

- ✓ **HSC clásica sin pérdida salina o virilizante simple:** las glándulas suprarrenales producen aldosterona pero no suficiente cortisol y demasiado andrógeno. Es una enfermedad menos grave pero que precisa tratamiento.
- ✓ **Otras formas:** existen formas leves cuyos síntomas aparecen en la infancia tardía o adolescencia.

¿CÓMO SE LLEGA AL DIAGNÓSTICO?

- ✓ El **Cribado Neonatal**, que se realiza mediante las **pruebas del talón**, permite detectar cifras elevadas de **17hidroxiprogesterona (17OHP)**.

Formulario de cribado neonatal para HSC. Incluye campos para datos del recién nacido (Nombre, Apellido, Sexo, Fecha, Materna, Artificial, Parenteral), datos de la madre (Peso, Semanas gestación, Parto múltiple, Nº nacido, Tipo de parto, Fecha extracción cordón, Horas de vida), y resultados de análisis de sangre (F. análisis, Análito, Valor, Decisión).

- ✓ La HSC se confirma cuando se comprueba el **nivel elevado de 17OHP** y otras sustancias en la sangre.
- ✓ Además, el **estudio genético molecular** diagnóstica qué genes están alterados.

¿TIENE TRATAMIENTO?

- ✓ Si, consiste en aportar medicación que sustituye a las hormonas que no se producen.
- ✓ Para sustituir al cortisol, se utiliza **hidrocortisona** por vía oral.
- ✓ Para sustituir a la aldosterona, se utiliza **fludrocortisona** por vía oral.
- ✓ Las niñas virilizadas, precisarán **cirugía** para corrección de los genitales.

EN SITUACIONES DE ESTRÉS...

- ✓ El cuerpo humano normal en situaciones de estrés (traumatismo, accidente, cuadro infeccioso, vómitos, diarrea, fiebre elevada), aumenta la producción de cortisol, por tanto, en estas situaciones será necesario **uplicar o triplicar la dosis de hidrocortisona**, o bien, utilizar inyecciones de hidrocortisona vía intramuscular para evitar llegar a una situación de insuficiencia suprarrenal.
- ✓ Se aconseja que lleven una placa identificadora para tener en cuenta esta urgencia y evitar que se produzca una insuficiencia suprarrenal.

GUÍA PARA FAMILIARES Y PACIENTES CON HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA

DETECCIÓN PRECOZ DE ENFERMEDADES ENDOCRINO METABÓLICAS EN RECIÉN NACIDOS

Laboratorio Cribado Neonatal
Hospital General Universitario Gregorio Marañón

UNIDAD DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

Equipo médico- enfermería:
Dra. A. Rodríguez Sánchez
Dra. M. Sanz Fernández
Dra. M. Mora Sitja
Dra. L. Carrascón González-Pinto
D^a G. Manzano Rodríguez

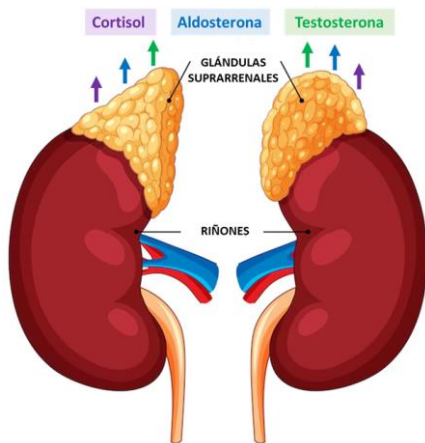
☎ 91 529 04 47 (Lunes a viernes, de 08:00 a 15:00 h)

¿QUÉ ES LA HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA (HSC)?

- ✓ La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es una enfermedad que afecta a las glándulas suprarrenales.
- ✓ **Hiperplasia**, significa “excesivamente grande”.
- ✓ **Congénito**, quiere decir que está presente desde el nacimiento.

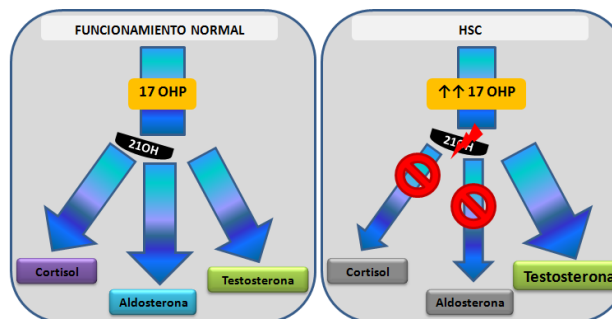
¿QUÉ SON LAS GLÁNDULAS SUPRARRENALES?

- ✓ Son dos glándulas que están colocadas encima de los riñones.
- ✓ Producen hormonas que son muy importantes para el organismo. Estas hormonas son de tres tipos:



- **Cortisol (glucocorticoides):** Ayuda al cuerpo a combatir la enfermedad y el estrés. También se encarga de mantener el nivel adecuado de glucosa en la sangre y la tensión arterial.
- **Aldosterona (mineralcorticoides):** Mantiene el balance adecuado de sal y agua en el cuerpo.
- **Testosterona (andrógenos):** Responsables del desarrollo de las características físicas masculinas.

La HSC se caracteriza por una insuficiencia en la producción de cortisol y/o aldosterona, y por una excesiva producción de andrógenos



¿POR QUÉ SE PRODUCE LA HSC?

- ✓ La HSC ocurre cuando una enzima llamada **21hidroxilasa (21OH)**, falta o no funciona correctamente, como consecuencia del mal funcionamiento de los genes que la codifican.
- ✓ El trabajo de esta enzima es ayudar a producir **cortisol** y **aldosterona** en las glándulas suprarrenales.

¿CUÁLES SON LOS EFECTOS DE LA HSC EN LOS NIÑOS?

Depende del género y del grado de deficiencia (leve o grave). Existen varias formas de HSC:

- ✓ **HSC clásica con pérdida salina:** Es la forma más grave. Las glándulas suprarrenales no producen cortisol ni aldosterona (la hormona que retiene sal en el cuerpo) y producen demasiado andrógeno (hormona masculina).

Los **niños** tendrán un aspecto normal al nacer. Las primeras señales de HSC son pérdida de peso, problemas de alimentación y vómitos. Perderán sal y agua a través de la orina.

Las **niñas**, además, presentan los genitales con un aspecto masculinizado. Sin embargo, estos bebés son de sexo femenino y poseen vagina, útero y ovarios.

Es importante detectar y tratar precozmente esta afección para evitar los problemas de la pérdida de sal (deshidratación) y en las niñas muy virilizadas evitar la asignación incorrecta de género.