



Folleto informativo sobre genética para los padres

Otras enfermedades

Screening, Technology, and Research in Genetics (Detección sistemática, técnicas e investigaciones genéticas) es un proyecto en el que participan varios estados cuyo objetivo es brindar mayor información sobre cuestiones financieras, éticas, legales y sociales respecto a la detección y las pruebas genéticas adicionales en el recién nacido: <http://www.newbornscreening.info>.

Nombre de la enfermedad: Hiperplasia suprarrenal congénita

Sigla: CAH (por sus siglas en inglés)

- ¿Qué es la CAH?
- ¿Qué causa la CAH?
- Si no se trata la CAH, ¿qué problemas puede causar?
- ¿Cuál es el tratamiento para la CAH?
- ¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la CAH?
- ¿Por qué falta o no funciona bien la enzima 21-hidroxilasa?
- ¿Cómo se hereda la CAH?
- ¿Se puede hacer alguna prueba genética?
- ¿Qué otras pruebas se pueden hacer?
- ¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?
- ¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CAH o sean portadores?
- ¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?
- ¿Cuántas personas tienen CAH?
- ¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener CAH?
- ¿Hay otros nombres para la CAH?
- ¿Dónde puedo obtener más información?

Este folleto contiene información general sobre la hiperplasia suprarrenal congénita (CAH, por sus siglas en inglés). Dado que cada niño es diferente, es posible que parte de esta información no se aplique a su hijo. Algunos tratamientos pueden recomendarse para ciertos niños, pero no para otros.

Existen una serie de distintas causas heredadas para la CAH. Este folleto describe la deficiencia de la enzima 21-hidroxilasa (21-OHD, por sus siglas en inglés) que representa el 95% de todos los casos de CAH. Las otras causas de la CAH no están cubiertas en este folleto pero se mencionan al final.

¿Qué es la CAH?

CAH son las siglas en inglés de "hiperplasia adrenal congénita". La CAH es una enfermedad hereditaria que afecta las glándulas adrenales y causa una serie de problemas de salud específicos.

"Congénito" significa que la enfermedad está presente desde el nacimiento. Las glándulas adrenales, también conocidas como "glándulas suprarrenales", son órganos cónicos que se encuentran sobre cada riñón. Producen una serie de hormonas necesarias para el funcionamiento saludable del cuerpo. Hiperplasia significa "excesivamente grande". En las personas con CAH, las glándulas suprarrenales no pueden producir la cantidad suficiente de una hormona llamada cortisol. Debido a que comienzan a trabajar con mayor intensidad para producir más cortisol, aumentan su tamaño y esto causa la hiperplasia.

Los bebés con CAH nacen con varios cambios físicos. Sus glándulas suprarrenales generalmente son más grandes de lo normal, incluso al nacer. Las niñas con CAH pueden nacer con órganos sexuales externos que lucen más masculinos de lo que deberían. Si no se trata, tanto los niños como las niñas desarrollarán características sexuales precoces, mucho antes del comienzo normal de la pubertad.

¿Qué causa la CAH?

Normalmente las glándulas suprarrenales producen distintas hormonas, entre ellas el cortisol, la aldosterona y los andrógenos. Las hormonas son químicos que envían mensajes a otros órganos o tejidos del cuerpo y les ordenan que realicen actividades específicas.

La CAH ocurre cuando una enzima en especial llamada 21-hidroxilasa (21-OH, por sus siglas en inglés) falta o no funciona correctamente. El trabajo de esta enzima es ayudar a producir cortisol y aldosterona en las glándulas suprarrenales para que puedan liberarse cuando el cuerpo las necesita.

