

GENESeeker

Conoce el riesgo de que su hijo sea portador de una enfermedad genética.

Hiperplasia suprarrenal congénita

junogenetics.com

¿Qué es la Hiperplasia suprarrenal congénita?

La forma de pérdida de sal de la hiperplasia suprarrenal congénita clásica debida a la deficiencia de 21-hidroxilasa (CAH 21 OHD clásica; véase este término) se caracteriza por la virilización de los genitales externos en las mujeres, hipocortisolismo, pseudopubertad precoz y pérdida de sal renal debido a la deficiencia de aldosterona.

Las niñas se presentan al nacer con genitales ambiguos y niveles variables de virilización. Tienen un útero normal pero un desarrollo vaginal anormal. Los genitales externos de los niños son normales. La pseudopubertad precoz, que se manifiesta con diversos síntomas, como la aceleración de la velocidad de crecimiento y la maduración ósea, también está presente en ambos sexos. A diferencia de la forma de pérdida de sal de la HSC clásica de 21 OHD, la forma virilizante simple no presenta síntomas de deshidratación, pero tiene una deficiencia de glucocorticoides que requiere una terapia de sustitución de por vida y conlleva un riesgo de crisis suprarrenal de por vida.

¿Cuál es el siguiente paso si soy portador de la Hiperplasia suprarrenal congénita?

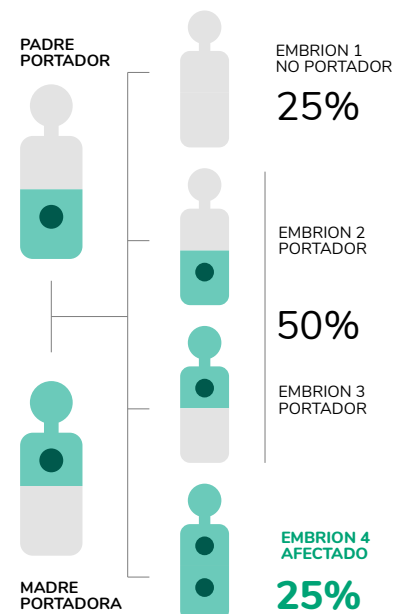
Si eres portador de Hiperplasia suprarrenal congénita, es importante que tu pareja se realice el test para saber si es portadora de la misma enfermedad genética.

¿Qué pasa si mi pareja no es portadora?

Si tu pareja obtiene un resultado negativo para la Hiperplasia suprarrenal congénita, la posibilidad de que ambos tengáis un hijo afectado es baja. Sin embargo no existe actualmente ninguna prueba capaz de detectar todas las mutaciones existentes, de forma que siempre hay un riesgo residual de que la persona que se ha realizado la prueba sea portadora de otras mutaciones menos frecuentes.

¿Qué pasa si ambos somos portadores de la Hiperplasia suprarrenal congénita?

Cuando ambos padres son portadores de la Hiperplasia suprarrenal congénita, la probabilidad de tener un hijo con esta enfermedad es del 25%



Si ambos son portadores de esta enfermedad pongase en contacto con su doctor o con su asesor genético para informarse de las opciones para su planificación familiar

