



Hoja informativa sobre las pruebas de detección a recién nacidos

Hiperplasia suprarrenal congénita

¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita (CAH)?

Las personas con hiperplasia suprarrenal congénita presentan problemas con la producción de hormonas. Las hormonas ayudan a regular la glucosa, la sal y las características sexuales del cuerpo. Estos problemas pueden ocasionar niveles bajos de glucosa y de sodio, así como formaciones genitales atípicas.

¿Cuáles son las causas de la CAH?

Las hormonas que produce la glándula suprarrenal son el cortisol, que ayuda con la glucosa; la aldosterona, que ayuda con la retención de sal, y los andrógenos, que apoyan el desarrollo de las características sexuales masculinas. Esta enfermedad aparece cuando las glándulas suprarrenales no funcionan debidamente. Es un trastorno que se hereda cuando ambos progenitores portan el gen que lo produce.

¿Qué síntomas o problemas se presentan con la CAH?

Existen tres tipos principales de CAH:

- perdedora de sal grave
- virilizante simple
- variante más leve

Un bebé con el tipo perdedor de sal podría tener uno o más de estos síntomas en las primeras semanas de vida:

- vómito
- aumento de peso lento
- problemas para alimentarse
- somnolencia
- diarrea
- deshidratación (pérdida de líquidos corporales)

Los bebés con la variante virilizante simple no suelen enfermarse gravemente. Los órganos genitales femeninos podrían parecerse más a los masculinos. Los niños con CAH podrían no sufrir ningún efecto de la enfermedad en los genitales.

Recursos:

Baby's First Test

babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/congenital-adrenal-hyperplasia (en inglés)

Avancemos Juntos Texas

www.navigatelifetexas.org/es/diagnosis-healthcare/children-with-multiple-disabilities-rare-conditions-undiagnosed

Otros síntomas de la variante virilizante simple se desarrollan con la edad. Tanto los niños como las niñas podrían presentar los siguientes síntomas:

- crecimiento rápido en la infancia temprana
- aparición temprana de los cambios relacionados a la pubertad
- aparición temprana del vello púbico

Los niños con la variante más leve de la enfermedad podrían presentar síntomas a cualquier edad entre la infancia temprana y la pubertad. Podrían crecer más rápidamente o el vello púbico podría empezar a salir más pronto. Las niñas suelen presentar los siguientes síntomas en la pubertad:

- vello corporal excesivo
- acné
- periodos irregulares
- infertilidad en algunos casos

¿Cuál es el tratamiento para la CAH?

Medicamentos: La CAH se trata con dos tipos de medicamentos hormonales. Tanto los niños como las niñas necesitan tomar un reemplazo hormonal del cortisol. Este tratamiento previene que el cuerpo produzca demasiados andrógenos. Los niños con la variante perdedora de sal también podrían tomar un reemplazo hormonal que reduzca la pérdida de sal y tabletas de reemplazo de sal. Si su hijo contrae un virus o un resfriado, podría necesitar medicamentos adicionales para ayudar al cuerpo con el estrés de la enfermedad.

Lo que hay que recordar

Los niños con CAH deben tomar hormonas de reemplazo durante toda la vida. El médico realizará análisis de sangre para revisar los niveles hormonales. Si es necesario, el médico recetará algún medicamento después de las pruebas y de confirmar el diagnóstico. Este es un padecimiento que dura toda la vida y que requiere el seguimiento de un endocrinólogo.