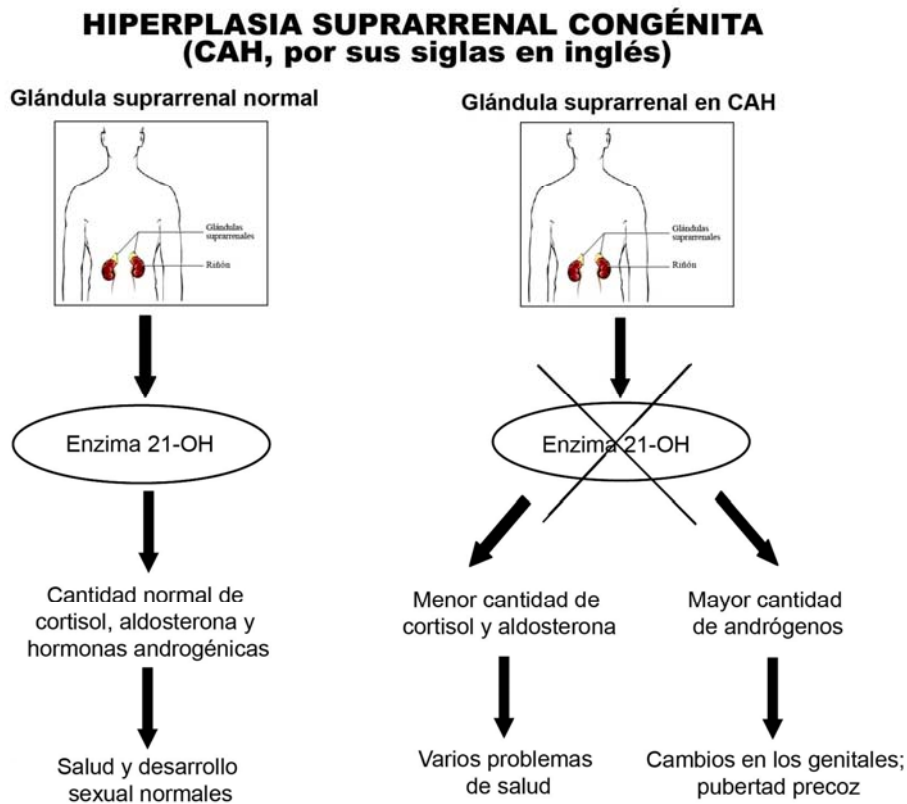
Una de las tareas principales del cortisol es mantener la cantidad de glucosa, el azúcar que utilizan las células del cuerpo para obtener energía, a niveles normales. El cortisol también ayuda a proteger el cuerpo durante tiempos de tensión física o emocional como las cirugías, las lesiones o las enfermedades. Ayuda a regular la respuesta inmunológica y la inflamación para que nuestro cuerpo pueda lidiar con una infección o una enfermedad.

Otra hormona producida por las glándulas suprarrenales es la aldosterona. Esta hormona se libera en la sangre cuando la presión arterial baja demasiado. Le ordena a los riñones que tomen sal y agua de la orina y las devuelvan a la sangre. Esto eleva la presión sanguínea al nivel normal y evita que el cuerpo pierda demasiado líquido. Los bebés con una forma de CAH llamada

"hiperplasia suprarrenal congénita con pérdida de sal" no producen suficiente aldosterona y pierden demasiada sal y agua en la orina. Se deshidratan y su presión sanguínea baja demasiado. Esto puede poner en riesgo su vida si no se trata rápidamente.

Las otras hormonas producidas por las glándulas suprarrenales se llaman andrógenos. Estas son hormonas sexuales masculinas. Las glándulas suprarrenales también producen una pequeña cantidad de hormonas femeninas.

La mayoría de las personas con CAH produce demasiadas hormonas androgénicas y cantidades insuficientes de cortisol y aldosterona. Tener demasiadas hormonas androgénicas en la sangre hace que las niñas desarrollen cambios masculinos en los genitales. Y los altos niveles de andrógenos llevan al desarrollo sexual precoz, mucho antes de la edad normal de la pubertad, tanto en niñas como en niños.



Si no se trata la CAH, ¿qué problemas puede causar?

Los efectos de la CAH pueden variar en gran medida de una persona a la otra. Existen varias formas diferentes de CAH, que se describen más abajo.

La mayoría de los bebés a los que se les diagnostica CAH durante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido tienen "CAH clásica". Uno de los tipos de CAH clásica se llama "CAH con pérdida de sal" y es una enfermedad grave que necesita tratamiento inmediato. El otro tipo de CAH clásica se llama "virilizante simple". La salud de los niños con este tipo de CAH no corre riesgos inmediatos, pero igualmente necesitan tratamiento.

A una pequeña cantidad de niños se le diagnostica "CAH no clásica" mediante las pruebas de detección sistemática en el recién nacido. Este tipo generalmente causa menos problemas de salud. Los síntomas de la CAH no clásica son bastante variables de una persona a la otra.

CAH clásica: "forma con pérdida de sal"

Alrededor del 75% de los bebés con CAH clásica tiene el tipo que presenta pérdida de sal. La CAH con pérdida de sal sucede cuando las glándulas suprarrenales producen cantidades menores de cortisol y aldosterona y demasiados andrógenos. Los bebés que no produzcan suficiente aldosterona comenzarán a perder demasiada agua y sal en la orina. Esto rápidamente puede causar deshidratación y presión sanguínea muy baja. Esto puede poner en riesgo su vida si no se trata de inmediato.

