



Congenital Adrenal Hyperplasia

What is congenital adrenal hyperplasia (CAH)?

Congenital (con-JEN-ih-tuhl) *adrenal* (uh-DREEN-uhl) *hyperplasia* (HY-per-PLAY-zhee-uh), also called CAH, is a group of genetic disorders in which the two adrenal glands do not work properly. Children inherit one gene that causes this disorder from each of their parents. The adrenal glands, located on top of each kidney, make hormones that are essential for body functions.

People with CAH lack one of the enzymes needed for proper function of the adrenal glands. (An enzyme is a protein that causes a chemical change in the body.) Without the enzyme, the adrenal glands may produce too little of the hormones cortisol and/or aldosterone and too much androgen. CAH can be severe (classic) or mild (nonclassic).

How is CAH diagnosed?

Some forms of CAH are diagnosed at birth. However, milder forms might not be diagnosed until childhood or adulthood. In the United States and many other countries, newborns are checked for CAH with a blood test. Diagnosis in infancy or later also may include

- Further blood tests
- Urine tests
- Genetic tests
- A physical examination
- A family history

Sometimes, when there is a known family history of CAH, a fetus is diagnosed before birth. Prenatal treatment of CAH is experimental, and experts recommend it be

done only in the context of a clinical trial (a research study that involves people).

What are the different types of CAH?

There are two types of CAH—classic, which can be life threatening, and non-classic, a milder form of the disorder.

Classic CAH

Classic CAH, usually first found in infancy or early childhood, is the most severe type of CAH. In one form of classic CAH, called “salt-wasting” (meaning the body has trouble keeping the right amount of salt in the blood), the adrenal glands do not make enough cortisol and aldosterone. If not found and treated, classic CAH can cause shock, coma, and death. In another form of classic CAH, called “non-salt wasting,” the enzyme shortage is less severe. The adrenal glands make enough aldosterone but not enough cortisol.

Signs and Symptoms

In many cases, female infants are diagnosed at birth because they have ambiguous genitalia (external sex organs that resemble male genitals). However, they still have normal internal female organs (ovaries and uterus).

A male infant with classic CAH usually appears normal at birth, although he may have an enlarged penis. After infancy, boys with classic CAH grow rapidly and show signs of early puberty.

If infants are not diagnosed at birth, several weeks later they may show weight loss, dehydration, diarrhea, and heart problems. They also may vomit frequently.

Treatment

The goals of treatment are to ensure proper hormone levels and promote normal growth and sexual development. Patients with classic CAH should have a team of health care providers, including specialists in pediatric endocrinology, pediatric urologic surgery, psychology, and genetics.

People with classic CAH need medicines called glucocorticoids to replace the cortisol their bodies can't make. Extra glucocorticoids may be needed during times

of stress, such as when a patient has an infection. People with classic CAH, especially those with the salt-wasting form, also need medicines called mineralocorticoids. Newborns also may need sodium chloride (salt) supplements.

Surgery can correct ambiguous genitalia in girls. Experts recommend that surgery be performed when the infant is 2 to 6 months of age.

Nonclassic CAH

Unlike classic CAH, nonclassic CAH is mild and not life threatening. Signs and symptoms might not appear until childhood or adulthood.

Signs and Symptoms

Signs and symptoms in both males and females include:

- Early development of armpit and pubic hair
- Rapid growth during childhood
- Early or severe acne
- Infertility or decreased fertility

Adolescent girls and adult women also may have:

- Masculine characteristics such as facial hair and a deep voice
- Infrequent or absent menstrual periods

Treatment

Some patients have no symptoms and require no treatment. Others need low-dose glucocorticoids, but might not need life-long treatment.

What does the future hold for people with CAH?

With proper care, people with either type of CAH can live long and healthy lives. In the meantime, researchers continue to explore better ways to diagnose and treat this condition.

