

**Experto universitario en atención de los cuidados enfermeros del
niño y el adolescente en el entorno escolar**

PLAN DE ATENCIÓN AL NIÑO CON HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA PERDEDOR DE SAL EN EL ENTORNO ESCOLAR

Lourdes Polo Barrajón DNI 02667969S

Tutora : Cristina Álvarez López



UCAV

fuden

ÍNDICE

	Página
1. RESUMEN Y PALABRAS CLAVE	Pág. 3
2. INTRODUCCIÓN Y PLANTEAMIENTO	Pág.4-11
3. OBJETIVOS	Pág.12
4. METODOLOGÍA	Pág.13-15
5. DESARROLLO Y/O IMPLANTACIÓN	Pág.16-22
6. CONCLUSIONES	Pág.23
7. BIBLIOGRAFÍA	Pág.24-26
8. ANEXOS	Pág.27-39

TÍTULO DEL TRABAJO

Plan de atención al niño con Hiperplasia Suprarrenal Congénita perdedor de sal en el entorno escolar.

RESUMEN DEL TRABAJO

El fin de este trabajo es conocer más en profundidad una enfermedad rara, poco conocida por los sanitarios y docentes, y presente en los colegios e institutos, se llama Hiperplasia Suprarrenal Congénita perdedor de sal(HSC). Para ello vamos a realizar un plan de atención enfocado a pacientes con esta patología endocrino-metabólica, poco estudiada, y cuya repercusión en estos niños y niñas dentro del entorno escolar puede ser de riesgo vital, por lo que convierte a la enfermera en una figura indispensable en dicho centro. Va dirigido a personal sanitario, docente y a aquellos que conforman la comunidad escolar. Este trabajo es una reivindicación del derecho de los niños con patologías diferentes a las mayormente conocidas, a poder ser atendidos por personal sanitario dentro del entorno escolar. Conoceremos la enfermedad, los síntomas y cómo reaccionar ante ellos, cómo tratar posibles crisis suprarrenales y su tratamiento. Veremos los planes de cuidados focalizados en los niños en diferentes situaciones dentro del horario escolar. Se verá la gran importancia de la enfermería escolar dentro de la patología de la hiperplasia suprarrenal congénita perdedor de sal.

PALABRAS CLAVE

Hiperplasia suprarrenal congénita: Cortisol; enfermedad rara; Insuficiencia adrenal; glándulas suprarrenales; Déficit 21-Hidroxilasa; Aldosterona; Addison; estrés; CAH; cuidados; cares

INTRODUCCIÓN Y PLANTEAMIENTO

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC), es una enfermedad rara, metabólica que engloba un grupo de trastornos enzimáticos(1), que da lugar a una alteración en la síntesis del cortisol, y aldosterona con una acumulación de precursores androgénicos provenientes de las glándulas suprarrenales(ANEXO 1). Todas las formas de HSC se heredan con carácter autosómico recesivo, y en la mayoría de los casos es por el déficit de 21 Hidroxilasa (95% de los casos)(ANEXO 2).

La enfermedad se presenta con dos características fundamentales: la primera es la insuficiencia suprarrenal e hiperandrogenismo, ya que las suprarrenales son incapaces de transformar la 17-OH progesterona (17OHP) en 11-desoxicortisol (por lo tanto déficit de secreción de cortisol), y progesterona en 11-desoxicorticosterona (déficit en la producción de aldosterona); y hay una acumulación de 17OHP, y precursores androgénicos como la androstenediona, testosterona y de sus metabolitos respectivos(2). Según las manifestaciones clínicas se pueden diferenciar en dos formas: las clásicas (pérdida salina y virilización simple), y por otro lado las no clásicas (sintomática y oligosintomática). La incidencia de las formas clásicas es de 1/15000, mientras que en las no clásicas es de 1/1000. La forma más grave, es la forma clásica perdedor de sal(2). Estos pacientes carecen de producción total de cortisol y de aldosterona, por lo que es importantísimo conocer tales hormonas, además tienen pérdida de sodio, ya que al no tener aldosterona no retienen sodio, por lo que repercute aún más en la salud de estos niños. Al carecer de estas hormonas, pueden dar lugar a crisis de insuficiencia suprarrenal, que tiene una importante morbilidad si no se instaura un tratamiento adecuado; la hipoglucemia, junto con la hiponatremia grave, pueden afectar al desarrollo neurológico del paciente(3). El sistema

renina-angiotensina-aldosterona consiste en una secuencia de reacciones diseñadas para ayudar a regular la presión arterial, en este caso está alterado (ANEXO 3).

El cortisol, tiene principalmente las funciones de antiinflamatorio, antialérgico e inmunosupresor. También entra en la regulación de la función circulatoria y renal, además de influir sobre el crecimiento, el desarrollo, el metabolismo óseo y la actividad del sistema nervioso central (SNC). El cortisol entra dentro de los corticosteroides de acción corta, dura entre 3 y 6 horas.(4)

Efectos antiinflamatorios: inhiben la síntesis de las citoquinas, y además actúa sobre diferentes células como macrófagos, linfocitos, monocitos y células endoteliales. Actúa también sobre los mediadores inflamatorios como son los leucotrienos y las prostaglandinas, por la inhibición de la acción de la fosfolipasa A2, y con ello la cascada del ácido araquidónico donde se forman estos metabolitos. Las dosis elevadas crónicas de los glucocorticoides, minimizan las respuestas inflamatorias, pero a la vez producen un aumento de susceptibilidad a determinadas infecciones bacterianas y víricas.(5)

Efecto antialérgico: debido a la inhibición de la respuesta de los mastocitos a la IgE, dando lugar a la inhibición de la degranulación y la liberación de la histamina. También tiene efecto inmunosupresor, disminuyendo inmunoglobulinas y también produciendo menos anticuerpos.(6)

Efectos en el metabolismo: En referencia a los hidratos de carbono, el cortisol aumenta la glucemia en sangre mediante la gluconeogénesis hepática, además los glucocorticoides pueden actuar de manera paralela a la insulina al favorecer la gluconeogénesis a partir de la glucosa formada por los aminoácidos, ayudando a proteger al cuerpo del ayuno. Estos mecanismos producen un incremento en la intolerancia a la glucosa, y un exceso de glucocorticoides puede dar lugar a una diabetes. Con respecto a las grasas, hay un aumento de los ácidos grasos libres como consecuencia de la

estimulación de la lipólisis. Como se impide la entrada de la glucosa a la célula y hay una disminución de la producción de glicerol, se ve una disminución de la lipogénesis. El aumento marcado de la lipólisis favorece a la obesidad visceral y puede verse incrementado por acción de las catecolaminas como la adrenalina y la noradrenalina. Con respecto a las proteínas hay un efecto catabólico, ya que se estimula la liberación de aminoácidos a partir de las proteínas favoreciendo su desaminación y promoviendo gluconeogénesis. La consecuencia es la atrofia muscular, así como debilidad y retraso en la cicatrización.(3,6)

Efectos sobre el crecimiento: Es relevante su función con respecto a la diferenciación celular y el desarrollo del feto. A dosis altas, durante periodos prolongados, los glucocorticoides detienen la maduración ósea y pueden disminuir el crecimiento lineal. Existen evidencias del efecto de inhibición que realizan sobre las epífisis, reflejado en una disminución del factor de crecimiento insulínico libre (IGF-1).(7)

Efectos circulatorios y renales: Puede aparecer un efecto mineralocorticoide cuando la enzima 11beta HSD renal se satura por altas concentraciones por glucocorticoides, lo que sucede es retención de sodio y excreción de potasio, lo que conlleva un aumento de tensión y retenciones de líquidos provocando edemas. Los glucocorticoides además tienen efecto inotrópico positivo sobre el ventrículo izquierdo y sensibilizan los vasos sanguíneos a las acciones de las catecolaminas al inhibir la captación extraneural. Por lo tanto, en ausencia de éstos se observa una disminución del gasto cardíaco y shock, así como una insuficiencia cardíaca en situaciones de exceso de cortisol, produciéndose una sobrecarga del volumen vascular.(7)

Efectos óseos: Cuando las concentraciones séricas de glucocorticoides están por encima del nivel fisiológico pueden aparecer alteraciones en el

metabolismo óseo. Primeramente, tiene un efecto antagonista sobre la vitamina D en el intestino, por lo que el cuerpo absorbe menos calcio.(7) Además, a nivel renal también disminuye la absorción de calcio favoreciendo la excreción renal de dicho mineral proveniente del hueso. Aparece también la hormona paratiroidea (PTH) influenciada por los glucocorticoides, ya que al aumentar la sensibilidad renal y de los osteoclastos por la acción de dicha hormona, lo que produce es un aumento de la resorción ósea y por lo tanto aparece una pérdida ósea. Esto hace que haya una disminución en las reservas de calcio y da lugar a la osteoporosis.(6)

