



Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC): generalidades

¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita?

La hiperplasia suprarrenal congénita agrupa a varias enfermedades que tienen como característica común la baja producción de cortisol. El cortisol es una hormona que le ayuda a su cuerpo a mantener el control en momentos de estrés físico, por lo que una persona que no produce suficiente cortisol puede presentar alteraciones como presión baja, glucosa baja, fiebre y malestar al enfrentarse a situaciones como una cirugía, infección o traumatismo.

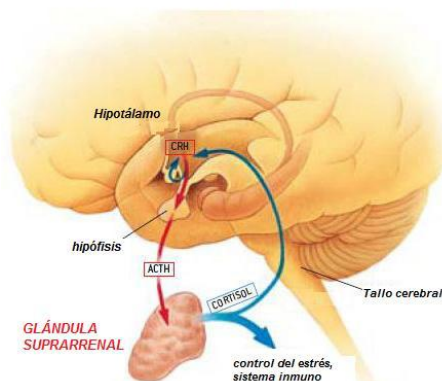


¿Por qué se llama hiperplasia suprarrenal congénita?

El cortisol es una hormona que se produce en la glándula suprarrenal (localizada arriba de los riñones). La hiperplasia suprarrenal congénita (CAH por sus iniciales en inglés) se produce cuando las enzimas que intervienen en la producción del cortisol no son funcionales, se acumulan sustancias y como consecuencia, la glándula suprarrenal se encuentra crecida (hiperplasia).

Se llama congénita ya que es un trastorno que se presenta desde el momento del nacimiento.

SISTEMA DE RESPUESTA AL ESTRÉS



¿Cuáles son los síntomas de la HSC?

La HSC es una enfermedad muy diversa en cuanto a su presentación, se puede detectar desde el nacimiento hasta la edad adulta.

➤ Recién nacido: El cuadro más grave se presenta cuando hay una deficiencia absoluta de cortisol en un recién nacido. Hay fiebre, vómito, deshidratación, alteración en los niveles de sodio y potasio en la sangre. El trastorno se puede tratar fácilmente cuando se detecta la alteración, pero en caso contrario, hay riesgo de muerte.

En el caso de las niñas, además, puede haber “genitales ambiguos”, es decir, alteraciones en los órganos genitales que van desde cambios pequeños (como un clítoris grande) hasta una alteración completa en la que los genitales externos semejan a los de un hombre.



Es importante determinar esta enfermedad rápidamente, antes de que se asigne equivocadamente el sexo equivocado al bebé y para evitar problemas legales en un futuro.

➤ Niños: En algunos niños el cuadro puede ser menos severo y no se manifiesta al momento del nacimiento. Sin embargo, los niños crecen más lentamente que sus compañeros de la misma edad.



La hiperplasia suprarrenal puede manifestarse en ellos también con infecciones respiratorias que tardan mucho tiempo en mejorar, un exceso de vello facial, presión arterial elevada y acné a muy temprana edad.

▶ **Adolescentes:** En los adolescentes el acné y el vello facial puede estar incrementado respecto a sus compañeros de la misma edad, lo cual suele ser motivo de preocupación cosmética, especialmente en las mujeres.



También es frecuente que aparezcan alteraciones menstruales o que la menstruación no se presente aún ya entrando en la etapa adulta.

▶ **Adultos:** en la etapa adulta las manifestaciones son muy similares a las de la adolescencia. Es posible que una mujer acuda a valoración por primera vez hasta este momento ya que presenta problemas de infertilidad o alteraciones menstruales. En muchas ocasiones han recibido tratamientos cosméticos para el acné o se ha sospechado de síndrome de ovarios poliquísticos y tienen poca respuesta al tratamiento, por lo que al continuar el estudio, se detecta esta alteración hormonal.



¿Qué debo hacer si sospecho que tengo esta enfermedad?

En ocasiones es difícil llegar al diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita ya que los que la padecen no suelen buscar atención médica, excepto en los recién nacidos graves o en las mujeres que desean embarazo.

Si hay sospecha de hiperplasia suprarrenal, el médico ideal para llevar a cabo el estudio completo y el tratamiento es el endocrinólogo. Debido a que la hiperplasia se puede confundir con otras enfermedades es necesario que su médico solicite estudios generales para orientar el diagnóstico.

Acuda a su médico para tener un diagnóstico y tratamiento adecuados, ya que existe la posibilidad de tener alteraciones en la presión arterial y otros órganos que pongan en riesgo su salud general.

(Ver sección de diagnóstico y tratamiento en esta página web)

BIBLIOGRAFÍA Y ACCESOS PARA PACIENTES

1. Family Doctor Org: Health information for the whole family. Hiperplasia suprarrenal congénita: qué es y cómo se trata. <http://familydoctor.org/online/famdoces/home/children/parents/special/birth/362.html>
2. Fardella B., Carlos. Hiperplasia suprarrenal congénita. *Rev. chil. pediatr.* [online]. 2001, vol. 72, no. 5 [citado 2009-06-07], pp. 408-415. Disponible en: <http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062001000500003&lng=es&nrm=iso>. ISSN 0370-4106.
3. Guías nacionales de neonatología de Chile: hiperplasia suprarrenal congénita. 2005; <http://www.prematuros.cl/guiasneo/hiperplasiasuprarenalcongenita.pdf>
4. Pesantes Gutiérrez Jorge, López Candiani Carlos, Robles Valdés Carlos, Valencia Salazar Gildardo, Millote Galindo Gabriela. Hiperplasia suprarrenal. Revisión de 10 años en el Instituto Nacional de Pediatría. *Acta Pediatr Méx* 2000; 21(5): 137-141.