

- ✓ **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, tipo de prueba, y resultados de la detección de 17OHP.



- ✓ 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** (Hidroaltesona®) oral.
- ✓ Para sustituir a la aldosterona, se utiliza **fludrocortisona** (Astonín®) 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 **duplicar o triplicar la dosis de hidrocortisona**, o bien, utilizar inyecciones de hidrocortisona (Actocortina®) 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 ENFERMEADES ENDOCRINO METABÓLICAS EN RECIÉN NACIDOS

Laboratorio Cribado Neonatal
Hospital General Universitario Gregorio Marañón

UNIDAD DE ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

Equipo médico:

Dra. A. Rodríguez Sánchez

Dra. M. Sanz Fernández

Dra. M. Mora Sitja

Dra. L. Carrascón Glez-Pinto

Enfermería:

D^a. G. Manzano

TCAE:

D^a. M. A. Galisteo

 91 529 04 47

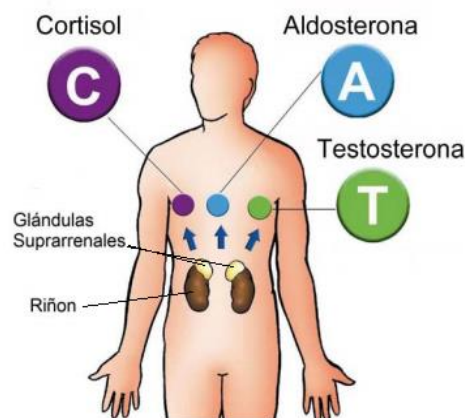
OCTUBRE 2022

¿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.

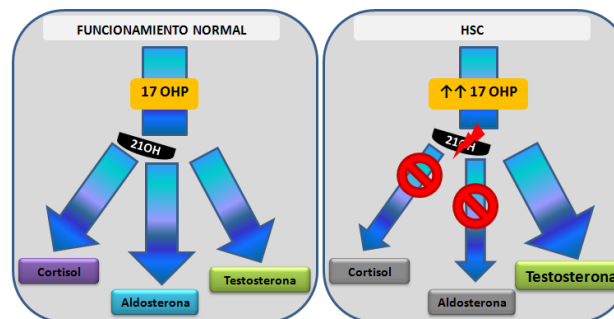
¿QUÉ SON LAS GLÁNDULAS SUPRARRENALES?

- ✓ 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.