Efectos en el Sistema Nervioso Central (SNC): Los glucocorticoides son estimulantes del SNC, en concreto en el hipotálamo, lo que provoca sensación de euforia, hiperactividad motora, excitación alucinaciones e insomnio y llegando hasta producir psicosis corticoidea. Los pacientes pueden manifestar depresión o fatiga. En los electroencefalogramas puede aparecer reducción de la frecuencia y de la amplitud de las ondas alfa.(7)

Al cortisol se le conoce como la hormona del estrés, ya que aumenta cuando hay fiebre, infecciones, golpes (estrés físico) y rotura de huesos. Hay que tener en cuenta que el estrés psíquico también hará aumentar tal hormona (exámenes, cualquier situación de nervios). La aldosterona, es la hormona que participa en la homeostasis renal del sodio y en la regulación de la presión arterial.(4)

Este trabajo se realiza para dar a conocer una enfermedad rara y crónica, una de entre tantas enfermedades crónicas en la infancia, y un seguimiento de un profesional sanitario durante la jornada educativa. Recordemos que los niños están muchas horas, en un entorno que a veces pueden ocurrir accidentes que en niños sanos no tiene importancia, pero en otros casos puede ser vital.

En la comunidad de Madrid en el año 2014 se publicó un decreto en el Boletín Oficial de la CAM (nº 173) la Orden 629/2014, de 1 de julio, conjunta de la Consejería de Sanidad y de la Consejería de Educación, Juventud y Deporte, por la que “se establece la colaboración entre ambas para la atención sanitaria de alumnos escolarizados en centros educativos públicos de la Comunidad de Madrid que presentan necesidades sanitarias de carácter permanente o continuado. Entre estas circunstancias y necesidades singulares existentes, es necesario incluir a los alumnos escolarizados en centros públicos que presentan necesidades sanitarias de carácter crónico y permanente o que requieren una atención sanitaria continuada en el tiempo, para acceder a una educación de calidad en un entorno normalizado”. “Entre ellas, cabe destacar la atención a la salud y la fisioterapia, habitualmente asociadas a los alumnos con discapacidad motora, a los alumnos de corta edad que padecen diabetes y a los alumnos que deben ser alimentados mediante sonda gástrica”. En dicho decreto se establecía por fin la figura de la enfermera sanitaria en el entorno escolar. Este decreto fue derogado en 2019, dejando esa obligatoriedad de la atención sanitaria en centros educativos a niños con patologías crónicas que presentan necesidades sanitarias con carácter continuado y permanente, es algo discrecional de cada centro educativo de tener enfermera o no.(8)

Las estrategias de abordaje para el niño con hiperplasia suprarrenal congénita perdedor de sal, deben generar condiciones normales que no supongan ningún obstáculo en su desarrollo escolar. En la convención de 1959 de la ONU(9), se redactó la declaración de los derechos del niño donde todos los países participantes reconocerán la protección del niño en todos los ámbitos de la vida. Así se declara en el principio 2 que “El niño gozará de una protección especial y dispondrá de oportunidades y servicios, dispensado todo ello por la ley y por otros medios, para que pueda desarrollarse física, mental, moral, espiritual y socialmente en forma saludable y normal, así como en condiciones de libertad y dignidad. Al promulgar leyes con este fin,

la consideración fundamental a que se atenderá será el interés superior del niño". En el principio 5 " El niño física o mentalmente impedido o que sufra algún impedimento social debe recibir el tratamiento, la educación y el cuidado especiales que requiere su caso particular."(9)

Con respecto a las novedades más destacadas de la enfermedad, podríamos nombrar los fármacos que buscan imitar de cierta manera el ritmo circadiano del cortisol.(10) Actualmente, no existen pautas ni mediación que puedan imitarlo, dado que el cortisol, presenta su concentración más baja hacia las 00:00 horas y un aumento de cortisol hacia las 02:00-04:00 horas, con un pico hacia las 08:00 horas, previo a despertar, seguido de un descenso durante el día.(11) Actualmente la pauta más recomendable, es ajustada por la superficie corporal y dividida en 3 ó 4 dosis, siendo la mayor cantidad en la mañana. La biodisponibilidad de la hidrocortisona (HC) oral es cercana al 90-95%, pero la vida media es corta en torno a 60-120 minutos.(12) Se recomienda tomar la HC previa a las comidas, dado que la ingesta retrasa el pico de absorción del fármaco. Para imitar el pico de la mañana del despertar, deberíamos adelantar la toma de la mañana a las 05:00 de la mañana.(10,14) En pediatría no existen dosis de HC tan bajas en el mercado, por lo que se hacen elaborar formulaciones magistrales a partir de comprimidos. Estas preparaciones comportan un riesgo de variabilidad de dosis. Un estudio llevado a cabo en Alemania demostró que las cápsulas de HC a dosis bajas, contenía una cantidad no uniforme en el 21,4% de las cápsulas de formulación.(11)

Otro tratamiento sería la infusión subcutánea continua de HC imitando el ritmo circadiano del cortisol, ha demostrado que puede controlar la ACTH y la 17-OHP en pacientes de difícil manejo.(15) Además, reporta buena aceptación el uso de la bomba, y una reducción significativa de la dosis diaria de HC. En general todos los estudios demuestran que es más preciso al

conseguir una sustitución más natural y fisiológica del cortisol, y de forma más práctica con HC de liberación modificada(12,16).

Para pediatría se encuentra AlKindi®, es un tipo de gránulos multiparticulados de hidrocortisona, contenidos en una cápsula de hipromelosa para la administración oral en niños. La cápsula se abre y se administran los gránulos secos o mezclados con comida y seguidos de agua. Poseen unos excipientes que enmascaran el sabor amargo de la HC. La posología que hay en el mercado es de 0,5 mg, 1 mg, 2 mg y 5 mg.(10,13) Alkindi® tras la fase 3 de estudio publicado por Neuman en 2018, avaló la correcta absorción del fármaco y seguridad del producto. En Europa se aprobó en 2018 a través de la ruta PUMA (Pediatric Use Marketing Authorisation). En UK y Alemania está disponible la prescripción, en España continúa en fase de valoración. Por otro lado, tenemos la aparición de otros dos fármacos que actualmente están destinados de momento a adultos, Plenadren® y Chronocort®.(10,12) El Plenadren®, es otra HC de liberación modificada, tipo dual, con una capa de recubrimiento de liberación inmediata y un núcleo de liberación extendida, de un solo uso al día. Este fármaco no iba dirigido a bloquear el aumento de ACTH nocturno, así que inicialmente no estaba estudiado en HSC. En Europa está prescrito por varios países, mientras que en España se puede gestionar como medicación extranjera. El Chronocort®, es una formulación de HC de liberación modificada que pretende imitar el ritmo circadiano del cortisol, suprimiendo a la vez el pico nocturno que conlleva el exceso de andrógenos en la HSC. El Chronocort®, continúa con estudios sólo para mayores de 12 años.(10,13)

Por otro lado, tenemos un fármaco que no es HC, sino que debe tomarse junto con los glucocorticoides llamado Crinecerfont, el cual es un antagonista del receptor del factor liberador de corticotropina tipo 1 (CRF1R) desarrollado para tratar esta enfermedad. Se intentaría reducir la necesidad de tratamiento a largo plazo de dosis muy altas de glucocorticoides y de sus

efectos adversos en personas con HSC. Estaría indicado para reducir niveles de la 17OH, la ACTH y la androstendiona, por lo que se debería de tomar la HC a dosis más bajas. Este medicamento se encuentra en fase III estudio donde participa España, concretamente el hospital Ramón y Cajal. "CAHtalyt Pediatric Study: Estudio aleatorizado, doble ciego y controlado con placebo para evaluar la seguridad y la eficacia de crinecerfont (NBI-74788) en sujetos pediátricos con hiperplasia suprarrenal congénita clásica, seguido de un tratamiento abierto -ES". Se pueden comparar los tratamientos en el ANEXO 4.(10,15,16)

OBJETIVOS

1.1 Objetivo general

- Conocer la efectividad de la atención al niño con Hiperplasia suprarrenal Congénita perdedor de sal en la actualidad.

1.2 Objetivos específicos

- Conocer la situación actual de la atención al niño con Hiperplasia suprarrenal Congénita perdedor de sal y su influencia en la salud.
- Describir las evidencias y novedades más relevantes publicadas en la actualidad de la atención al niño con Hiperplasia suprarrenal Congénita perdedor de sal.
- Relacionar los aspectos más relevantes en la actualidad de la atención al niño con Hiperplasia suprarrenal Congénita perdedor de sal
- Analizar el papel de la enfermera en la atención al niño con Hiperplasia suprarrenal Congénita perdedor de sal..

