

Caracterización de pacientes con hiperplasia adrenal congénita en Villa Clara, Cuba del 2005 al 2017.

Dunia Aurelia de la Cruz Figueroa ¹ , Elizabeth Fernández Martínez².

1 Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Villa Clara, Cuba

2 Especialista I grado en Endocrinología. Máster en Atención Integral al niño. Profesor auxiliar.

RESUMEN

Introducción: la Hiperplasia Adrenal Congénita (HAC) define un grupo de enfermedades congénitas autosómicas recesivas. La disminución de la síntesis del cortisol y un aumento en la secreción de ACTH dan lugar a las manifestaciones clínicas propias de la enfermedad. Con el empleo de Programa de tamizaje neonatal, se han logrado resultados satisfactorios en la detección precoz de pacientes con HAC. El conocimiento acerca de esta entidad nosológica y sus características de los pacientes estudiados es de gran importancia para un mejor manejo de la misma. **Objetivo:** caracterizar clínico-epidemiológicamente a los pacientes diagnosticados a través del Programa de tamizaje neonatal con Hiperplasia Adrenal Congénita en Villa Clara. **Métodos:** se realizó un estudio observacional descriptivo de corte transversal con búsqueda de información retrospectiva. El universo está compuesto por todos los pacientes que presentaron diagnóstico de HAC y fueron atendidos en el servicio de Endocrinología del Hospital Pediátrico "José Luis Miranda" durante el periodo 2005 al 2017. El tipo de embarazo, el sexo, el estadio de Tanner, los percentiles para altura, peso y edad, así como el tratamiento empleado fueron las variables estudiadas. Se realizó un análisis descriptivo. **Resultados:** la forma clásica de presentación de la enfermedad representó el 58%. El 100% de los casos utilizó tratamiento medicamentoso. **Conclusiones:** los pacientes del sexo masculino con HAC sobrepasaron a las féminas en cantidad. La forma clínica más frecuente de presentarse esta entidad nosológica fue la clásica. Se encontró un gran número de pacientes con un peso inadecuado para su edad y talla.

Palabras clave: Hiperplasia adrenal congénita, Programa de tamizaje neonatal.

La Hiperplasia Adrenal Congénita (HAC) define un grupo de enfermedades congénitas autosómicas recesivas, en las que se produce un error en la esteroidogénesis suprarrenal debido a la deficiencia en la actividad de una de las enzimas necesarias para la síntesis de cortisol, con aumento compensador de la corticotropina hipofisaria (ACTH) e hiperplasia de la

corteza suprarrenal. Normalmente los padres no tienen este desorden, pero son portadores del mismo ¹.

La causa en el 95% de los casos, está dada por la deficiencia de 21-hidroxilasa (21-OH) producida por una alteración del gen CYP21A2 que codifica esta enzima. Continuando por orden de frecuencia: 11-β-hidroxilasa, 3-β-hidroxiesteroide deshidrogenasa, 17-α-hidroxilasa/17-20 liasa ².

El bloqueo en la acción de alguna de las enzimas implicadas produce una disminución de la síntesis del cortisol y, secundariamente, un aumento de la secreción de ACTH. Este aumento intenta compensar la deficiente producción de cortisol y, paralelamente, activa al resto de enzimas funcionantes, estimulando la síntesis de otros esteroides que darán lugar a diversas manifestaciones clínicas ³.

El primer caso fue reportado en 1865 por el anatomista italiano Luigi de Crecchio, quien observó en la autopsia de un hombre de 40 años la presencia de un pene de 6 cm de longitud con hipospadias grado I. No encontró testículos, pero sí órganos genitales femeninos y glándulas adrenales de gran tamaño ⁴.



