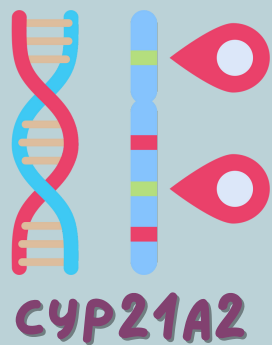
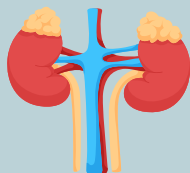


¿Qué es la Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)?

La HSC son un conjunto de enfermedades de origen genético, con un patrón de herencia autosómico recesivo que afecta la biosíntesis suprarrenal del cortisol y aldosterona, generando una sobreproducción de andrógenos. La presentación clínica es altamente heterogénea y depende de la alteración enzimática comprometida.



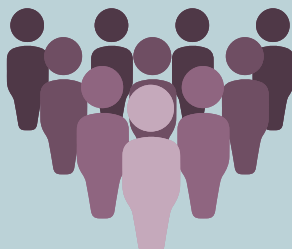
¿Qué la causa?

Producto de mutaciones en los genes que codifican las enzimas que participan en el proceso bioquímico de la síntesis de glucocorticoides, mineralocorticoides o esteroides a partir del colesterol en las glándulas suprarrenales. La mutación más frecuente es CYP21A2, presente en el 95 % de los casos comprometiendo el gen que codifica la 21-hidroxilasa.

¿Cuál es su incidencia?

A nivel mundial, la HSC se considera la enfermedad autosómica recesiva más común, superando a la fibrosis quística y la fenilcetonuria. La incidencia de la HSC depende de factores étnicos (grupos con alta consanguinidad) y geográficos. La HSC clásica es una enfermedad rara con una prevalencia que varía de 1 en 10.000 a 1 en 16.000 casos. La HSC no clásica (de aparición tardía) tiene una frecuencia mucho mayor (hasta 1/500).

1 / 16.000
HSC clásica



1 / 500
HSC no clásica

¿Cuáles son los síntomas?

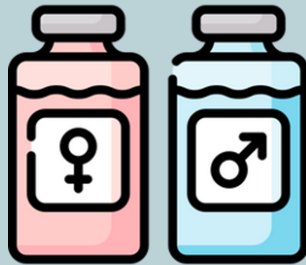
Cuando se presenta insuficiencia de mineralocorticoides, se muestra un fenotipo perdedor de sal que se caracteriza por somnolencia, letargo, diarrea, vómito, deshidratación, hipovolemia, pérdida de peso, shock y muerte.

Cuando hay exceso de andrógenos en los varones se presenta la forma virilizante con vello facial, pene funcional de tamaño medio y no se observa producción de espermatozoides.

En las mujeres puede presentarse genitales ambiguos, clítoris hipertrofiado y vagina poco profunda, inicio prematuro de la pubertad, vello púbico insipiente, crecimiento rápido con ganancia de talla y peso, irregularidad menstrual e infertilidad debido a anovulación.

¿Cómo se caracteriza?

La mayoría de las enfermedades asociadas a la HSC, implican la producción excesiva o deficiente de esteroides sexuales que pueden alterar el desarrollo de las características sexuales primarias o secundarias. En casos severos de HSC, la producción deficiente de mineralocorticoides puede provocar una pérdida grave de sal, lo que aumenta la morbilidad neonatal. La HSC se presenta en dos tipos, clásico y no clásico. El tipo clásico se presenta de dos formas, la perdedora de sal en neonatos o la virilizante.



¿Cómo se diagnostica?

La prueba de detección inicial se hace al recién nacido, midiendo la concentración de 17 hidroxiprogesterona (17-OH) en sangre total tomada de talón inmovilizada en papel filtro, al ser el marcador de elección para evidenciar el déficit de 21 hidroxilasa (21-OHD). La deficiencia clásica de 21-OHD provoca niveles sanguíneos de 17-OH superiores a 250 nmol/L.

Cada programa de tamizaje neonatal tiene rangos de referencia específicos según el peso y la edad gestacional, ya que se pueden observar niveles elevados de 17-OH en prematuros, neonatos con bajo peso, enfermos, o estresados, sin que se configure como HSC. Todos aquellos individuos con valores por encima de los puntos de corte para 17-OH, se consideran casos probables para HSC y se requiere una muestra de sangre para medición de 17-OH pre y post hormona adrenocorticotrópica (ACTH). Si persiste elevada la concentración de 17-OH, se confirma el caso y requiere evaluación por endocrinología pediátrica. Si por el contrario la concentración de 17-OH está por debajo del punto de corte, se descarta el caso.

Puntos de corte en Colombia
para 17-OH según peso.

Peso (g)	Concentración (nmol / L)
< 1500	≥ 250
1500 a 2499	≥ 180
≥ 2500	≥ 80

Dirección Redes en Salud Pública – Grupo Genética y Crónicas – Red Nacional de Laboratorios

Elaborado por:

Juan Javier López Rivera
Profesional Especializado
Grupo Genética y Crónicas
jjlopezr@ins.gov.co

Revisado por:

Omayda Cárdenas Bustamante
Subdirectora
Laboratorio Nacional de Referencia
ocardenas@ins.gov.co

Aprobado por:

Diana Marcela Pava Garzon
Director General
dpava@ins.gov.co

Marisol Galindo Borda
Director Técnico (E)
Redes en Salud Pública
mgalindo@ins.gov.co

www.ins.gov.co

Avenida Calle 26 # 51 – 20 / Bogotá D.C. – Colombia

PBX: (601) 220 77 00 / exts: 1101 – 1214

contactenos@ins.gov.co



@INSColombia



@insaludcolombia



Instituto Nacional de Salud Colombia