Los bebés con CAH con pérdida de sal generalmente muestran algunas de las siguientes características durante las primeras semanas de vida:

- mala alimentación;
- desgano y somnolencia;
- vómitos;
- diarrea;
- deshidratación;
- pérdida de peso;
- presión sanguínea baja;
- baja cantidad de sal en la sangre;
- demasiado ácido en la sangre. Esto se llama acidosis metabólica.

Si no se trata, la deshidratación grave causa un choque, una situación grave en la que no llega suficiente sangre al cerebro y a otros órganos. En los bebés con CAH con pérdida de sal, esto también se llama "crisis adrenal" o "crisis suprarrenal".

Los signos de una crisis suprarrenal incluyen:

- confusión;
- irritabilidad;
- ritmo cardíaco acelerado;
- coma.

Los períodos de crisis suprarrenal causados por cantidades demasiado bajas de aldosterona pueden suceder en etapas muy tempranas, desde que el bebé tiene una semana hasta un mes de vida. Si un niño en estado de choque no es tratado, corre peligro de muerte.

Aun cuando reciben un tratamiento cuidadoso, los niños con CAH con pérdida de sal igualmente están en riesgo de crisis suprarrenal cuando se enferman o sienten estrés. El cuerpo necesita una cantidad mayor a la habitual de hormonas suprarrenales durante enfermedades, lesiones o situaciones estresantes. Esto significa que un niño con CAH debe recibir más medicación durante estos períodos para evitar una crisis suprarrenal.

Todos los bebés con CAH con pérdida de sal tienen las otras características de la CAH clásica, que se mencionan más abajo. Las niñas con CAH con pérdida de sal generalmente tienen cambios más similares a los masculinos en los genitales que las niñas con CAH virilizante simple.

CAH clásica: forma virilizante simple

Alrededor del 25% de los bebés con CAH tiene la forma virilizante simple. Las glándulas suprarrenales producen suficiente aldosterona, pero no suficiente cortisol. Además producen demasiados andrógenos.

Los efectos de la CAH clásica comienzan antes del nacimiento. El feto produce hormonas androgénicas en exceso. Esto hace que los genitales de los fetos femeninos desarrollen características masculinas. Las niñas que nacen con CAH clásica generalmente tienen un clítoris más grande. En algunas niñas no es muy notorio, pero en otras puede lucir como un pequeño pene. Las niñas también pueden tener labios vaginales unidos entre sí, pueden estar arrugados y lucir más como un escroto masculino. Algunas niñas tienen menos cambios genitales que otras. El grado de cambios similares a los masculinos no es algo que pueda predecirse antes del nacimiento. El alto nivel de hormonas androgénicas no afecta el útero ni los ovarios, los cuales se desarrollan normalmente.

Las niñas que no reciban tratamiento pueden desarrollar otras características y conductas masculinas a medida que crecen. Algunos de estos cambios pueden incluir:

- voz profunda y ronca;
- exceso de vello en el rostro y el cuerpo;
- falta de períodos menstruales o períodos escasos o irregulares;

- cambios correspondientes a la pubertad precoz como vello en las axilas y en el área púbica;
- acné grave;
- calvicie con patrón masculino (pérdida del cabello cerca de las sienes).

Los niños que no reciban tratamiento pueden tener algunas de las siguientes características:

- crecimiento de los músculos a temprana edad;
- vello púbico y vello en las axilas durante la niñez;
- agrandamiento del pene durante la niñez;
- voz que se vuelve más grave a una edad temprana;
- crecimiento precoz de barba;
- testículos más pequeños de lo normal;
- acné grave.

A veces los cambios correspondientes a la pubertad precoz suceden en niños y niñas de apenas dos a cuatro años de edad. Tanto las niñas como los niños pueden tener un crecimiento acelerado durante la niñez, pero pueden terminar siendo bastante bajos de estatura de adultos. El exceso de las hormonas androgénicas en la niñez causa el crecimiento acelerado. Los andrógenos también producen una estatura más baja durante la adultez al cerrar las placas del crecimiento demasiado rápido.

Algunos adultos que no recibieron tratamiento también tienen problemas de infertilidad y pueden tener dificultades para embarazarse.