Correspondencia a: de la Cruz Figueroa DA. Correo electrónico: delacruzduni@nauta.cu

Publicado: 19/05/2020

Recibido: 19/01/2020; **Aceptado:** 31/03/2020

Como citar este artículo:

De la Cruz - Figueroa AD, Fernández - Martínez E. Caracterización de pacientes con hiperplasia adrenal congénita en Villa Clara, Cuba del 2005 al 2017. 16 de Abril [Internet]. 2020 [fecha de citación]; 59 (276): e906. Disponible en: http://www.rev16deabril.sld.cu/index.php/16_4/article/view/906.

Conflicto de intereses

Los autores no declaran ningún conflicto de intereses.

Con frecuencia, el diagnóstico se realizaba en el examen necropsico, describiéndose tres tipos anatómopatológicos diferentes⁵.

La incidencia es variable con oscilación según áreas geográficas estudiadas, forma de presentación y diagnóstico clínico o de datos de programas de detección temprana. En los Estados Unidos es de uno por cada 15 000 nacidos vivos, con predominio en la población blanca comparada con la afroamericana. En Europa, es de uno por cada 10 000 a uno por 14 000 y en Japón, de uno por cada 21 000 nacidos vivos. Otras poblaciones de alta incidencia son Brasil con uno por cada 7 500 y Filipinas con uno por cada 7 000⁶.

Existen dos formas clínicas de la enfermedad: clásica y no clásica o tardía. La forma clásica perdedora de sal se presenta con frecuencia aproximada de 1: 10 000 ó 1:20 000, y representa el 75 % de los pacientes. Por otro lado, la forma virilizante simple con frecuencia aproximada de 1:40 000 ó 1:60 000, representa el 25 % de los afectados⁷.

Diagnosticada durante el período neonatal o perinatal, la forma clásica en general se caracteriza por diferentes grados de virilización. Las niñas que tienen una forma severa de HAC pueden ser confundidas con niños al nacimiento. Sin embargo, en el varón, en los primeros días es indistinguible de un niño sano, aunque es muy característica la hiperpigmentación de los genitales⁸.

Los síntomas de la forma no clásica o tardía son variables y se pueden presentar a cualquier edad, son pocos, marcados desde únicamente acné a clitoromegalia, oligomenorrea e infertilidad⁹.

La terapia con glucocorticoides es la base del tratamiento pues su administración sustituye la deficiente producción de cortisol y disminuye la ACTH al suprimir la excesiva producción de andrógenos suprarrenales. El tratamiento debe ser regido por un equipo multidisciplinario (endocrinólogo, pediatra, psicólogo, neonatólogo y urólogo)¹⁰.

Cuando esté indicada la cirugía, se realiza la reconstrucción quirúrgica antes del año de edad para que la niña establezca un esquema corporal normal. En algunas ocasiones el grado de la ambigüedad genital es tal que se debe tomar la decisión de educar al niño como hombre o como mujer (independientemente de sus cromosomas)¹¹.

El diagnóstico neonatal de la HAC por déficit de 21-OH se basa en los signos clínicos y las pruebas de laboratorio. Éstas consisten en la determinación de la concentración de 17 OHP en muestras de sangre seca impregnadas sobre papel de filtro (pesquisa)¹².

Desde 1981 el tamizaje neonatal es recomendado por la Sociedad Europea de Endocrinología Pediátrica, se realiza mediante la evaluación de 17OHP en sangre total⁵.

En Cuba a partir de que se comenzara a implementar de manera nacional en el 2005 el Programa de Tamizaje Neonatal han sido evaluados 1492209 recién nacidos hasta el 2014. De estos se obtuvo un resultado positivo en 64 pacientes con una frecuencia de 1:23315¹².

En el país existen alrededor de 178 laboratorios con tecnología SUMA, encargados de procesar las muestras. Hasta el momento se han colectado al 5to y 6to día más del 93,2% de las muestras de los nacidos vivos. No han sido útiles solo el 0,31%. El 97,89% de ellas fueron procesadas en menos de 72 horas¹².

Las políticas de salud que se llevan a cabo en el país están encaminadas a reforzar el trabajo preventivo desde la atención primaria de salud, orientar a las familias sobre la importancia del diagnóstico temprano de enfermedades.

