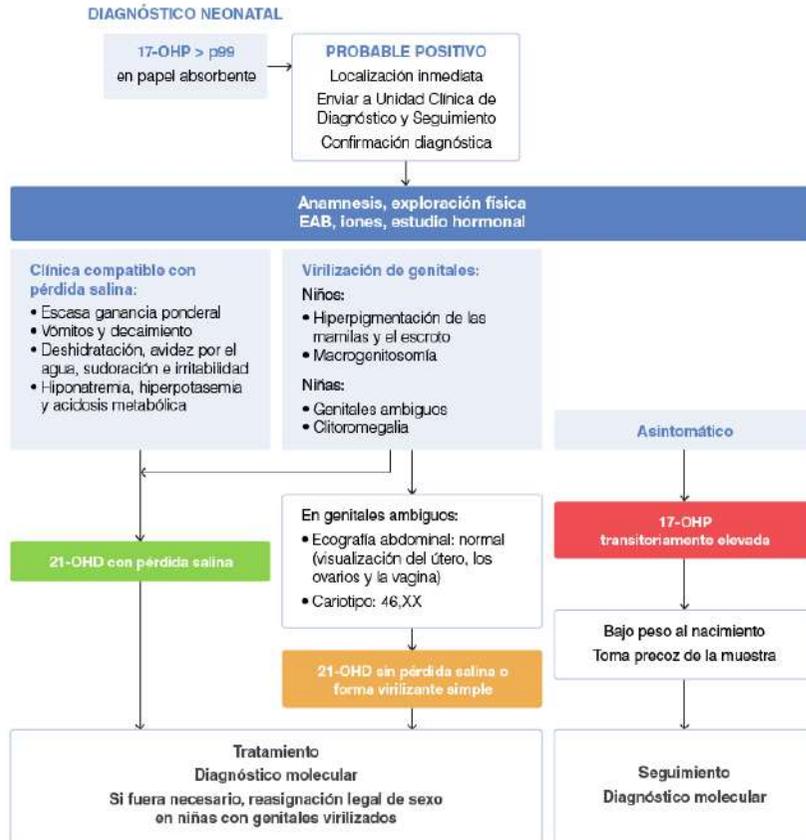


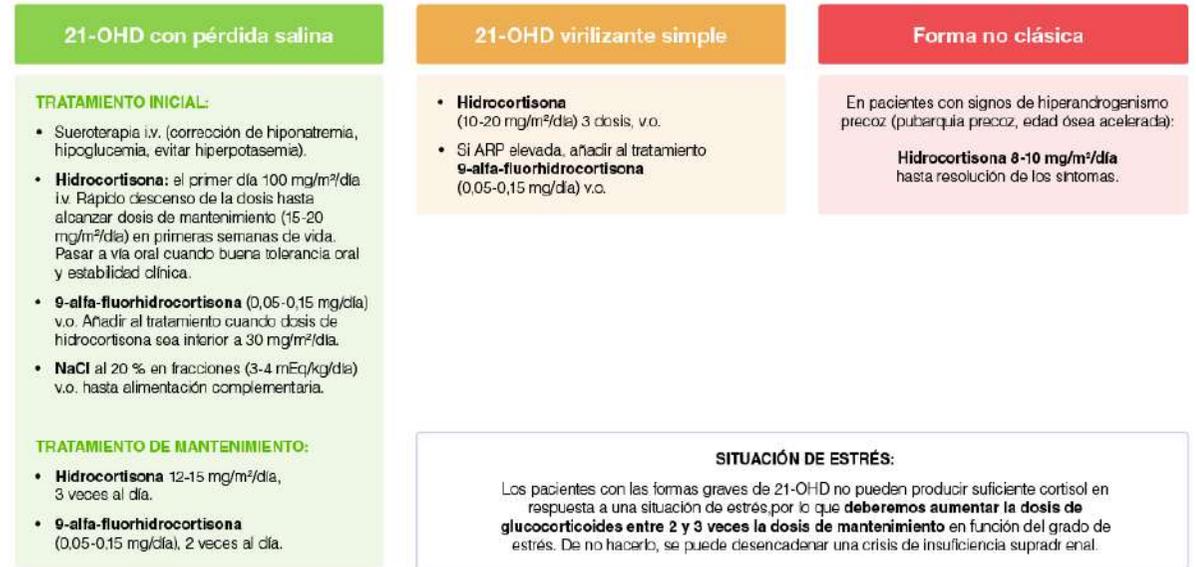
# HIPERPLASIA ADRENAL CONGÉNITA

María Sanz Fernández. Endocrinología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.  
 Amparo Rodríguez Sánchez. Endocrinología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.  
 Dolores Rodríguez Arnao. Endocrinología Pediátrica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

## Diagnóstico



## Enfoque terapéutico



## No olvides...

1. Es una enfermedad de carácter hereditario autosómico recesivo, debida a un déficit en la actividad de la enzima esteroide 21-hidroxilasa que es causado por mutaciones presentes en el gen que la codifica: *CYP21A2*.
2. El diagnóstico del déficit de 21-OHD es el primero que se plantea ante un recién nacido con genitales ambiguos.
3. El diagnóstico de 21-OHD se basa en el análisis del esteroide previo al bloqueo enzimático: 17-hidroxiprogesterona (17-OHP).
4. El tratamiento de esta entidad dependerá del grado de afectación enzimática y de las manifestaciones clínicas de la enfermedad. El objetivo terapéutico es reemplazar la secreción fisiológica de los glucocorticoides y mineralocorticoides para evitar la pérdida salina, la corrección quirúrgica de los genitales externos en las niñas afectadas, controlar los signos de hiperandrogenismo y mejorar las consecuencias que esta enfermedad puede originar en la vida adulta.
5. Los pacientes con las formas graves de 21-OHD no pueden producir suficiente cortisol en respuesta a una situación de estrés, por lo que deberemos aumentar la dosis de glucocorticoides entre 2 y 10 veces la dosis de mantenimiento en función del grado de estrés. De no hacerlo, se puede desencadenar una crisis de insuficiencia adrenal.