Los niños con CAH virilizante simple no corren riesgo de desarrollar una crisis suprarrenal grave como los que presentan la CAH con pérdida de sal. Sin embargo, las enfermedades o el estrés aumentan la necesidad del cuerpo de cortisol. Si los niños con CAH no reciben cantidades mayores de medicamentos durante una enfermedad o un período de estrés, corren riesgo de experimentar problemas de salud.

CAH no clásica/CAH de aparición tardía

La CAH no clásica, también llamada "de aparición tardía", generalmente causa efectos más leves que la CAH clásica. Sin embargo, los síntomas pueden variar bastante de una persona a la otra. Por lo general, muchas personas con CAH no clásica comienzan a mostrar signos durante la niñez, la adolescencia o la adultez temprana. Algunas personas nunca desarrollan los síntomas. Las pruebas de detección sistemática en el recién nacido pueden detectar algunos, aunque no a todos, los bebés con la forma no clásica de CAH.

Los bebés con CAH no clásica suelen ser saludables cuando nacen y sus genitales tienen un aspecto normal. No pierden sal y no corren riesgo de desarrollar una crisis suprarrenal.

Los niños y los adultos con CAH no clásica tienen glándulas suprarrenales que producen cantidades casi normales de cortisol y cantidades normales de aldosterona. Sin embargo, tienen demasiado 17-OHP, un químico utilizado para producir cortisol, en la sangre. También producen demasiadas hormonas androgénicas.

Algunas de las características que pueden verse a veces en mujeres y hombres con CAH no clásica incluyen:

- crecimiento acelerado en la niñez y las primeras etapas de la adolescencia con poca estatura en la adultez;
- acné grave;
- pubertad precoz con desarrollo de vello púbico, vello en las axilas y olor corporal durante la niñez;
- exceso de vello en el rostro y en otras partes del cuerpo;
- calvicie con patrón masculino (pérdida del cabello cerca de las sienes).

Las niñas y las mujeres pueden tener:

- cambios similares a los masculinos en el aspecto físico y la conducta;
- períodos menstruales irregulares o aparición precoz de los períodos;
- infertilidad;
- síndrome de ovario poliquístico.

Los niños pueden tener:

- crecimiento precoz de barba;
- pene agrandado;
- testículos pequeños.

¿Cuál es el tratamiento para la CAH?

El médico de cabecera de su bebé puede trabajar con un endocrinólogo pediátrico para brindar cuidados médicos a su hijo. Es importante que los bebés con CAH clásica sean diagnosticados lo antes posible. Esto permite administrar el tratamiento poco tiempo después del nacimiento, lo que ayuda a reducir los efectos de la CAH.

El tratamiento principal para la CAH clásica es un medicamento llamado "hidrocortisona" (también llamada "cortisona") que se toma en forma de píldora. Este medicamento reemplaza el cortisol que su bebé no puede producir por su cuenta. Debe tomarse a diario y de por vida para evitar los efectos de la CAH.

Tratamiento para la CAH clásica (tanto para la CAH con pérdida de sal como para la virilizante simple):

Medicamento con cortisona

El tratamiento principal consiste en reemplazar la cantidad de cortisol que las glándulas suprarrenales no están produciendo. La hidrocortisona, una forma

sintética del cortisol, se administra por boca en forma de píldora. Este tratamiento disminuye la cantidad de andrógenos, evita la pubertad precoz y permite un crecimiento y desarrollo más normales. Su médico supervisará el crecimiento de su hijo, su presión sanguínea y sus niveles hormonales durante toda su niñez. El nivel de medicamento necesario para controlar los síntomas se ajustará según sea necesario durante la vida de su hijo.

Es importante seguir siempre las instrucciones del médico respecto de cuánta cortisona administrarle a su hijo. Demasiada cortisona puede causar síntomas temporarios del Síndrome de Cushing, por ello la dosis debe estar equilibrada cuidadosamente con la altura, el peso y el nivel de actividad de su hijo. Los signos del Síndrome de Cushing incluyen: estrías en la piel, rostro redondeado, aumento de peso, presión sanguínea alta y pérdida del tejido óseo.

Además, siempre llame a su médico al comienzo de cualquier enfermedad. El cuerpo necesita más cortisol durante las enfermedades, las lesiones y los períodos de estrés. Por ello, el médico debe aumentar la dosis de cortisona cuando su hijo esté enfermo, lesionado o bajo estrés emocional o físico. Si su hijo está enfermo y no puede tomar píldoras, podrían necesitarse inyecciones de cortisona.