Resources

Find-an-Endocrinologist: www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663)

AboutKidsHealth website from The Hospital for Sick Children (search on CAH): www.aboutkidshealth.ca

National Adrenal Diseases Foundation: www.NADF.us or call 516-487-4992

The CARES Foundation: www.caresfoundation.org

Some Adrenal Hormones and What They Do

Androgens (male sex hormones)	Regulate growth and male sexual characteristics.
Aldosterone (a mineralocorticoid)	Helps keep a proper balance of salt (sodium) and water in the body. Regulates blood volume and blood pressure.
Cortisol (a glucocorticoid)	Helps the body cope with stress, illness, and injury. Regulates blood glucose and blood pressure levels.

EDITORS:

Patricia A. Donohoue, MD
Merrily Poth, MD
Phyllis W. Speiser, MD
February 2010

For more information on how to find an endocrinologist, download free publications, translate this fact sheet into other languages, or make a contribution to The Hormone Foundation, visit www.hormone.org or call 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). The Hormone Foundation, the public education affiliate of The Endocrine Society (www.endo-society.org), serves as a resource for the public by promoting the prevention, treatment, and cure of hormone-related conditions. This page may be reproduced non-commercially by health care professionals and health educators to share with patients and students.

© The Hormone Foundation 2010



Hiperplasia suprarrenal congénita

¿Qué es la hiperplasia suprarrenal congénita (CAH por sus siglas en inglés)?

La *hiperplasia suprarrenal congénita*, también denominada CAH, es un conjunto de trastornos genéticos en que las dos glándulas suprarrenales no funcionan correctamente. Los niños heredan de cada padre un gen que provoca este trastorno. Las glándulas suprarrenales, ubicadas encima de cada riñón, producen hormonas esenciales para las funciones corporales.

Las personas con CAH no tienen las enzimas necesarias para que las glándulas suprarrenales funcionen bien. (Una enzima es una proteína que produce un cambio químico en el cuerpo.) Sin la enzima, las glándulas suprarrenales pueden producir una cantidad insuficiente de las hormonas cortisol y/o aldosterona, y demasiado andrógeno. La CAH puede ser severa (clásica) o leve (no clásica).

¿Cómo se diagnostica la CAH?

Algunas formas de CAH se diagnostican al nacer. Sin embargo, el diagnóstico de formas más leves pueden ocurrir en la niñez o adultez. En Estados Unidos y muchos otros países, se descarta la CAH en los recién nacidos por medio de un examen de sangre. El diagnóstico en bebés o pacientes mayores también puede requerir:

- Exámenes de sangre adicionales
- Examen de orina
- Pruebas genéticas
- Examen físico
- Antecedentes familiares

A veces, cuando existen antecedentes familiares de CAH, se diagnostica al feto antes de nacer. El tratamiento prenatal de la hiperplasia suprarrenal congénita es experimental, y los expertos recomiendan que se realice solamente en el contexto de un ensayo clínico (un estudio de investigación con personas).

Algunas hormonas suprarrenales y su función

Andrógenos (hormonas masculinas)	Regula el crecimiento y las características sexuales masculinas.
Aldosterona (corticoide mineral)	Ayuda a mantener el equilibrio correcto de sal (sodio) y agua en el cuerpo. Regula el volumen de sangre y la presión arterial.
Cortisol (glucocorticoide)	Ayuda al cuerpo a lidiar con el estrés, la enfermedad y las lesiones. Regula la glucosa en la sangre y la presión arterial.

¿Cuáles son los tipos de CAH?

Hay dos tipos de CAH: clásica, que puede poner en peligro la vida; y no clásica, una forma leve de la enfermedad.

CAH Clásica

La CAH clásica usualmente se diagnostica en bebés o niños pequeños, y es el tipo más severo de CAH. En una forma de CAH clásica, denominada "con pérdida de sal" (porque el cuerpo tiene dificultad para mantener la cantidad correcta de sal en la sangre), las glándulas suprarrenales no producen suficiente cortisol ni aldosterona. Si no se diagnostica al paciente y se le da tratamiento, la CAH clásica puede causar choque, coma y la muerte. En otra forma de CAH clásica, denominada "sin pérdida de sal," la insuficiencia de enzimas es menos severa. Las glándulas suprarrenales producen suficiente aldosterona, pero insuficiente cortisol.