Enmarcados en este contexto se justifica la importancia y la necesidad de investigar sobre este tema en la actualidad pues la HAC constituye una enfermedad poco frecuente en nuestro medio, y la misma puede traer serias complicaciones a la vida estos pacientes, tanto a su salud como a su conducta con la sociedad, dada que es una causa relevante en los trastornos de ambigüedad sexual. Aunque en la actualidad no existe cura para la HAC, una vez realizado el diagnóstico de la HAC es imprescindible el tratamiento de la misma de forma inmediata.

Al conocer las características clínico-epidemiológicas que se han manifestado en los pacientes del estudio, permiten dar una visión sobre el comportamiento de la HAC, lo que llevaría a enmarcarlo dentro de posteriores estudios de mayor complejidad.

El objetivo trazado fue caracterizar clínico-epidemiológicamente a los pacientes diagnosticados a través del Programa de tamizaje neonatal con Hiperplasia Adrenal Congénita en la provincia Villa Clara.

MATERIAL Y MÉTODOS

Tipo de estudio: Se realizó un estudio observacional descriptivo, de corte transversal con búsqueda de información retrospectiva en pacientes con HAC atendidos por el servicio de Endocrinología del Hospital Pediátrico "José Luis Miranda" de Santa Clara, Villa Clara, Cuba

Universo y muestra: El universo estuvo compuesto por la totalidad de casos que fueron diagnosticados de Hiperplasia Adrenal Congénita en Villa Clara, Cuba, atendidos por el centro donde se realiza el estudio y en un periodo de 12 años (del 2005 al 2017). Fue de 12 casos.

Variables y recolección de los datos: Las variables utilizadas para el estudio fueron el sexo; tipo de embarazo; la edad gestacional al momento del parto; peso al nacer; formas clínicas; grado de afectación tiroidea; estadio de Tanner en el

que se encuentra; percentiles de acuerdo a la talla con el peso, la talla para la edad y el peso para la edad; la presencia o no de crisis adrenal y la terapia utilizada en el tratamiento de los casos. Para cumplir los objetivos del estudio se utilizaron los métodos de análisis y síntesis para la revisión bibliográfica referente al tema en cuestión consultando las fuentes nacionales e internacionales actualizadas. Se coordinó con el Departamento de Archivo y Estadísticas del Hospital Pediátrico "José Luis Miranda", y se procedió a la revisión de las historias clínicas (fuente secundaria) de los pacientes.

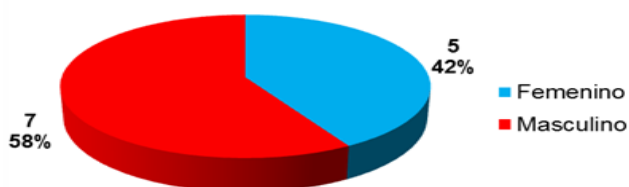
Análisis estadístico: Después de recogidos todos los datos en el modelo de recogida estos fueron registrados en una hoja de cálculo de Microsoft Office Excel 2013, para luego ser exportados al paquete estadístico SPSS (Statistical Packed For Social Science), versión 20.0 para Windows para el procesamiento según el tipo de variable y la descripción de frecuencias y relación entre mismas, se utilizaron medidas descriptivas para variables cualitativas y cuantitativas. Los resultados se presentaron en tablas y gráficos.

Normas éticas: Se contó con la aprobación del consejo científico y del comité de ética de la institución. El estudio se realizó en concordancia con lo establecido en la Declaración de la Asamblea Médica Mundial de Helsinki. Se cumplió con los principios de la ética: beneficencia, no maleficencia, justicia y autonomía; ya que en la investigación científica se garantizó la confidencialidad de la información puesto que no serían publicados los datos individuales de cada paciente sino el resultado final del procesamiento de la información.