Su médico puede aconsejarle tener siempre una carta de tratamiento de emergencia con los pasos para el cuidado de su hijo durante períodos de estrés o una enfermedad. Los niños con CAH también deberían considerar usar un brazalete de alerta médica.

La hidrocortisona debe tomarse durante toda la vida para evitar los efectos de la CAH. Si se deja de tomar la medicación, se desarrollarán los síntomas.

Cirugía para niñas con CAH clásica

Las niñas que nacen con un clítoris más grande o cambios en los labios vaginales tienen la opción de realizarse una cirugía para modificar sus genitales externos para que tengan un aspecto más femenino. Algunas mujeres que tienen CAH no se han sometido a la cirugía y están felices de no haberlo hecho. Otras se alegran de que sus padres hayan decidido que se sometieran a la operación. Esta es una decisión compleja que toman los padres con asesoramiento de sus médicos. Los padres que no están seguros acerca de la cirugía pueden querer hablar con otras familias que enfrentaron situaciones similares.

Si usted elige realizar la cirugía correctiva, puede hacerse cuando las niñas tienen entre uno y tres años. La cirugía en el clítoris generalmente oculta el exceso de tejido pero deja el clítoris en sí mismo intacto. La cirugía para separar los labios vaginales y crear una vagina normal generalmente se retrasa hasta la adolescencia. Pregunte a su médico sobre los riesgos y los beneficios de una cirugía para estos cambios y el mejor momento para realizar estas cirugías.

Tratamiento para prevenir la baja estatura

Su médico puede tomar radiografías periódicas para revisar la "edad ósea" de su hijo. Esto permite al médico saber si su hijo está creciendo a un ritmo demasiado acelerado. También muestra si las placas de crecimiento siguen abiertas o si se están cerrando demasiado temprano.

Existen medicamentos específicos que puede ayudar a aumentar la estatura en los niños y los adolescentes que muestran signos de fallas tempranas en el crecimiento. Ciertos medicamentos disminuyen los niveles de andrógenos. Para otros niños, la hormona de crecimiento humana, administrada mediante inyecciones, ayuda a aumentar la estatura en la adultez. Si usted tiene dudas respecto al crecimiento de su hijo, hable con su médico sobre los costos y beneficios de estos tratamientos.

Tratamiento para la pubertad precoz

Los niños que muestran cambios correspondientes a la pubertad a una edad temprana a veces reciben tratamiento con medicamentos que disminuyen la cantidad de hormonas androgénicas. Su médico hablará con usted acerca de estos medicamentos si su hijo comienza a mostrar signos de pubertad durante la niñez.

Tratamiento adicional para la CAH clásica (para la forma con pérdida de sal)

Los niños con CAH con pérdida de sal deben tomar un medicamento adicional llamado Florinef. El Florinef (9-alfa-fluorohidrocortisona) es un medicamento que retiene las sales que reemplaza la aldosterona ausente en los niños con CAH con pérdida de sal. Se administra por boca en forma de píldora.

Algunos niños con CAH con pérdida de sal deben seguir un plan de alimentación que contenga más sal de lo usual. Además, su médico puede recomendar tabletas de sal para evitar la deshidratación. Es importante seguir las instrucciones del médico sobre cuánta sal darle a su hijo. Algunos niños que toman medicina no necesitan sal adicional en su dieta.

Tratamiento para la CAH no clásica

Algunas personas con CAH no clásica no necesitan tratamiento y pueden vivir su vida sin tener síntomas. Otros comienzan a tener problemas en la niñez, la adolescencia o la adultez temprana y pueden necesitar medicina en forma de píldoras de cortisona. Los síntomas que pueden indicar la necesidad de un tratamiento incluyen:

- acné grave;
- exceso de vello corporal;
- períodos menstruales irregulares;
- protuberancias en los testículos;
- infertilidad.

Los niños y adultos con CAH no clásica generalmente necesitan menos medicamento que los niños con CAH clásica.

¿Qué pasa cuando un niño recibe tratamiento para la CAH?

Los niños con CAH que comienzan el tratamiento después del nacimiento generalmente tienen un crecimiento y desarrollo normales. En la mayoría de los niños tratados, la pubertad ocurre a una edad normal, aunque algunos pueden experimentar cambios precoces. Incluso bajo tratamiento, algunos adultos son más bajos que el promedio.

Las niñas que toman medicamento generalmente tienen períodos menstruales regulares. Es posible el embarazo, aunque la fertilidad puede ser menor en algunas mujeres.

