

Insuficiencia Suprarrenal Congénita

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un grupo de trastornos hereditarios que afectan la función de las glándulas suprarrenales, resultando en una producción insuficiente de cortisol debido a deficiencias enzimáticas. Esto lleva a una sobreproducción de moléculas precursoras y andrógenos. La forma no clásica de HSC es común, afectando hasta el 1% de las mujeres en los EE.UU., con síntomas que pueden variar de leves a severos. El diagnóstico temprano y el tratamiento pueden mejorar significativamente los resultados y la calidad de vida de los afectados.

Fisiopatología

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es causada principalmente por una deficiencia en la enzima 21-hidroxilasa, que interrumpe la síntesis de cortisol. Esto lleva a una acumulación de precursores del cortisol y un aumento en la producción de andrógenos, resultando en síntomas como hirsutismo, acné e irregularidades menstruales. La forma clásica de HSC, usualmente diagnosticada en la infancia, involucra deficiencias enzimáticas severas que pueden causar crisis de pérdida de sal. La forma no clásica es más leve y a menudo se presenta en la edad adulta con síntomas como infertilidad, irregularidades menstruales, acné e hirsutismo.

Manifestaciones Clínicas

Los síntomas de HSC dependen de la severidad de la deficiencia enzimática, siendo la HSC clásica más severa que la HSC no clásica. La HSC clásica a menudo se presenta en el período neonatal, mientras que la HSC no clásica puede no ser diagnosticada hasta más tarde en la vida.

Las manifestaciones comunes incluyen:

➤ **HSC Clásica**

- *Genitales ambiguos:* En las mujeres, esto puede presentarse como virilización de los genitales, incluyendo un clítoris agrandado y labios fusionados.
- *Crisis de pérdida de sal:* Caracterizada por deshidratación, presión arterial baja y shock debido a la retención de sodio deteriorada, esta es una condición que pone en peligro la vida, a menudo vista en bebés.
- *Anomalías del crecimiento:* Estatura baja debido al cierre prematuro de las placas de crecimiento en los huesos, como resultado de niveles elevados de andrógenos.
- *Acné severo e hirsutismo:* La producción excesiva de andrógenos puede llevar a cambios en la piel como acné y crecimiento excesivo de vello, particularmente en mujeres.

➤ **HSC No Clásica**

- *Hirsutismo:* Crecimiento excesivo de vello, a menudo en áreas de patrón masculino como la cara, pecho y abdomen.
- *Oligomenorrea e infertilidad:* Períodos irregulares y dificultades con la concepción son comunes entre las mujeres con HSC no clásica debido al desequilibrio hormonal.
- *Acné:* Al igual que con la HSC clásica, los andrógenos elevados pueden llevar a acné persistente y severo.

Aunque los síntomas pueden ser leves, incluso las formas no clásicas de HSC pueden aumentar el riesgo de infecciones y complicaciones cardiovasculares.

Diagnóstico

La Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC) se diagnostica a través de pruebas bioquímicas que miden niveles elevados de precursores del cortisol, como la 17-hidroxiprogesterona, en la sangre. La prueba de estimulación con ACTH evalúa la respuesta de las glándulas suprarrenales al ACTH sintético, con niveles aumentados de hormonas precursoras indicando HSC. La detección temprana es especialmente útil para familias con historia de HSC, permitiendo una intervención oportuna.

Tratamiento

El tratamiento primario para la hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es la terapia de reemplazo hormonal de por vida para normalizar los niveles de cortisol y reducir la producción excesiva de andrógenos. Los objetivos principales son restaurar la función fisiológica normal y aliviar los síntomas.

Las opciones de tratamiento incluyen:

- **Terapia con Glucocorticoides:** La hidrocortisona, prednisona o dexametasona reemplazan el cortisol y suprimen la producción de andrógenos. Los ajustes de dosis se basan en la edad y la respuesta clínica.
- **Terapia con Mineralocorticoides:** En la HSC con pérdida de sal, la fludrocortisona se usa para manejar los desequilibrios electrolíticos y promover la retención de sodio..
- **Manejo de Síntomas:** Los medicamentos antiandrógenos como la espironolactona o finasterida pueden ayudar con el hirsutismo y el acné severo. Los anticonceptivos orales pueden regular los ciclos menstruales en las mujeres.
- **Tratamiento de Fertilidad:** Las mujeres con HSC no clásica pueden beneficiarse de la inducción de la ovulación o la fertilización *in vitro*
- **Consejería Genética:** Dado que la HSC se hereda de manera autosómica recesiva, la consejería genética ayuda a las familias a entender la herencia de la condición y la disponibilidad de pruebas genéticas prenatales.

Pronóstico y Calidad de Vida

Con el reconocimiento temprano y el tratamiento adecuado, el pronóstico para individuos con hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es generalmente positivo. La terapia de reemplazo hormonal de por vida puede prevenir crisis graves de pérdida de sal y reducir los riesgos de infertilidad, hirsutismo y acné. El monitoreo médico regular es esencial para mantener el equilibrio hormonal y evaluar el crecimiento, desarrollo y salud reproductiva, particularmente en mujeres.

Conclusión

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) es un trastorno genético que varía en severidad debido a la deficiencia enzimática. Con los avances en las pruebas genéticas y las terapias de reemplazo hormonal, aquellos con HSC pueden llevar vidas saludables. El diagnóstico temprano y el manejo efectivo son esenciales, particularmente para la HSC clásica, que puede causar crisis de salud severas. La investigación continua en nuevos tratamientos tiene como objetivo mejorar la calidad de vida para los individuos afectados.

Referencias

- ❖ Arlt, W., & Willis, P. (2018). *Management of congenital adrenal hyperplasia in adults: A review of current treatment and future directions*. *Endocrine Reviews*, 39(5), 724-750. <https://doi.org/10.1210/er.2018-00002>

- ❖ New, M. I., & Kaufman, F. R. (2019). *Congenital adrenal hyperplasia: A review of clinical management strategies. Hormone Research in Paediatrics*, 91(1), 1-9. <https://doi.org/10.1159/000499776>
- ❖ Speiser, P. W., & Arlt, W. (2018). *Congenital adrenal hyperplasia: Current management and future directions. The Lancet Diabetes & Endocrinology*, 6(2), 146-158. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(17\)30252-7](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(17)30252-7)
- ❖ Speiser, P. W., & Korman, S. H. (2020). *Biochemical diagnosis and management of congenital adrenal hyperplasia. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 105(10), 2909-2920. <https://doi.org/10.1210/clinem/dgaa277>