RESULTADOS

El gráfico 1, se muestra que existen 7 pacientes del sexo masculino, para un 58,33% del total.)

Gráfico 1. Gráfico 1: Distribución de pacientes en edad pediátrica con Hiperplasia adrenal congénita según sexo. Villa Clara, Cuba. 2005- 2017.



Fuente: Modelo de recolección de datos.

El 66,66% del total de pacientes fueron producto de un embarazo de alto riesgo obstétrico. En cuanto a la edad gestacional de la madre al momento del parto, 6 pacientes nacieron entre las 37 y 40 semanas de edad gestacional para un 50% del total.

En la tabla 1, según su peso al nacer, 5 pacientes tuvieron un peso entre los 2500g y 3500g para un 41,67% del total. El promedio del peso al nacer de los pacientes en edad pediátrica con Hiperplasia Adrenal Congénita es de 3117g y los pesos de los niños se desvían de la media aproximadamente en 619,9g como promedio.

El 50% de los niños con HAC tienen el peso al nacer por debajo de los 3325 g y el otro 50% por encima de ese valor.

Tabla 1: Pacientes con HAC según su peso al nacer.

Peso al Nacer	Cantidad	%
<2500g	3	25
2500g-3500g	5	41,67
3500g-4000g	3	25
>4000g	1	8,33
Total	12	100

Fuente: Modelo de recolección de datos.

En la tabla 2 se observa que la forma clásica fue representada con 7 pacientes, un 58,33% del total. El 57,14% de los pacientes presentan la forma virilizante simple.

Tabla 2: Pacientes con HAC según su forma clínica y el sexo.

Formas Clínicas	Sexo				Total	
	Masculino		Femenino		Cantidad	%
	Cantidad	%	Cantidad	%		
Clásica	4	57,14	3	60	7	58,33
No clásica	3	42,85	2	40	5	41,67
Total	7	100	5	100	12	100

Fuente: Modelo de recolección de datos.

En 7 casos no existe afectación tiroidea, sin embargo, fueron 4 los pacientes que se incluyeron entre los que presentan grado I, representando el 33,33% del total.

En la tabla 3, entre ambos sexos, 7 son los pacientes que se encuentran por encima del 97 percentil lo que representa el 58,33% del total.

Según el peso para la edad, entre ambos sexos 5 fueron los pacientes que se encontraron por encima del 97 percentil, así como entre el 90-97 percentil mostrando el 41,66% del total en ambos casos.

En cuanto la talla según la edad, del sexo femenino

existe un individuo correspondiente al 3-10 percentil lo que representa el 20% del total. Mientras tanto, entre los dos sexos se muestra 6 pacientes dentro del 10-90 percentil para un 50% del total.

Tabla 3: Pacientes con HAC según percentiles del Índice de masa corporal (peso/talla²).

Percentil Peso para la talla	Sexo				Total	
	Masculino		Femenino		Canti- dad	%
	Canti- dad	%	Canti- dad	%		
10-90	2	28,57	1	20	3	25
90-97	1	14,28	1	20	2	16,67
>97	4	57,14	3	60	7	58,33
Total	7	100	5	100	12	100

Fuente: Modelo de recolección de datos.

El 83,33% de los pacientes se encontraban en estadio I de Tanner, mientras en el estadio III no se registró ningún caso. En el estadio II se encontraron 2 pacientes para un 16,67 %.

El 75% de los pacientes del estudio no tuvo ninguna crisis adrenal, mas el 25% sí la presentó en algún momento de su enfermedad.

Hubo un 100% de los pacientes que se trataron con medicamentos y solo 4 de ellos tuvieron que ser intervenidos quirúrgicamente para un 33,33% del total. El medicamento utilizado no se desarrolla en tabla porque el 100% utilizó la hidrocortisona.

DISCUSIÓN

La Hiperplasia Adrenal Congénita es una enfermedad de las glándulas adrenales con una incidencia muy baja a nivel mundial y nacional. Es una condición de baja frecuencia, pero de gran impacto en la morbimortalidad de los neonatos¹³.