Los niños con CAH con pérdida de sal que siguen un tratamiento, por lo general no tienen más crisis suprarrenales con pérdida de sal u otros problemas de salud asociados.

Las mujeres embarazadas con CAH clásica con pérdida de sal deberían ser controladas cuidadosamente por un endocrinólogo durante el embarazo. La medicina puede tener que aumentarse durante el embarazo para prevenir problemas con el crecimiento del feto.

¿Por qué falta o no funciona bien la enzima 21-hidroxilasa?

Los genes le indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con CAH tienen un par de genes que no desempeñan correctamente su función. Debido a las alteraciones de este par de genes, la enzima 21-OH no actúa correctamente o directamente no se produce.

¿Cómo se hereda la CAH?

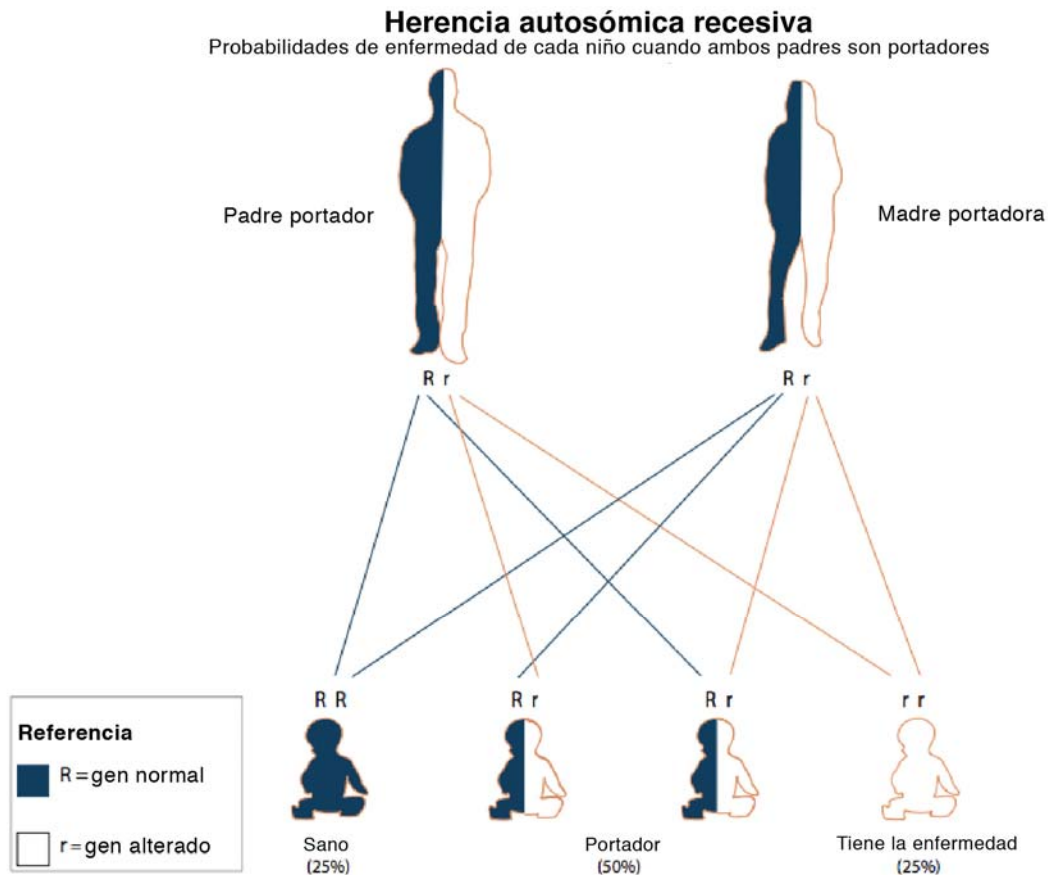
La CAH se hereda como un rasgo autosómico recesivo. Afecta a los niños y a las niñas por igual.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima 21-OH. En los niños con CAH, ninguno de estos genes funciona bien. Estos niños heredaron de cada padre un gen alterado causante de la enfermedad.

Los padres de niños con CAH casi nunca tienen la enfermedad. Cada padre tiene un gen alterado que provoca la CAH. Por eso, se les llama portadores. Los portadores no tienen CAH porque el otro gen del par funciona bien.

Cuando ambos padres son portadores, en cada embarazo existe un 25% de probabilidades de que el niño tenga CAH. Existe un 50% de probabilidades de

que el niño sea portador, como lo son sus padres. Y, por último, un 25% de probabilidades de que los dos genes desempeñen correctamente sus funciones.