METODOLOGÍA

Para realizar el trabajo he obtenido artículos desde el año 2018 hasta la actualidad en Pubmed, Scielo, Cochrane, Elsevier. Todos gratuitos y con la posibilidad de descargarlos. Aparece un libro que no entra en fecha, dada su gran utilidad y su gran contenido en estudios sobre esta enfermedad rara no podían faltar (Management of the child with congenital adrenal hyperplasia, del 2009, del Dr.Hindmarsh). Al ser poco estudiada, no se encuentran muchas actualizaciones sobre la enfermedad.

Siguiendo el método DAFO, comentar que he encontrado bastantes debilidades dada la casuística de la enfermedad (1/15000), así como la poca información que hay sobre los cuidados de estos niños, el poco conocimiento que tienen los propios endocrinos, al ser una enfermedad rara hay pocos estudios y pocas investigaciones sobre los tratamientos. Los fármacos punteros como la hidrocortisona de acción retardada, continúan a la espera de ser valorados y poder ser comercializados en España, mientras que en otros países ya están disponibles. En España apenas hay estudios sobre la enfermedad, ya que la investigación supone coste económico y al ser rara, no es muy atractiva para su estudio.

Riesgo de crisis adrenales, dado que si no se maneja adecuadamente se puede dar lugar a estas peligrosas situaciones.

Al ser crónico el tratamiento, la medicación es de por vida, a tener en cuenta las descompensaciones a lo largo de todas las etapas de la vida.

La calidad de vida del niño se ve afectada, dando lugar a efectos secundarios a largo plazo.

Un diagnóstico tardío da lugar a complicaciones muy graves.

Cada comunidad autónoma tiene un acceso diferente al tratamiento, por lo que la calidad de los tratamientos varía en una u otra comunidad, y por tanto el pronóstico.

Como amenaza he encontrado la infravaloración de la enfermedad, no se le da la importancia que tiene como enfermedad grave y rara (son niños normales). Dentro de la HSC hay varios tipos como he comentado anteriormente, por lo que a veces niños con formas no clásicas o crípticas pueden tener algún pico de estrés dando lugar a sintomatología, y no son tratados correctamente. Continúan dando tratamientos obsoletos, sin ninguna medición del cortisol. Esta hormona debería ser medida las 24 horas y de ahí, sacar un tratamiento individualizado, que no se hace. A largo plazo, un inadecuado tratamiento dará lugar a complicaciones a largo plazo: problemas en el crecimiento, en el desarrollo y la fertilidad.

Como fortalezas diría la implementación poco a poco de la enfermera escolar dentro del sistema educativo, para tratar y monitorizar otro tipo de enfermedades no conocidas. El Cribado neonatal con las pruebas del talón, realizan un diagnóstico precoz para esta y otras enfermedades raras, lo que permite que un tratamiento precoz y disminución de secuelas. Tenemos tratamiento para la enfermedad, aunque reitero que hay mejores medicamentos adaptados a tal enfermedad. La existencia de grupos de padres con afectados con HSC, es imprescindible para el día a día.

Como oportunidades, este trabajo sería el primer plan de cuidados de la HSC forma pierde sal en el territorio nacional. Pudiendo ayudar a enfermeras en el ámbito escolar con este tipo de patología. También mostrar esta enfermedad como lo que es, rara y grave, dándole la visibilidad que necesita. Una visibilidad más allá de enfermería, también docentes y personal que forma la comunidad educativa. La investigación en terapias génicas avanzadas ofrecerá tratamientos más eficaces y con menos efectos secundarios. Importante la concienciación y la educación en sanitarios para el mejor manejo de la enfermedad.

A partir de las 2026 todas las comunidades autónomas, implantarán dentro del cribado neonatal a la Hiperplasia suprarrenal congénita, lo que mejorará en todo el territorio español el diagnóstico temprano. Por otro lado, aunque continúa en estudio, existen dispositivos para ajustar tratamientos en tiempo real, la **bomba de cortisol**, lo que mejorará las dosis de cortisol de una manera individualizada.

DESARROLLO Y/O IMPLANTACIÓN (PROPUESTA)

Este plan educativo tiene la característica que es el primero que se realiza sobre esta enfermedad. Se va a desarrollar para que tenga validez tanto en colegios como en institutos, muy importante en la etapa infantil, sobre todo, donde el niño o la niña no consiguen expresar muy bien los síntomas que tienen, por lo que el conocimiento del docente será muy importante para avisar a la enfermera en cualquier momento.

Como ya he comentado antes, los niños con HSC deben tener las condiciones necesarias que no supongan ningún obstáculo en su desarrollo escolar. Para ello toda la comunidad educativa debe tener cierto conocimiento sobre la enfermedad, para promover la atención excelente a estos niños. Los niños que presentan HSC deben participar en todas las actividades del centro educativo, haciéndoles sentir absolutamente normales ante la toma de la medicación, toma de tensión arterial o toma de glucemia. Estos niños tienen medicación oral, que en general son cápsulas de formulación magistral de hidrocortisona o jarabes en suspensión, que suelen tomar cada 6 u 8 horas dependiendo de cada niño. Y en especiales ocasiones, traumatismo grave, vómitos de repetición se deberá administrar de manera urgente una inyección intramuscular (IM)(18) no precargada, con actocortina (la dosis dependerá de los años del niño). Es muy importante el formar a todas aquellas personas que tengan relación con el alumnado que tenga HSC (docente, personal de comedor, personal no docente) para que puedan avisar si muestra síntomas el niño.

Además, el centro debería de tener un plan de cuidados dirigidos al niño y adolescente con HSC perdedor de sal, teniéndolo tanto los padres como el centro educativo (sus responsables), y también el centro de salud de referencia del centro educativo (ANEXO 5).

Instrucciones:

- Iniciaremos entrevista con la enfermería para presentar la enfermedad, síntomas y signos, desencadenantes de crisis, medicación. Necesitamos información sobre el nacimiento, crisis que haya podido tener hasta la actualidad, ingresos y motivos de los ingresos, último ingreso, vacunaciones, si ha estado en escuela infantil, desarrollo actual, medicación actualizada por endocrino o pediatra.
- A continuación, tendremos una pequeña entrevista con su tutor/a para explicar su enfermedad y síntomas a tomar en cuenta para estar alerta durante las horas de clase.
- Así mismo, la enfermera explicará el caso a personal no docente que tenga contacto con el niño en horas no docentes (comedor, patio) para estar atentos por si hubiera accidente.
- El centro necesitará un informe actualizado de la enfermedad (explicando tipología), y las tomas de medicación , así como toda la medicación que tome durante todo el día.

Debemos exponer el caso en el claustro escolar para que conozcan al niño y explicar su enfermedad. Lo haremos igualmente con personal no docente, como secretaria, portero, personal de cocina, cuidadoras. Es importante que todos conozcan la enfermedad. Rellenaremos hoja de protocolo de niño con HSC, datos de padres, tipo de HSC, medicación actual y horas de tomas. Cuando realicemos una intervención hacia el niño /niña, se deberá de avisar a los padres y a continuación escribir en hoja de actuaciones, reflejando lo que se ha realizado. (ANEXO 6)

Situaciones en el centro escolar que conllevan situaciones agudas en el niño con HSC perdedor de sal:

Se deberá abrir incidencia cada vez que haya una situación aguda, avisando a los padres (ANEXO 6).

-Hipotensión, sobre todo en meses cálidos. Desequilibrio electrolítico. Se deberá reponer líquidos que contengan solución isotónica, con azúcar y sales. Monitorizar la tensión arterial.(10)

-Hipoglucemia: se entiende por la bajada de glucosa en sangre por debajo de valores de 70 mg/dl. Dar en esos casos algún hidrato de carbono de acción rápida (bebida azucarada, cola,) (18) y monitorizar que suba la glucemia capilar (ANEXO 7). Toma de tensión arterial. Las causas que pueden dar lugar a la hipoglucemia son: falta de cortisol, fiebre, vómitos. Los síntomas serían palidez, cefalea, dolor abdominal, debilidad que, si no se corrige, puede dar lugar a visión borrosa, náuseas, mareos, sudoración. Y si transcurre el tiempo sin aumentar la glucemia entrará en un estado de estupor y coma. Se necesita administrar **actocortina IM** (16,19), si no hay tolerancia oral. (ANEXO 8)

-Fiebre: Si la temperatura es > 38 C se deberá duplicar la medicación basal del niño. Si la fiebre es > 39 C, deberemos triplicar la medicación del niño, así como administrar por vía oral medicación antitérmica(en cualquier momento que presente fiebre)(19).