Señales y síntomas

En muchos casos, el diagnóstico en bebés de sexo femenino se debe a genitales ambiguos (órganos sexuales externos que parecen genitales masculinos). Sin embargo, también tienen órganos internos femeninos normales (ovarios y útero).

Un bebé de sexo masculino con CAH clásica usualmente se ve normal al nacer, pero puede tener un pene más grande. Con los años, los niños con CAH clásica crecen rápidamente y muestran señales de pubertad precoz.

Si los bebés no reciben tratamiento al nacer, a las pocas semanas muestran pérdida de peso, deshidratación, diarrea y problemas cardíacos. También pueden vomitar con frecuencia.

Tratamiento

Las metas del tratamiento son asegurar el nivel apropiado de hormonas y fomentar el crecimiento y desarrollo sexual normal. Los pacientes con CAH clásica deben tener un equipo de proveedores de salud que incluya

especialistas en endocrinología pediátrica, cirugía urológica pediátrica, psicología y genética.

Los pacientes con CAH clásica necesitan medicamentos llamados glucocorticoides para reemplazar el cortisol que su cuerpo no produce. Pueden necesitar glucocorticoides adicionales en caso de estrés, como

cuando el paciente tiene una infección. Los pacientes con CAH clásica, especialmente si tienen pérdida de sal, también necesitan medicamentos llamados corticoides minerales. Los recién nacidos también pueden necesitar suplementos de cloruro de sodio (sal).

La cirugía puede corregir los genitales ambiguos en niñas. Los expertos recomiendan que se realice la cirugía cuando la bebé tiene de 2 a 6 meses de edad.

CAH no clásica

A diferencia de la CAH clásica, la CAH no clásica es leve y la vida no corre peligro. Las señales y síntomas pueden aparecer en la niñez o adultez.

Señales y síntomas

Las señales y síntomas tanto en hombres como mujeres incluyen:

- Desarrollo precoz de vello púbico y axilar
- Crecimiento rápido durante la niñez
- Acné precoz o severo
- Infertilidad o disminución de fertilidad

Las adolescentes y las mujeres adultas también pueden tener:

- Características masculinas como vello facial y voz grave
- Menstruaciones ausentes o infrecuentes

Tratamiento

Algunos pacientes no tienen síntomas y no requieren tratamiento. Otros necesitan una dosis baja de glucocorticoides, pero no necesitan tratamiento de por vida.

¿Qué les depara el futuro a los pacientes con CAH?

Con el cuidado adecuado para cada tipo de CAH, los pacientes pueden vivir una vida larga y saludable. Mientras tanto, los investigadores continúan explorando mejores maneras para diagnosticar y tratar esta condición.

Recursos

Encuentre a un endocrinólogo:

www.hormone.org o llame al 1-800-467-6663

Website AboutKidsHealth del Hospital para Niños Enfermos (busque CAH): www.aboutkidshealth.ca

Fundación Nacional de Enfermedades Suprarrenales: www.NADF.us o llame al 516-487-4992

La Fundación CARES: www.caresfoundation.org

EDITORES:

Patricia A. Donohoue, MD
Merrily Poth, MD
Phyllis W. Speiser, MD

Febrero del 2010

Para más información sobre cómo encontrar un endocrinólogo, obtener publicaciones gratis de la Internet, traducir esta página de datos a otros idiomas, o para hacer una contribución a la Fundación de Hormonas, visite a www.hormone.org o llame al 1-800-HORMONE (1-800-467-6663). La Fundación de Hormonas, la filial de enseñanza pública de la Sociedad de Endocrinología (www.endo-society.org), sirve de recurso al público para promover la prevención, tratamiento y cura de condiciones hormonales. Esta página puede ser reproducida para fines no comerciales por los profesionales e instructores médicos que deseen compartirla con sus pacientes y estudiantes.
© La Fundación de Hormonas 2010