Las familias con niños que tienen CAH cuentan con asesoramiento genético disponible. El consejero genético podrá aclarar sus dudas sobre cómo se hereda la CAH, qué alternativas tiene en futuros embarazos y qué pruebas están disponibles para el resto de la familia. Pídale a su médico que le recomiende un consejero genético.

¿Se puede hacer alguna prueba genética?

El estudio genético para detectar la CAH pueden realizarse a partir de una muestra de sangre. Estos exámenes, también llamados análisis de ADN, buscan detectar cambios en el par de genes que causan la CAH.

Los análisis de ADN no siempre son necesarios para diagnosticar a su hijo, pero a veces pueden ayudar a determinar si su hijo tiene CAH clásica o no clásica. También pueden ser útiles para las pruebas de detección de portadores o las pruebas prenatales, que se tratan a continuación.

¿Qué otras pruebas se pueden hacer?

La CAH se confirma cuando se comprueba el nivel de 17-OHP y otras sustancias en la sangre. Pueden ser necesarias otras pruebas de orina y sangre para determinar si su hijo tiene CAH con pérdida de sal. Consulte con su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la CAH.

La CAH no clásica se confirma al analizar una muestra de sangre para determinar los niveles de 17-OHP y otras hormonas suprarrenales.

¿Se pueden realizar pruebas durante el embarazo?

Si se detectaron alteraciones en ambos genes de su hijo con CAH, se pueden realizar análisis de ADN durante embarazos futuros. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por medio de un muestreo del vello coriónico (CVS, por sus siglas en inglés) o una amniocentesis.

Los padres pueden elegir hacer los estudios de detección durante el embarazo o esperar hasta el nacimiento. Un consejero genético podrá explicarle las alternativas que tiene y aclararle todas sus dudas sobre las pruebas que le puede realizar al bebé antes o después del nacimiento.

Tratamiento durante el embarazo

Si usted tuvo un hijo con CAH y queda embarazada nuevamente, consulte con su médico si un tratamiento prenatal sería útil. Los fetos femeninos con CAH a veces se tratan con un medicamento que toma la madre durante el embarazo. Este medicamento, llamado dexametasona, puede prevenir algunos cambios genitales causados por la CAH, aunque algunos médicos no recomiendan este tratamiento debido a otros riesgos potenciales para el feto.

¿Es posible que otros miembros de la familia tengan CAH o sean portadores?

Posibilidades de tener CAH

Si son saludables y crecen normalmente, no es probable que los hermanos y las hermanas mayores de un bebé con CAH clásica tengan la enfermedad. Consulte con su médico o consejero genético si tiene alguna duda respecto a que sus otros hijos tengan la enfermedad.

Portadores de CAH

Aunque los hermanos o hermanas no tengan la enfermedad, tienen 2/3 de probabilidad de ser portadores como sus padres. Salvo en raras excepciones,

los exámenes médicos para determinar si alguien es portador solo deben realizarse una vez cumplidos los 18 años de edad.

Los hermanos de cada padre tienen un 50% de probabilidad de ser portadores. Es importante informar a los demás familiares que pueden ser portadores. Existe una pequeña posibilidad de que también puedan tener niños con CAH.

Algunos estados no ofrecen pruebas de detección sistemática en el recién nacido para la CAH. Sin embargo, los bebés que nazcan en dichos estados podrán hacerse esas pruebas adicionales en laboratorios privados. Para saber si su estado realiza pruebas para detectar la CAH visite <http://genes-r-us.uthscsa.edu/>.

Cuando ambos padres son portadores, los resultados de las pruebas de detección sistemáticas en el recién nacido no son suficientes para descartar la enfermedad. En estos casos, deben realizarse pruebas de diagnóstico especiales después del nacimiento además de las pruebas de detección sistemática en el recién nacido.

¿Se puede hacer la prueba a otros miembros de la familia?

Pruebas de diagnóstico

Si existe la preocupación de que tengan la enfermedad, pueden realizarse pruebas a sus otros hijos. Consulte a su médico o consejero genético si tiene alguna duda sobre la prueba genética para detectar la CAH.

Prueba para detección de portadores

Si se encontraron alteraciones en ambos genes del niño, otros miembros de la familia podrán realizarse análisis de ADN para saber si son portadores.

¿Cuántas personas tienen CAH?

Aproximadamente uno de cada 15.000 bebés nace con CAH en los Estados Unidos.