-Diarrea, que consiste en varias deposiciones líquidas de heces que contemplen síntomas en el niño (mareo, dolor abdominal agudo). Rehidratar, monitorizar la tensión arterial. Hidratar.(19)

-Vómitos: más de dos vómitos conlleva una bajada de glucemia capilar, más pérdida de líquidos, acompañada de no tolerancia oral, en estos casos hay que inyectar **actocortina intramuscular(ANEXO 8)**. Toma de tensión arterial.
¡URGENCIA NO DEMORABLE! Avisar a padres ya que conlleva realización de analítica urgente de iones, cuerpos cetónicos, suero salino endovenoso(IV) y antiemético IV.(10)

-Traumatismos graves, como rotura ósea, se deberá administrar igualmente **actocortina IM.!** **¡URGENCIA NO DEMORABLE!** **Avisar 112.**(10)

-Crisis suprarrenal: La clínica inicial es inespecífica, pueden aparecer síntomas vagos como: anorexia, malestar, pérdida de peso, astenia, que originan enfoques diagnósticos erróneos, especialmente de tipo psiquiátrico (depresión, anorexia nerviosa, etc.). Se manifiesta como dolor abdominal, vómitos y fiebre, sugestivos de abdomen agudo. En la HSC se produce hiperpigmentación de la piel y las mucosas por elevación de la ACTH. Las alteraciones bioquímicas características son acidosis metabólica, hipoglucemia, hiponatremia e hiperpotasemia.(10,19)

Las dosis de urgencia son:(10)

-Menores de 1 año: 25 mg IV o IM.

-Entre 1 y 6 años: 50 mg IV o IM.

-Mayores de 6 años: 100 mg IV o IM.

Tras la **actocortina, IM** el niño debe ser llevado al hospital.

Situaciones no urgentes en el niño con HSC perdedor de sal:

Aquí estarían situaciones tales como ir de excursión y salir del centro. El niño siempre portará la documentación donde aparezca la enfermedad de hiperplasia suprarrenal congénita perdedor de sal. También puede llevar la tarjeta identificativa (ANEXO 9). Así como, folleto informativo sobre su enfermedad (ANEXO 10).

Con respecto a las salidas del centro, hay que tener en cuenta las tomas de su medicación y darla a su hora. Por otro lado, el pernoctar fuera de casa, hay que tener cuidado con las tomas nocturnas dado que suelen ser a horas de madrugada (ejemplo a la 01:00 am- 06:00 am)

Es recomendable que los niños sean autónomos, y sean capaces de recordar al menos que tienen que tomar la medicación en ciertos horarios, que esto dependerá, obviamente, de la edad de los niños. Con respecto al ejercicio físico, es muy importante realizarlos con los demás compañeros por los beneficios que aporta. Debemos tener especial atención en meses calurosos, donde puede haber pérdida de líquidos, sodio y por lo tanto deshidratación. Debemos reponer líquidos inmediatamente tras realizar ejercicio.

Otras recomendaciones:

-En general estos niños y niñas presentan un nivel de intervención alto asignado por su centro de salud dada la patología, por lo que deben tener controles mensuales de tensión arterial.

-Se recomienda tener todas las vacunas del calendario asignado, así como, la de la gripe estacional anual por ser niños de riesgo.

-Es recomendable tener un glucómetro en casa, así como un aparato de medición de la presión arterial con manguito compatible para niños.

- Además, estos niños, tiene trimestralmente controles por su endocrino de determinadas hormonas como la ACTH, cortisol, renina, 17OH, DHEA...donde se ve la eficacia del tratamiento oral sustitutorio.

- La enfermedad al ser tratada con corticoides, hace aumentar la glucemia plasmática por lo que a la larga pueden tener afectación en el páncreas y llegar a tener diabetes.

-Además, como ya explicamos en el inicio del trabajo, los corticoides crónicos son antagonistas de la vitamina D, por lo que estimula a la parathormona ejerciendo pérdida de calcio por la excreción renal, con lo que da lugar a osteoporosis a largo plazo.

-La importancia de visibilizar la enfermedad en sí dentro del entorno escolar. Realizando un día alguna actividad para que se pueda compartir información, como por ejemplo, realizando el día de las enfermedades raras que es el 29 de febrero, o el día 1 de junio que es el día de la Hiperplasia suprarrenal congénita, a través de la asociación de familias del propio colegio.

-Al ser una patología rara, la información es realmente escasa. De ahí, surge la Asociación Española de Hiperplasia Suprarrenal Congénita, formada por padres y madres, cuyos hijos e hijas tienen la enfermedad. También formada por adultos y niños que tienen todo el

abanico que forman las formas clásicas y no clásicas de la enfermedad (ANEXO 6). Dedicándose por completo, a ayudar a familias que tienen la enfermedad, orientándose de una manera muy completa sobre la enfermedad, las crisis suprarrenales, los profesionales más actualizados, ayudas para los niños, discapacidad, tratamientos. Teniendo grupo nacional e internacional a través de las redes (ANEXO 10 Y 11).

-Además es importante contar con el colectivo de enfermería escolar, por lo que en el año 2023 se realizó un convenio entre AMECE y la AEHSC para apoyar a ambas partes dentro del entorno educativo.

Video explicativo de la enfermedad: https://youtu.be/PE9YNbcziww?si=GWrhY_C19tjAZrkB

Seguimiento y evaluación

Como todo nuevo plan de cuidados, se necesita un seguimiento para obtener información de todas las actuaciones que realiza la enfermera, con el fin de obtener mejores resultados y mejorar aquellos que no son adecuados. Así podremos mejorar año tras año las actuaciones, y los fallos encontrados. Recordemos que los planes de cuidados, son documentos dinámicos, ya que podremos modificarlos para llegar a la excelencia de dichos cuidados.

CONCLUSIONES

Como podemos ver, la HSC necesita de una enfermera en el entorno escolar para poder reconocer síntomas y signos que nos adviertan del estado de salud de un niño/a con Hiperplasia Suprarrenal Congénita perdedor de sal. Cualquier persona no puede estar a cargo ni puede ser responsable de la administración de fármacos parenterales. Además, la presencia de personal sanitario en el centro escolar con ese tipo de patología, reduce el riesgo de tener crisis suprarrenales. La figura de la enferma tiene como objetivo, anticiparse ante síntomas que puedan desencadenar situaciones de riesgo vital.

En la actualidad, no hay ninguna ley que regule en nuestro país la figura de la enfermera como obligatoria dentro de la comunidad escolar. Sólo hay una normativa basada en protocolos, guías y recomendaciones, pero sin leyes que regulen de forma clara a la enfermera escolar.

La enfermera escolar realiza una función asistencial importantísima, realizando diagnósticos enfermeros, elaborando planes de cuidados al niño crónico y no crónico, realizando procedimientos específicos agudos, revisando la evolución de la patología crónica del alumno, actuando ante situaciones de urgencia, colaborando con los servicios de atención primaria, colaborando en programas de educación para la salud (EpS), proporcionando medidas terapéuticas prescritas por el facultativo, fomentando el autocuidado del alumno, enseñando hábitos saludables dentro y fuera del entorno escolar, informando a las familias de los alumnos con patologías crónicas de las actuaciones realizadas unificando entre las dos partes un criterio de actuación, reconociendo y previniendo accidentes dentro del colegio.