La hiperplasia suprarrenal congénita es el desorden adrenal más común en niños y niñas; la causa más frecuente de ambigüedad sexual¹⁴.

En comparación al estudio realizado por Broche Cándó y colectivo de autores⁹, se observa como en 30 años de investigación apenas se conocen 8 casos, sin embargo, en el período estudiado en esta investigación, se tiene en cuenta en menos de 20 años como se han diagnosticados 12 casos a nivel provincial.

El diagnóstico temprano de la misma es de reiterada importancia en su control. En Cuba esto se debe a la eficacia del Programa de Tamizaje Neonatal, ya que todos los pacientes del estudio se sometieron a la realización de la conocida prueba del talón a su quinto día de nacidos, arrojando resultados positivos lo que propició la

implementación de un tratamiento temprano y su captación hacia las consultas de Endocrinología pediátrica.

En la actualidad el diagnóstico es aún más precoz, ya que puede ser prenatal al final del primer trimestre con el análisis del ADN obtenido mediante biopsia de vellosidades coriónicas o durante el segundo trimestre mediante amniocentesis. Esto generalmente se realiza cuando los padres tienen ya un hijo afectado¹⁵.

En estudio realizado en Ciego de Ávila por López Molinad et al¹⁴, de 321 muestras elevadas, 116 presentaron peso al nacer inferior a los 2500g (36,14%). Mientras que, de las muestras con peso al nacer superior a los 2500g, el 63.86% (205 muestras) tuvieron resultados elevados. Estos resultados coinciden estudio con los datos obtenidos por el nuestro donde el mayor porcentaje de pacientes con la enfermedad, y por demás con muestras elevadas, tenían un peso inferior a los 2500g.

Sin embargo, el estudio cubano de Coto Rodeiro y et al¹⁶ difiere de estos resultados ya que los neonatos con peso al nacer superior a los 2 500 g muestran valores medios de 17-OHP inferiores a los que se determinan en recién nacidos con un peso menor.

En el anterior estudio, los neonatos nacidos antes de las 37 semanas de gestación presentan concentraciones medias de 17OHP superiores a las cuantificadas en aquellos nacidos con más de 37 semanas de gestación, sin embargo, el estudio de López Molinad et al¹⁴ presentan más resultados elevados con edad gestacional superior a las 37 semanas.

Es importante considerar que en el RN antes de las 48 h de vida se produce un aumento fisiológico de 17 OHP en respuesta al estrés propio del parto, por lo que la muestra debe recolectarse después del segundo día de vida. En neonatos prematuros existe una alta incidencia de falsos positivos¹⁷.

Un embarazo de alto riesgo obstétrico fue analizado en el mayor número de casos. Condición esta a vigilar en todo embarazo debido al sinnúmero de alteraciones, incluyendo la HAC, que pueden provocar al recién nacido. Lo que lleva a desarrollar en otros estudios, qué entidades fueron las más comunes en estas gestaciones que las categorizaron como alto riesgo y así trabajar en controlar las mismas.

Clínicamente se manifiesta por un cuadro variable de hiperandrogenismo que puede hacerse evidente durante la infancia, adolescencia e incluso la edad adulta¹⁸.

Llama la atención, como en este estudio los pacientes mantienen un estadio de Tanner grado I, lo que ratifica lo abordado anteriormente de la eficacia del tratamiento precoz una vez diagnosticados a través de la pesquisa neonatal, ya que ha impedido el desarrollo adelantado de sus caracteres sexuales y otra serie de manifestaciones, que en estos pacientes no se hacen evidentes, manteniendo su desarrollo normal.

En un estudio realizado sobre la forma no clásica de hiperplasia adrenal congénita en la niñez y la adolescencia por parte del Dr. Francisco Carvajal y autores, manifestaron que la forma no clásica era más característica del sexo femenino, lo cual difiere de nuestro estudio donde en la forma no clásica se ubican más individuos del sexo masculino que del femenino¹⁸.