¿Hay algún grupo étnico que tenga mayor posibilidad de tener CAH?

La CAH ocurre en personas de todos los grupos étnicos del mundo. Es más común en los esquimales Yupik; alrededor de 1 de cada 300 bebés en esta población nace con CAH. Es menos común en las personas afroamericanas y asiáticas.

La CAH no clásica puede ocurrir en hasta 1 de cada 100 personas. Parece ser más común en las personas de origen judío ashkenazi, hispánico, eslavo e italiano.

¿Hay otros nombres para la CAH?

A la CAH a veces también se la llama:

- deficiencia de 21-hidroxilasa;
- deficiencia de 21-OH;
- síndrome adrenogenital (síndrome AG, por sus siglas en inglés);
- deficiencia de C-21-hidroxilasa;
- hiperplasia adrenocortical congénita;
- CAH con pérdida de sal.

La forma no clásica de CAH a veces es llamada:

- CAH atenuada;
- CAH de aparición tardía.

Algunas causas menos comunes de CAH no discutidas en este folleto son:

- deficiencia en la proteína esteroideogénica reguladora aguda (STAR, por sus siglas en inglés);
- deficiencia de la 3-beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa (3B-HSD);
- deficiencia de la 17-alfa-hidroxilasa;
- deficiencia de la 11-beta-hidroxilasa;
- deficiencia del citocromo P450 oxidoreductasa.

¿Dónde puedo obtener más información?

Enterarse de que su hijo tiene CAH puede ser una experiencia muy estresante para toda la familia. Sus profesionales de la salud pueden ayudarlo a lidiar con algunos de los sentimientos, las inquietudes y las preguntas que naturalmente surgen cuando se le diagnostica CAH a un bebé. También existen grupos de apoyo y otras organizaciones a nivel nacional que brindan información escrita sobre la CAH. Muchos de estos grupos tienen voluntarios que pueden hablar con usted por teléfono o por correo electrónico sobre sus sentimientos e inquietudes y pueden ponerlo en contacto con otros padres que tienen hijos con CAH. Más abajo se mencionan algunas de estas redes y organizaciones de apoyo:

CARES (Congenital Adrenal Hyperplasia Research, Education and Support) Foundation, Inc.

<http://every1cares.org>

National Adrenal Diseases Foundation

<http://www.nadf.us/diseases/cah.htm>

MAGIC Foundation (Major Aspects of Growth in Children)
www.magicfoundation.org

Congenital Adrenal Hyperplasia Education and Support Network
<http://www.congenitaladrenalhyperplasia.org/>

Congenital Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase Deficiency: Guía para los pacientes y sus familias
<http://www.hopkinschildrens.org/specialties/categorypages/cah/index.html>

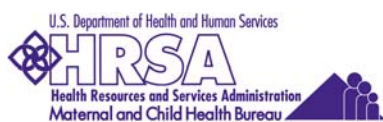
National Library of Medicine Genetics Home Reference (CAH)
<http://ghr.nlm.nih.gov/condition=21hydroxylasedeficiency>

Genetic Alliance
<http://www.geneticalliance.org>

<u>Información del folleto</u>	Creado por:	www.newbornscreening.info
	Revisado por:	Especialistas en metabolismo de Hawaii, California, Oregon y Washington
	Fecha de revisión:	3 de marzo de 2008
	Actualización:	9 de mayo de 2008

DESCARGO DE RESPONSABILIDAD:

ESTE FOLLETO NO PROPORCIONA CONSEJOS MÉDICOS. El contenido ("Contenido"), que incluye texto, gráficos, imágenes y datos, está destinado a brindar información general solamente. Pídale a su médico u otro profesional de la salud su opinión sobre estos datos. Después de leer esta información, puede analizarla en detalle con su médico u otro profesional de la salud. El Contenido no tiene el propósito de sustituir el diagnóstico, el tratamiento ni los consejos médicos profesionales. NO DEJE DE CONSULTAR AL MÉDICO NI SE DEMORE EN HACERLO POR ALGÚN DATO QUE HAYA LEÍDO AQUÍ.



Este proyecto está subsidiado por el *Maternal and Child Health Bureau* (Oficina de Salud Materno Infantil), *Health Resources and Service Administration*, (Administración de Recursos y Servicios de Salud), *Genetic Services Branch* (Oficina de Servicios Genéticos), N.º de proyecto de Salud Materno Infantil (MCH): 1H46 MC 00189-03
<http://mchb.hrsa.gov>