BIBLIOGRAFÍA

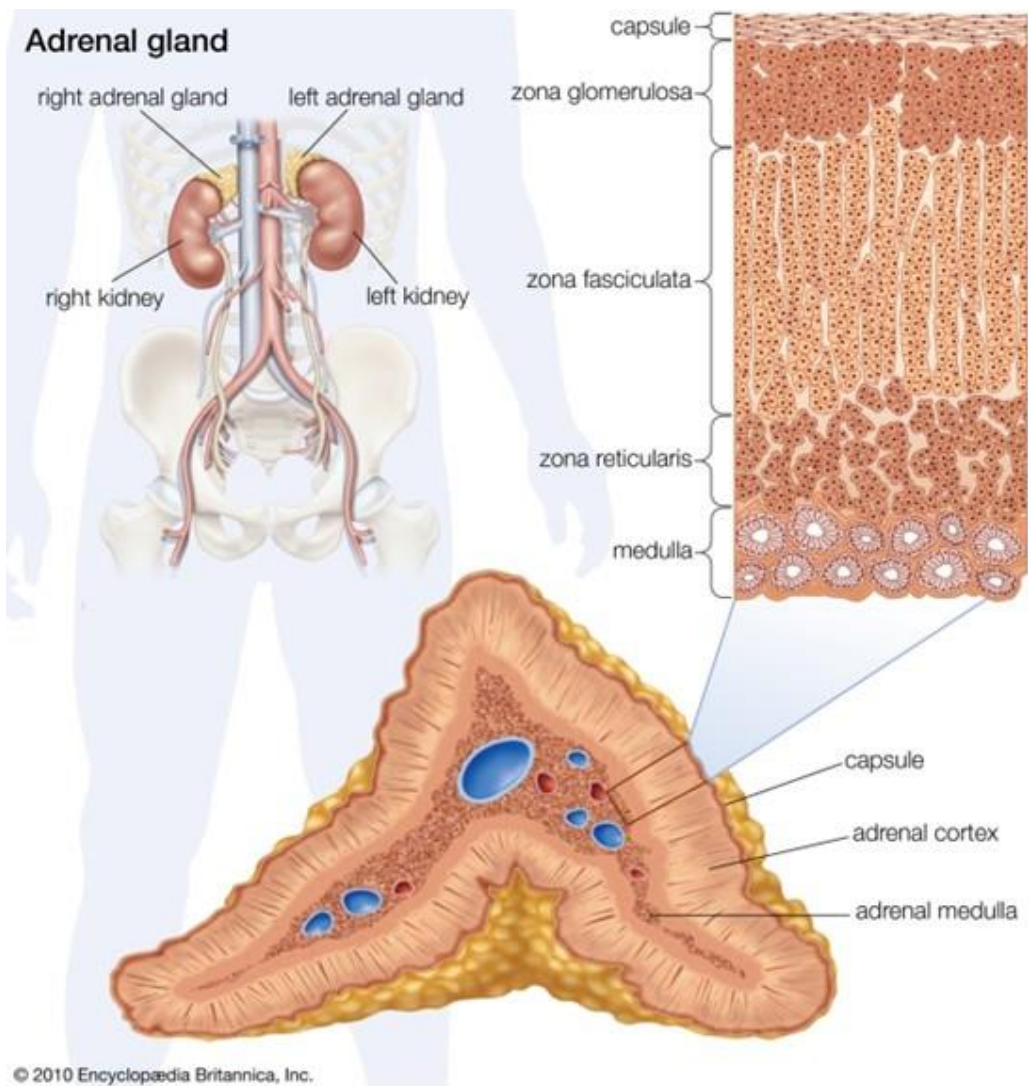
1. Domingo, M. E., Fernández, I. M., de Pinedo, A., de Pedriatría, N., López, I. D., de Osakidetza, A. S., ... Lázaro-Carrasco, M. J. Protocolo de cribado neonatal de hiperplasia suprarrenal congénita Jaioberrien gaixotasunen baheketa-protokoloa
2. Labarta Aizpún JI, de Arriba Muñoz A, Ferrer Lozano M. Hiperplasia suprarrenal congénita. Protoc diagn ter pediater. 2019; 1: 141-56. <https://www.aeped.es/documentos/protocolos-endocrinologia>.
3. Guía para pacientes y familiares con hiperplasia suprarrenal congénita. EN: Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica [en línea] [consultado el 13/02/2019]. Disponible en: <http://www.seep.es/privado/ghsc/GUIA-HIPERPASIASUPRARRENAL.pdf>
4. Hindmarsh PC. Management of the child with congenital adrenal hyperplasia. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2009 Apr;23:193-208.
5. Ros Pérez P, Manso Pérez A. Urgencias endocrinológicas en pediatría Endocrine emergencies in pediatrics. Protoc diagn ter pediater. 2019;1:307-28. Available from: www.aeped.es/protocolos/
6. Young Jr WF. Manual MSD. 2022. Generalidades sobre el sistema endocrino.
7. De la Vega Jiménez DF, Martín IN, Contreras RF. 8. Anatomía y fisiología del área hipotálamohipofisaria. Fisiología de la función suprarrenal. Manual de diagnóstico y terapéutica en Endocrinología pediátrica v.1.1. 2020

8. Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid (BOCM). [Internet]. Madrid. 2014. [Consultado el 21/01/2024]. Última actualización: 21/01/19. Disponible en:
http://www.bocm.es/boletin/CM_Orden_BOCM/2014/07/23/BOCM-2014-0723-18.PDF
9. Instrumento de Ratificación de la Convención sobre los Derechos del Niño, adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas el 20 de noviembre de 1989. Boletín oficial del estado.[En línea: 23/01/24] [Disponible en:
<http://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-1990-31312>]
10. Zubiri, S. B., Zuber, L. B., Aizpún, J. I. L., Clemente, M., León, M. A. E. M., Martín, B. R., ... González, S. Q. (2023). Guía de insuficiencia suprarrenal en pediatría. *Rev Esp Endocrinol Pediatr*, 14(2)
Fernández G. 31.1 Crisis adrenal. Manual de diagnóstico y terapéutica en Endocrinología pediátrica v.1.1. 2020.
11. Neumann U, Whitaker MJ, Wiegand S, Krude H, Porter J, Davies M, et al. Absorption and tolerability of taste-masked hydrocortisone granules in neonates, infants and children under 6 years of age with adrenal insufficiency. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2018;88(1):21-9.[PubMed].
12. Uslar, T.; Olmos, R.; Martínez-Aguayo, A.; Baudrand, R. Clinical Update on Congenital Adrenal Hyperplasia: Recommendations from a Multidisciplinary Adrenal Program. *J. Clin. Med.* **2023**, *12*, 3128.
<https://doi.org/10.3390/jcm12093128>
13. Guarnotta V, di Stefano C, Santoro A, Ciresi A, Coppola A, Giordano C. Dual-release hydrocortisone vs conventional glucocorticoids in adrenal insufficiency. *Endocr Connect* (2019) 8(7):853-62. doi: 10.1530/EC-19-0176

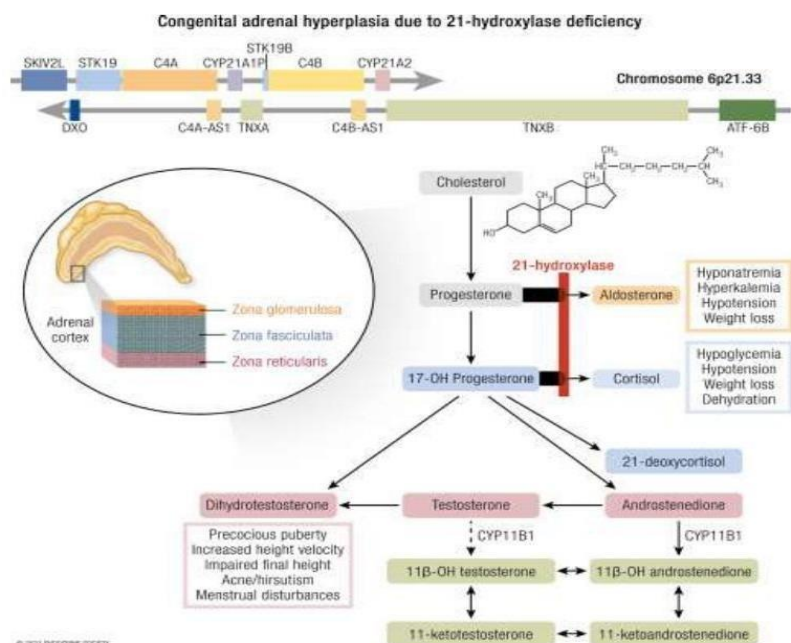
14. Daniel R, Yadav J, Kumar R, Malhi P, Sharma A, Dayal D. Health-related quality of life and fatigue perception in children with congenital adrenal hyperplasia: A Developing nation perspective. *Pediatric Endocrinology Diabetes and Metabolism*. 2021;27(4):266-271. doi:10.5114/pedm.2021.109269.
15. Ng SM, Stepien KM, Krishan A. Glucocorticoid replacement regimens for treating congenital adrenal hyperplasia. *CochraneDatabase of Systematic Reviews* 2020, Issue 3. Art. No.: CD012517. DOI: 10.1002/14651858.CD012517.pub2.
16. Nisticò D, Bossini B, Benvenuto S, Pellegrin MC, Tornese G. Pediatric Adrenal Insufficiency: Challenges and Solutions. Vol. 18, *Therapeutics and Clinical Risk Management*. Dove Medical Press Ltd; 2022. p. 47–60.
17. Uhalte, A. S. EVOLUCIÓN DE PACIENTES AFECTOS DE INSUFICIENCIA SUPRARRENAL.
18. American Diabetes Association. Standards of medical care in diabetes 2022. *Diabetes Care*. Volume 45. Supplement 1. Pages S1-S264
19. Sánchez, C. M. J., Jurado, A. I. C., Sánchez, R. M. P., & Loaiza, A. M. C. (2022). Tendencias actuales de la hiperplasia adrenal congénita, una revisión de la literatura. *Journal of American Health*, 5(2).