Como se ha podido apreciar la tendencia de estos niños es hacia la obesidad, lo que se infiere pudiera estar relacionado además de los estilos de vida al uso de medicamentos esteroideos por el resto de su vida producto a su enfermedad, los cuales muestran relaciones potenciales entre el apetito y la obesidad¹⁹.

Se ha relacionado la obesidad del niño/a con HAC, con la dosis de hidrocortisona recibida durante los primeros dos años; dosis superiores a 30 mg/m²/día se asocian con obesidad hasta en un 75% de los casos frente al 11% en el caso de que reciban dosis inferiores²⁰.

En el estudio de Sánchez Escudero et al²¹, refiere que un 25% del total de sus 38 casos manifestaban obesidad, mientras que el 58,33% de los casos de este estudio mantenían un percentil del peso para la talla por encima del 97.

El estudio de Bruno y Gómez⁵ aborda como se debe utilizar la menor dosis posible de glucocorticoides capaz de suprimir los niveles de andrógenos adrenales y mantener el crecimiento y la ganancia de peso dentro de lo normal, ya que dosis suprafisiológicas pueden afectar el crecimiento, lo que se confirma de manera general en estos pacientes.

A pesar del cuidadoso control médico y del buen cumplimiento terapéutico, la talla final media reportada en diferentes trabajos se sitúa entre -1 y -2 SDS en relación a la media poblacional e inferior a la talla genética²².

A pesar de que el crecimiento lineal está aproximadamente 1 SDS por debajo de la media, la masa ósea no parece estar comprometida en los pacientes que reciben las dosis recomendadas de glucocorticoides²².

La hidrocortisona es el glucocorticoide recomendado en la infancia y a pubertad ya que, por su vida media corta, no afecta el crecimiento, en contraposición a la prednisona o dexametasona según el estudio de los autores Casterás y Mogas²³.

La caracterización de la HAC en la población estudiada, permitirá al personal de salud entender su historia natural y orientará al desarrollo de nuevas terapias.

Por otra parte, se obtiene un gran beneficio con el aporte al conocimiento científico de los factores riesgo de enfermedades que pueden ser graves o mortales, aportando a su prevención.

Este estudio se vio limitado por su reducido tamaño de la muestra correspondiente solo a 12 pacientes diagnosticados a través del programa de tamizaje, así como también la dificultad de que complementarios como el cariotipo genético no estaba descrito en las historias

revisadas, y en algunos casos no se habían realizado. Como fortalezas constituye una caracterización de los casos con HAC atendidos en 12 años en el centro.

CONCLUSIONES

La forma clínica de HAC que predominó fue la clásica, y dentro de la misma la variante más representativa fue la forma virilizante simple. En relación al estadio de Tanner en que se encontraban, el grupo de mayor cantidad de individuos estaba en estadio I. El tratamiento medicamentoso fue utilizado por todos los pacientes. Desde el punto de vista epidemiológico predominó el sexo masculino. El tipo de embarazo con el que cursó la madre en el mayor número de casos fue de alto riesgo obstétrico.

AUTORÍA

Dunia Aurelia de la Cruz Figueroa: Participación sustancial en la idea, diseño, recogida de datos, análisis e interpretación de resultados, redacción del borrador y documento final y su aprobación.

