia* significa que en algún órgano hay un crecimiento excesivo o aumento de las células normales.

Las glándulas suprarrenales son un par de pequeños órganos que están sobre los riñones y producen tres mensajeros químicos llamados hormonas. Estas hormonas son el **cortisol** (hidrocortisona), la **aldosterona** (una hormona que retiene las sales) y los **andrógenos** (hormonas sexuales masculinas). La CAH ocurre cuando faltan ciertas enzimas en las glándulas suprarrenales. Las enzimas ayudan a iniciar las reacciones químicas en el organismo. El hecho de que falten estas enzimas hace que las glándulas produzcan muy poco cortisol y aldosterona y demasiados andrógenos, lo cual ocasiona que las glándulas suprarrenales crezcan demasiado.

¿Qué puede causar la hiperplasia suprarrenal congénita?

Al nacer, las niñas con hiperplasia suprarrenal congénita podrían tener el clítoris (la parte genital femenina) de mayor tamaño. A medida que crecen, podrían tener características masculinas como voz grave, vello facial y la ausencia de la menstruación o, en la pubertad, períodos anormales. A las niñas con CAH grave al nacer podría confundírseles con varones.

Los varones con CAH nacen con los genitales normales. A una edad temprana, como a los dos o tres años, la musculatura podría aumentarles, podrían empezar a tener vello púbico, el pene podría agrandárseles y la voz podría volvérseles más grave. Si el CAH no se trata, los testículos de los niños con CAH no pueden funcionar debidamente y quizá no puedan producir esperma normalmente.

El crecimiento también podría verse afectado. Los altos niveles de andrógenos pueden causar un crecimiento inicial rápido, pero por lo mismo, este crecimiento podría detenerse rápidamente y hacer que el niño creciera a ser un adulto de muy baja estatura.

Un bebé con la forma grave de la CAH con pérdida de sales debe tratarse rápidamente después de nacer. De lo contrario, el bebé podría tener una "crisis suprarrenal" que podría causar deshidratación (falta de líquidos), choque y la muerte antes de que cumpla los 14 días de vida.

¿Cómo adquieren los niños la CAH?

La CAH es una alteración genética, lo que significa que se hereda de padres que tienen un gen anormal de CAH. Los genes existen en pares: uno se hereda de la madre y el otro del padre. Los bebés con CAH tienen dos genes anormales, uno del padre y otro de la madre. Dos copias del gen anormal causan la carencia enzimática de la CAH. Cuando tanto el padre como la madre tienen el gen anormal, en cada embarazo hay 25% de probabilidades de que tengan un bebé con CAH.

¿Cuál es el tratamiento para la CAH?

A los niños con CAH debe examinarlos con regularidad un médico con la especialidad de endocrinología pediátrica (especialista en las hormonas infantiles).

Medicamentos. Tanto los niños como las niñas con CAH tienen que tomar una píldora de una hormona similar al cortisol. Esto reemplazará su cortisol y evitará que su organismo produzca demasiados andrógenos. Los niños con CAH toman la píldora dos o tres veces al día. Los niños con CAH con pérdida de sales también tomarán una píldora de hormonas para evitar la pérdida de sales, y quizá pastillas de sal. Su médico podría indicarle que añada sal a la fórmula de su bebé y en caso de que se enferme, quizá necesite una inyección de cortisol.

Cirugía. Las niñas que nacen con genitales que parecen masculinos necesitarán cirugía para reconstruir el clítoris, los labios, o ambos, de sus partes femeninas. Generalmente esto se hace cuando las niñas tienen entre uno y tres años.

Cosas para recordar

- Los niños y niñas con CAH deben tomar píldoras hormonales de por vida.
- Su médico revisará la altura, el peso y la presión sanguínea del pequeño. Él o ella le pedirá un análisis de sangre para revisar los niveles hormonales con regularidad y podría ordenar una radiografía de la muñeca para ver la edad de los huesos.
- Su médico podría modificar la cantidad de medicamento hormonal a medida que su hijo o hija vaya creciendo, se enferme o se lastime.
- La cantidad y el tipo de medicamentos serán distintos para cada niño y niña.

¿Desea obtener más información?

Llame al Programa de Exámenes de Detección para Recién Nacidos del Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas sin costo al 1-800-252-8023. O visite nuestro sitio en Internet en www.dshs.state.tx.us/newborn/cah.shtm.

Recordatorios útiles

Departamento Estatal de Servicios de Salud de Texas
Programa de Exámenes de Detección para Recién Nacidos
MC 1918
P.O. Box 149347
Austin, Texas 78714-9347
1-800-252-8023 extensión 2129
www.dshs.state.tx.us/newborn

TEXAS Department of State Health Services

#05-11537 8/2007

STEPS-0155 CAH.indd 2 10/17/07 2:26:05 PM