ANEXOS

ANEXO 1. Glándulas suprarrenales



ANEXO 2. HSC debido a un déficit de 21- Hidrolasa

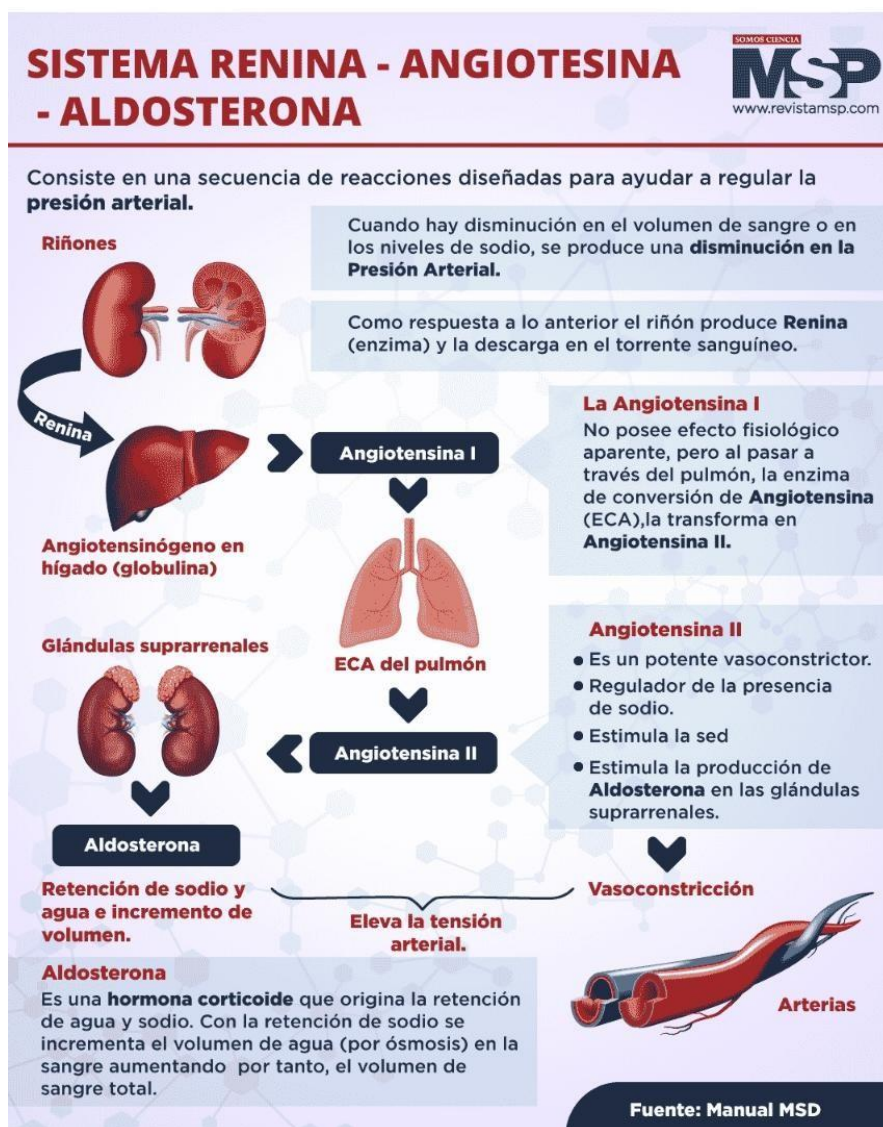


Endocr Rev, Volume 43, Issue 1, February 2022, Pages 91–159, <https://doi.org/10.1210/edrev/bnab016>

The content of this slide may be subject to copyright: please see the slide notes for details.

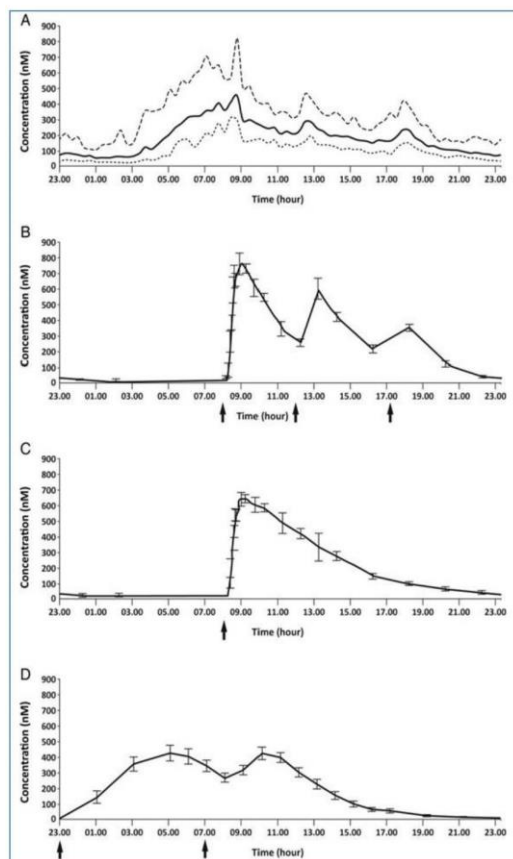

 OXFORD
 UNIVERSITY PRESS

ANEXO 3. Sistema renina- angiotensina-aldosterona



ANEXO 4. Perfiles de cortisol con diferentes tratamientos.

Figura 2. Perfiles de cortisol con diferentes preparados de HC.



A. Cortisol en voluntarios sanos; B. Hidrocortisona 20-40 mg en pacientes con insuficiencia adrenal; C. Plenadren® 20-40mg en pacientes con insuficiencia adrenal; D. Chronocort® 20 mg a las 23:00 y 10 mg a las 7:00 h en pacientes con HSC. Las flechas representan la hora de la administración. Extraído de: Porter J, Blair J, Ross RJ. Arch Dis Child 2017;102:199-205.

ANEXO 5. DATOS DEL NIÑO/A

Protocolo de atención al niño con HSC perdedor de sal. Parte 1

Nombre y apellidos del niño:

Dirección:

Nombre y apellidos de la madre:

Teléfono:

Nombre y apellidos del padre:

Teléfono:

Tipo de HSC del niño/niña:

Clásico tipo :

-Perdedor de Sal:	si	no
-Virilizante Simple:	si	no

No clásico:

-Sintomática :	si	no
-Críptica:	si	no

Hospital de Referencia:

Enfermero referente del Colegio:

Nombre y apellidos:

Centro de salud:

Dirección:

Teléfono :

Medicación que toma:

Hidrocortisona (dosis):

Horas:

Fludrocortisona(dosis):

Horas:

Necesita sal en comidas: Si
 No

ANEXO 6. HOJA DE REGISTROS

FECHA Y HORA:	GLUCEMIA/TEMPERATURA:	SÍNTOMAS:	ACTUACIONES:	ADMINISTRACIÓN ACTOCORTINA IM Y FIRMA

ANEXO 7

GLUCEMIA CAPILAR ¿CÓMO REALIZARLA?

1. Lavarse las manos con agua y jabón.
2. Cogemos un dedo, lo masajeamos y cogemos la zona lateral para pincharlo con la lanceta. Si se puede desechar la primera gota.
3. Colocamos la gota de sangre sobre la tira reactiva del glucómetro, que anteriormente habremos preparado insertando la tira en el glucómetro.
4. Anotar resultado.


ANEXO 8

ADMINISTRACIÓN DE ACTOCORTINA INTRAMUSCULAR:

1. Ponerse guantes.
2. Coger vial de 100 mg de actocortina y agua estéril. Coger jeringa y diluir 1 ml de agua estéril en vial de 100 mg de actocortina.
3. Cogemos dosis indicada (25 mg, 50 mg, 100 mg)
4. Pinchamos en zona de muslo (vasto externo)
5. No frotar la zona.

ANEXO 9. Tarjeta de TRH (tratamiento de reemplazo de Hidrocortisona)

**IMPORTANT
MEDICAL INFO**



**THIS PATIENT NEEDS DAILY REPLACEMENT
THERAPY WITH CORTISONE**

In the event of serious illness, trauma, vomiting
or diarrhoea, hydrocortisone

Age: < 1 year: 25 mg IV or IM
 Age: 1 - 6 year: 50 mg IV or IM
 Age: > 6 years: 100 mg IV or IM
 and IV saline infusion (when possible)
 should be administered **WITHOUT DELAY**.