Elizabeth Fernández Martínez: Contribución importante en la revisión crítica del contenido intelectual, recopilación y búsqueda de bibliografía, redacción del borrador y aprobación de la versión final del manuscrito.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Herrera-Gómez A. Hiperplasia suprarrenal congénita: origen de trastornos del desarrollo y diferenciación sexual. *MÉD.UIS.* 2015; 28(1):125-132.
2. Hiperplasia suprarrenal congénita. Medline Plus [Internet]. 2012 (Actualizada 27 Feb 2013; (Citado 4 mayo 2018) [aprox. 3 pantallas]. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000411.htm>
3. Martínez Colete, OC. Enfermedades de la glándula adrenal. (Citado 10 mayo 2018) Disponible en: <http://infomed.sld.cu>.
4. Huidobro Fernández B, Roldán Martínez MB, Rodríguez Arnao MD, Ezquieta Zubicaray B. Consejo genético en la hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa. *An Pediatr.* 2012; 76(1):51-2.
5. Bruno O, Gómez R. Hiperplasia adrenal congénita en niños y adolescentes. (Citado 10 mayo 2018) Disponible en: <http://infomed.sld.cu>.
6. Zaldívar Ochoa JR, Rodríguez Carballo A, Quesada Cortés M, Navarro Lautén A, Martínez, Álvarez M. Hiperplasia adrenal congénita clásica. Tratamiento médico y quirúrgico. *MEDISAN* [Internet]. 2010; 14(6): [aprox. 6 p.]. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S102930192010000600017&script=sci_arttext
7. Hinojosa Trejo MA, Arguinzoniz Valenzuela SL, Herrera Pérez LA, Caamal Parra G, Ibarra González I, Vela Amieva M, Bolaños Córdova LE, González Baqué I, García Flores EP. Aspectos relevantes del tamiz neonatal para hiperplasia suprarrenal congénita. *Acta Pediatr Mex.* 2018 Suplemento I (39):14S-24-S. (Citado 12 mayo 2019) Disponible en: <http://www.actapediatrica.org.mx>
8. Cifuentes, R. A. (2016). Consideraciones bioéticas del tamizaje neonatal: pautas para su regulación integral. *Revista Latinoamericana de Bioética*, 16(1), 154-173. DOI: <http://dx.doi.org/10.18359/rbi.1445>
9. Broche Candó RC, Reyes Romero O, Trelles Porro L, Cabrera Panizo R. Hiperplasia adrenal congénita: a propósito de un caso. (Citado 10 mayo 2018) Disponible en: <http://infomed.cu>.