NAME

PERSON NUMBER / DATE OF BIRTH

European Society for Pediatric Endocrinology

**INFORMACIÓN
MEDICA
IMPORTANTE**



**ESTE PACIENTE NECESITA UN
TRATAMIENTO DIARIO DE REEMPLAZO
HORMONAL CON HIDROCORTISONA**

En caso de enfermedad grave, trauma,
vómitos o diarrea administrar **DE FORMA
INMEDIATA** hidrocortisona con la siguiente
pauta:

Menores de 1 año: 25 mg IV o IM
 1-6 años: 50 mg IV o IM
 Mayores de 6 años: 100 mg IV o IM
 e infusión con suero fisiológico IV.

Nombre

Número CIP/Fecha de Nacimiento

Avalado por la Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición

WWW.ADDISSEN.COM

INFORMACIÓN DE CONTACTO

DATOS DEL NIÑO

Nombre _____

Apellidos _____

Teléfono del padre _____

Teléfono de la madre _____

Dirección _____

HOSPITAL

Hospital donde se controla _____

Teléfono _____

Consulta de contacto _____

PELIARTRA


Nombre del pediatra _____

Centro de Salud _____

Teléfono _____

MEDICAMENTOS

Medicamentos que toma a diario su hijo _____



INSTRUCCIONES PARA EL SERVICIO DE URGENCIAS:

El niño/a _____ tiene una enfermedad denominada _____.

Esta enfermedad causa una insuficiencia suprarrenal y depende del tratamiento crónico con corticoides.

Debe ser visto por un médico sin demorar y no esperar excesivamente en la sala de espera, ya que procesos febriles, vómitos, diarrea o cualquier otra patología grave puede suponer una situación de emergencia.

Síntomas de crisis de insuficiencia adrenal son: náuseas, vómitos, hipotensión, hipoglucemia, decaimiento, dolor de cabeza.

El tratamiento incluirá:

- Suero terapia endovenosa, expansión con 10-20 ml/kg. de suero salino isotónico y continuar con aporte de basales y/o mantenimiento con suero glucosalino.
- Análisis con perfil metabólico (glucosa, ionograma, urea, gasometría).
- Administración de corticoide intravenoso o intramuscular, Hidrocortisona de acción rápida. Nombre: "Hidrocortisona Color", ampollas de 100 mg. (en polvo + disolvente).

Valorar repetir dosis cada 6 horas.

➤ Hasta 6 meses: 10 mg .

➤ De 6 meses a 3 años: 25 mg .

➤ Entre 3 y 10 años: 50 mg .


➤ Mayores de 10 años: 100 mg .


INSTRUCCIONES EN CASO DE CIRUGÍA:

- Administrar 50 mg/m² inmediatamente antes de la cirugía
- Administrar 100 mg/m² /día (3-4 tomas/día), en el postoperatorio hasta la estabilización
- Reducción posterior del 20% de la dosis hasta la habitual de forma paulatina durante 2-3 días si la evolución es favorable

Guía para familiares y pacientes con riesgo de presentar insuficiencia Suprarrenal Aguda.


Actuación en la emergencia de emergencia





LAS GLÁNDULAS SUPRARRENALES

Son dos y se encuentran encima de los riñones. Producen hormonas, "mensajeros químicos" que actúan en otros lugares del cuerpo, regulando la actividad de nuestros tejidos. Constán de 2 partes: La Médula (en el interior) y la Corteza (en el exterior).



¿Qué hormonas produce la glándula suprarrenal y qué función tienen?

- La Médula produce la adrenalina (hormona del estrés)
- La Corteza libera 3 tipos de hormonas: Cortisol, Aldosterona y Andrógenos.

¿Dónde está situada la glándula suprarrenal?

Están colocadas encima de los riñones como un pequeño sombrero, su funcionamiento es independiente del funcionamiento renal. Aunque su tamaño es pequeño produce algunas de las hormonas más importantes del organismo.


- Cortisol, suministrador de la energía vital, mantener los fluidos y balance de electrolitos, mantener la presión sanguínea, controlar las reacciones del cuerpo ante situaciones de estrés y ayudar a mantener el nivel de azúcar en sangre.
- Aldosterona, a través de los riñones, controla la cantidad de sal y agua que precisa el cuerpo.
- Andrógenos, son responsables de la aparición del vello púbico y axilar, intervienen en el crecimiento y en la maduración ósea.

LA ALDOSTERONA Y EL CORTISOL, SON NECESARIOS PARA VIVIR.

¿Qué es la insuficiencia suprarrenal (IS)?

Es la situación en la que estas hormonas no se producen correctamente.

¿Qué tipos de IS existen?



IS TERCARIA*

Deficiencia de cortisol por no de adosterona. No presenta cuadros de pérdida de sal ni hipopigmentación, pero puede asociar deficiencia de otras hormonas que produce la hipofis.

IS SECUNDARIA: deficiencia de cortisol pero no de adosterona. No presenta cuadros de pérdida de sal ni hipopigmentación, pero puede asociar deficiencia de otras hormonas que produce la hipofis.

IS PRIMARIA: deficiencia de las 3 hormonas. En lactantes: pérdida de sal con deshidratación, hipotensión y shock ante una enfermedad leve. Puede acompañarse de aumento de pigmentación de piel y mucosas.

En ocasiones la glándula suprarrenal deja de producir cortisol correctamente porque estamos administrando "dosis altas de corticoides para tratar distintas enfermedades", y se suprime el eje hipotálamo-hipofisario-adrenal. Cuando se suspende este tratamiento existe riesgo aumentado de IS, de hecho es la causa más frecuente.

Es importante tener un alto índice de sospecha porque los síntomas iniciales son leves y pueden confundirse con los síntomas de la enfermedad intercurrente (por ejm. diarrea vírica).



La complicación más grave de la IS es la "Crisis Adrenal" o "IS aguda"


Es una emergencia médica que requiere el adecuado reconocimiento y tratamiento inmediato.

¿Cómo debemos actuar ante una situación de estrés para prevenir una crisis adrenal?

- El cortisol que produce nuestro organismo aumenta drásticamente en situaciones de estrés o enfermedad (traumatismo, accidente, cuadro infeccioso, vómitos, diarrea, fiebre elevada).
- Una persona con insuficiencia suprarrenal es incapaz de hacerlo y esto supone una amenaza vital (crisis adrenal)
- Por lo tanto, en esta situación debe administrarse el doble o triple de la dosis diaria de Hidrocortisona (HC). No es necesario duplicar la fludrocortisona (Asterón®).
- **Estrés menor** (caída, otalgia, febrícula: 38°C): NO precisa cambio dosis de Hidrocortisona (HC)
- **Estrés moderado** (fiebre > 38°C, infecciones, traumatismos): Duplicar dosis de HC
- **Estrés severo** (fiebre alta, infecciones o traumatismos severos): Triplicar o cuadruplicar dosis de HC.
- En casos de vómitos o diarrea: si ha vomitado al darle la pastilla, esperar 30 minutos y volver a administrar la dosis habitual o incluso el doble. Si persisten los vómitos y no tolera la medicación por boca hay que inyectarle Hidrocortisona de acción rápida (intramuscular o intravenosa).
- Si necesitas duplicar la dosis, (dale también una dosis doble suplementaria a las 4 a.m. (o una alarma para no olvidarte). A esta hora es cuando se necesita más cortisol.
- Se aconseja que estos niños vayan en un infante, una tarjeta, o una planchita identificadora siempre con el nombre de su enfermedad (Insuficiencia Suprarrenal -IS-).

¿Cómo actuar ante una "Crisis Adrenal"?

Es una emergencia potencialmente mortal que requiere tratamiento inmediato basado en la rápida reposición de líquidos para corregir la hipovolemia, el equilibrio electrolítico y la hipoglucemia, así como la administración de hidrocortisona intravenosa.



Actuación domiciliar:

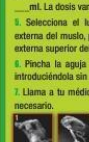
ATENCIÓN! No dar lugar a una insuficiencia suprarrenal

Los niños pueden ponerse más enfermos en la noche, por lo que si tienes dudas antes de dormir dobla la dosis y repite esta dosis a las 4 a.m.

- **Síntomas:** Dolor de cabeza, náuseas, vómitos, dolor abdominal, palidez de piel, confusión, decaimiento, mareo o deshidratación.
- **Ofrecer líquidos adecuados o suero oral por boca cada 15 minutos y acudir al hospital o a un servicio de urgencias.**
- **Si no tolera la hidrocortisona oral (vómitos) o está afectado, debe administrarse la hidrocortisona vía intramuscular (IM), en el lugar que estáis (calle, domicilio o incluso en el trayecto al hospital) o acudir al hospital o a un Servicio de Urgencias.**

¿Cómo administrar una inyección de hidrocortisona?

- 1. MANTER LA CALMA.** Reúne el material: agua, jeringa, gasa, alcohol. Prepara la Hidrocortisona Color, es un frasco de polvo con 100 mg, que debes disolverlo en la ampolla de 2 ml, que lo acompañas.
- 2. Mezcla el líquido, con el polvo que es el medicamento. Agita suavemente el vial para mezclar la medicina.**
- 3. Mezcla el líquido, con el polvo que es el medicamento. Agita suavemente el vial para mezclar la medicina.**
- 4. Carga la medicación y vuelve a colocar el capuchón en la aguja. La dosis de mi hijo es _____ mg de Hidrocortisona Color, que son _____ ml. La dosis varia según crece.**
- 5. Selecciona el lugar para la inyección intramuscular:** parte externa del muslo, parte externa superior del glúteo o bien parte externa superior del brazo.
- 6. Pincha la aguja en la zona escogida con un ángulo de 90°, introduciéndola sin miedo para llegar hasta el músculo.**
- 7. Llama a tu médico, al 112 o ve al hospital más cercano si es necesario.**



ANEXO 11. Folleto de la AEHSC 2023

¿Qué es la HSC?

La HSC (HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA) es una enfermedad genética, hereditaria autosómica recesiva, quiere decir que está ya presente durante todo el desarrollo embrionario.

Afecta en la formación de las hormonas de la glándula suprarrenal. Las hormonas son los "mensajeros químicos" del cuerpo. Estas se producen en órganos endocrinos (denominados glándulas) y actúan en otros lugares del cuerpo distinto al lugar de la producción.

La palabra "hiperplasia" indica tamaño más grande de lo normal, no que la función esté aumentada, porque en esta enfermedad parte de la "maquinaria" química necesaria para fabricar las hormonas está alterada y la glándula suprarrenal produce hormonas de forma errónea (algunas las fabrica de forma insuficiente, mientras que otras se producen en exceso).

Las glándulas suprarrenales

Son dos y se encuentran encima de los riñones, aunque su funcionamiento es independiente al renal. Producen hormonas que actúan en otras áreas del cuerpo, regulando la actividad de nuestros tejidos.

Constan de dos partes: La Médula (en el interior) que genera adrenalina y la Corteza (en el exterior) que produce tres tipos de hormonas:

- El Cortisol (hormona del estrés) es el suministro de la energía vital, se encarga de mantener el equilibrio respecto a los fluidos y el balance de electrolitos, mantiene la presión sanguínea, controla las reacciones del cuerpo ante situaciones de estrés y ayuda a mantener el nivel de azúcar en sangre.
- La Aldosterona controla la cantidad de sal y agua que precisa el cuerpo a través de los riñones.
- Los Andrógenos son las hormonas sexuales, responsables de la aparición del vello púbico y axilar. Intervienen en el crecimiento y en la maduración ósea.

La asociación

La ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA está formada por familias y pacientes con esta patología. Nuestro objetivo es mejorar la calidad de vida de todos los afectados. En la Asociación ayudamos a las familias desde que reciben el diagnóstico y les acompañamos en su día a día, ya que juntos es más fácil.

Poder compartir vivencias y experiencias los unos con los otros nos ayuda a poder lidiar mejor con esta enfermedad rara y grave que no tiene cura.

Nuestro objetivo es el de unir los esfuerzos e iniciativas de familias y profesionales médicos en aras de mejorar la vida de pacientes afectados por esta patología.

¿Qué pretendemos?

- Proporcionar apoyo psicológico y contacto social entre las familias y profesionales que nos apoyen.
- Conseguir fármacos de acción retardada y otros que mejoren la dosificación y el tratamiento de manera más fisiológica, imitando el ritmo circadiano del cortisol.
- Investigar en aparatos de medición de cortisol similares a los de glucosa, para domicilio.
- Tratar de conseguir mejor tratamiento y seguimiento, con más mediciones analíticas, gracias a la curva 24h de cortisol.
- Invertir en Terapia Génica, ya que sólo hay afectación de un gen y sería la curación de nuestros hijos.
- Trabajamos en conseguir derechos como pacientes de una enfermedad rara, como es un CSUR (centro de referencia), en fármacos como la GH (hormona de crecimiento) que no nos corresponde por la seguridad social, y otros derechos como la edad de atención en urgencias pediátricas hasta los 16 años, que son objetivos complicados ya que cuando se padece una enfermedad rara deberían ser derechos.

Y mucho más...

Siempre pensando en su bienestar

La asociación está formada por padres y madres que se desvelan por ver a sus hijos sanos y felices. Trabajan disimuladamente para obtener más investigación, mejores fármacos y tratamientos. Necesitamos crecer y conseguir medios para financiar proyectos y así tener más recursos para seguir luchando por esta enfermedad.

¿Cómo puedes colaborar con nosotros?

Hazte socio o haz una donación

Nº de cuenta: ES43 2080 5205 6030 4002 3015
Bizum: ID de Usuario 06017

Gracias por vuestra ayuda, la cual es mucho más que un acto solidario, nos dais las fuerzas para seguir adelante

Insuficiencia suprarrenal

Al no producir ni cortisol ni aldosterona de manera fisiológica (hormonas imprescindibles para vivir), los afectados de HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA deben llevar un tratamiento de sustitución de las mismas. Ante una enfermedad común, estrés fisiológico del organismo o un incorrecto tratamiento, corren el riesgo de padecer una crisis suprarrenal.

Esta crisis es una emergencia médica vital que requiere el adecuado reconocimiento y tratamiento inmediato, basado en la rápida reposición de líquidos para corregir la hipovolemia, el equilibrio electrolítico y la hipoglucemia, así como la administración de hidrocortisona intravenosa o intramuscular.

Motivos de estrés que pueden desencadenar una crisis:

- Fiebre superior a 37,5°C
- Vómitos
- Diarrea
- Experiencia física traumatizante (fractura ósea, traumatismo, intervención quirúrgica, etc)

Ante una crisis suprarrenal llama al 112 o acude al hospital más cercano.

¿Eres afectado de HSC o tienes un miembro de tu familia que padece esta enfermedad?

Contáctanos al
633440691
o al e-mail
info@hiperplasiasuprarrenalcongenita.org

Asociación Española HSC

www.hiperplasiasuprarrenalcongenita.org

Asociación Española de Hiperplasia Suprarrenal Congénita

Conócenos

GLOSARIO DE TÉRMINOS:

ACTH: Hormona adrenocorticotrópica producida por la hipófisis y que estimula las glándulas suprarrenales. Ejerce su acción sobre la corteza suprarrenal estimulando la secreción de esteroides y el crecimiento de la corteza suprarrenal.

AEHC: Asociación Española de Hiperplasia Suprarrenal Congénita.

Centro educativo: se define como lugar donde imparte enseñanzas regladas, en este caso puede ser colegio o instituto.

Comunidad educativa: Conjunto de personas que forman el proyecto común de enseñanza hacia los niños. Formado por docentes, personal no docente, alumnado y padres.

Cortisol: Hormona que tiene efectos de estrés, producida por la capa fascicular en la corteza suprarrenal, se libera en momentos de estrés ya un nivel bajo de glucosa en sangre.

Cuerpos cetónicos: Conocidos como cetonas, son el producto del organismo cuando se genera azúcar a través del uso de las grasas.

DHEA: Es una hormona llamada Dehidroepiandrosterona, que se convierte en hormonas sexuales masculinas y femeninas en el cuerpo. Producida por las glándulas suprarrenales e hígado.

Emergencia: situación que necesita atención inmediata. Existe riesgo vital.

Equipo de atención primaria: Equipo multidisciplinar formado por médico, enfermera, auxiliar, celador, fisioterapeuta, psicólogo, que presta atención sanitaria a la población adscrita al centro de salud.

Fludrocortisona: es una hormona corticosteroide con efecto mineralocorticoide, que actúa regulando el equilibrio del sodio, los electrolitos y el agua en el organismo.

Glucemia: nivel de glucosa en sangre. Los valores normales son entre 70 y 110 mg Dl.

Glucemia capilar: es el nivel de glucosa en sangre obtenida del dedo, tras la punción de una pequeña gota del mismo.

Glucómetro: Aparato que ayuda a medir la glucosa capilar tras la punción en un dedo.

Glucosa: denominado azúcar simple Conocido como dextrosa.

Hidrocortisona: Fármaco que sirve para reemplazar los corticosteroides cuando el cuerpo no los produce o produce menos imita el reemplazo del cortisol fisiológico.

Incidencia: número de casos nuevos de una enfermedad.

Renina: Hormona producida por los riñones, controla los niveles de la aldosterona. Tiene efecto vasoconstrictor.

Urgencia: situación en la que la atención puede demorarse durante un tiempo limitado por no haber inicialmente riesgo vital.

17-OH: La 17-Hidroxiprogesterona es una hormona esteroide C-21 producida durante la síntesis de glucocorticoides y hormonas sexuales.