10. Centro de Inmunoensayo 2005. Manual de procedimiento. Tamizaje y tecnología SUMA en la madre y el niño. (Citado 28 abril 2018) Disponible en: <http://scielo.sld.cu>.
11. Carlos Pías N, Rego Díaz A, Fernández Yero JL, Sistachs Vega V. Tamiz perinatal en Cuba con procesamiento de datos mediante el uso de tecnología SUMA. (Citado 10 mayo 2018) Disponible en: <http://scielo.sld.cu>.
12. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Dirección Nacional de Registros Médicos y Estadísticas de Salud. Anuario Estadístico de Salud 2016. La Habana: MINSAP (Citado 24 abril 2018). Disponible en: http://files.sld.cu/dne/files/2017/04/anuario_2016.pdf
13. Latorre S, Garzón C, Manosalva G, Merchán S, Jacomussi L, Maldonado S. Hiperplasia adrenal congénita por déficit de 21 hidroxilasa: un reto diagnóstico y terapéutico. Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud-FUCS. Publicado por Elsevier Espana, S.L.U. 2016. (Citado 4 mayo 2018) Disponible en: <http://www.elsevier.es/repositorio>.
14. López Molina CN, Torí Alarcón M, Martín Rodríguez Y, Moulén Baró I. Comportamiento del Programa de hiperplasia suprarrenal congénita en el territorio sur de la provincia de Ciego de Ávila durante los años 2005 a 2011. (Citado 4 mayo 2018) Disponible en: <http://scielo.sld.cu>.
15. Espinosa Reyes, TM. Diagnóstico prenatal de la hiperplasia adrenal congénita, una realidad. (Citado 10 mayo 2018) Disponible en: <http://scielo.sld.cu>.
16. Coto Rodeiro R, Varona Sánchez JA, Borrero López JA, Formoso Martín LE. Resultados de la pesquisa de hiperplasia adrenal congénita en recién nacidos. Rev Cubana Obstet Ginecol [Internet]. 2011 [citado 18 Feb 2017]; 37(2):136-146. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138600X2011000200003&lng=es.
17. Ochetti M et. al. Pesquisa neonatal de hiperplasia adrenal congénita: niveles de corte de 17- OH – progesterona en una población de Córdoba Argentina. (Citado 4 mayo 2018) Disponible en: <http://scielo.sld.cu>.
18. Carvajal Martínez F; Montesino Estévez T; Espinosa Reyes T; Navarrete Cabrera J; Pérez Gesén C. Forma no clásica de hiperplasia adrenal congénita en la niñez y adolescencia. Revista Cubana de Endocrinología 2010. (Citado 28 abril 2018) Disponible en: <http://scielo.sld.cu>.
19. Madders J. Estrés y relajación. Guía práctica. México. Fondo Educativo Interamericano, 2013.
20. Mejías Sánchez y otro. Trastornos de la diferenciación sexual: presentación de un caso de genitales ambiguos y revisión del tema. Rev Cubana Pediatr v.79 n.3 Ciudad de la Habana jul.-sep. 2007.
21. Sánchez Escudero V, García Cuartero B, González Vergas A, Banzanilla López C, Sentchordi Montané L, Ceñal González Fierro MJ, et all. Talla final y caracterización clínica, bioquímica y molecular en población pediátrica con la forma no clásica de hiperplasia suprarrenal congénita. Rev Esp Endocrinol Pediatr 2019; Volumen 10, Edición 2. Citado el 15 de enero de 2020. Disponible en: <http://www.seep.es/revista>
22. Labarta Aizpún JI, de Arriba Muñoz A, Ferrández Longás Á. Hiperplasia suprarrenal congénita. Protoc diagn ter pediatr. 2011;1:117-28.
23. Casterás A, Mogas E. Nuevas formulaciones de hidrocortisona en el tratamiento de la hiperplasia suprarrenal congénita. Rev Esp Endocrinol Pediatr 2019; Volumen 10, Edición 2. Citado el 15 de enero de 2020. Disponible en: <http://www.seep.es/revista>

Characterization of patients with congenital adrenal hyperplasia in Villa Clara, Cuba from 2005 to 2019.

ABSTRACT

Introduction: Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH) defines a group of autosomal recessive congenital diseases. An imbalance between the hormones cortisol and ACTH give rise to the clinical manifestations of the disease. With the use of the Neonatal Screening Program, satisfactory results have been achieved in the early detection of patients with CAH. Knowledge about this nosological entity and its characteristics of the studied patients is of great importance for a better management of it. **Objective:** to characterize clinically and epidemiologically the patients diagnosed through the Neonatal Screening Program with Congenital Adrenal Hyperplasia in Villa Clara. **Methods:** a descriptive observational cross-sectional study with retrospective information search was performed. The universe was made up of all the patients who had a diagnosis of CAH and were treated in the Endocrinology service of the Pediatric Hospital "José Luis Miranda" during the period 2005 to 2017. The type of pregnancy, the sex of each individual were used as variables, the Tanner stage in which they were, the percentiles for height, weight and age, as well as the treatment used. These in turn were analyzed in descriptive tables and graphs. **Results:** the classic way of presenting the disease represented 58%. 100% of the cases used drug treatment. **Conclusions:** male patients with CAH outnumbered females in quantity. The most frequent clinical way of presenting this nosological entity was the classic one. A large number of patients with an inappropriate weight for their age and height were found.

Keywords: : Congenital adrenal hyperplasia, Neonatal screening program.



Este artículo de *Revista 16 de Abril* está bajo una licencia Creative Commons Atribución-No Comercial 4.0. Esta licencia permite el uso, distribución y reproducción del artículo en cualquier medio, siempre y cuando se otorgue el crédito correspondiente al autor del artículo y al medio en que se publica, en este caso, *Revista 16 de Abril*.