Guía Para Padres Sobre la Hiperplasia Adrenal Congénita (CAH)

Causada por la Deficiencia de 21-Hidroxilasa

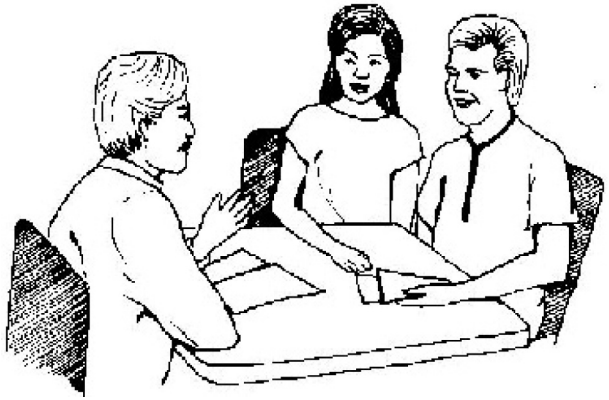
Departamento de Salud Pública de California
Programa de Enfermedades Genéticas
www.cdph.ca.gov/nbs

A Los Padres:

La ley de California requiere que se haga el análisis de recién nacidos a todos los bebés antes de que salgan del hospital. A su bebé le sacaron unas pocas gotas de sangre del talón para hacerle el análisis. Parte del análisis es para detectar la hiperplasia adrenal congénita clásica o CAH (por sus siglas en inglés).

Este folleto fue escrito para ayudar a los padres a aprender más sobre la CAH. Las personas con CAH tienen diversos síntomas. **La CAH se puede tratar. Se maneja con medicamento al diario y exámenes periódicos realizados por un médico.**

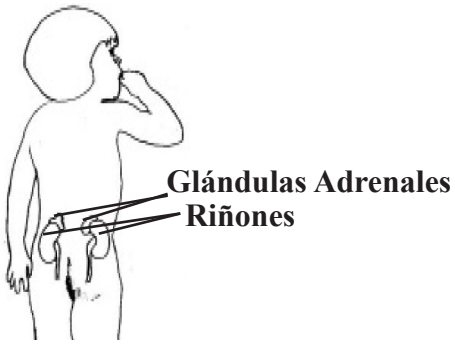
Pueden usar la página 15 para escribir las preguntas que tengan a medida que lean este folleto. Úsenlo para hablar sobre esta enfermedad con especialistas en el centro de endocrinología o con su endocrinólogo pediátrico, y para aprender más sobre cómo cuidar a su hijo. Al final del folleto hallarán una lista de centros de endocrinología aprobados por la CCS.



Hablen sobre este folleto con su médico.

¿Qué es la CAH?

La hiperplasia adrenal congénita es una enfermedad con la que nació su bebé (es decir, es congénita), en la que las glándulas adrenales* están agrandadas (hiperplasia) y no producen la hormona cortisol, una hormona clave para luchar contra el estrés.



¿Qué Hacen Las Glándulas Adrenales?

Las glándulas adrenales son pequeños órganos que están sobre los riñones. Estas glándulas producen varios tipos de hormonas. Las hormonas son mensajeros químicos. Se producen en una parte del cuerpo y actúan en otra. Las hormonas son importantes para el funcionamiento y el crecimiento normales. Las hormonas afectadas por la CAH incluyen:

- **Cortisol** es la hormona clave para luchar contra el estrés. Ayuda a proteger al cuerpo contra las infecciones, lesiones y enfermedades, y proporciona energía.
- **Aldosterona** es la hormona que retiene sal. Ayuda a que los riñones tomen sal de la orina y mantengan sal en la sangre. Sin esta hormona, una persona puede deshidratarse fácilmente y entrar en choque.
- **Andrógenos** son hormonas sexuales masculinas. Se producen en niños de ambos sexos y son importantes para el crecimiento y el desarrollo de los órganos sexuales.

* En el glosario se da la definición de las palabras subrayadas.

¿Qué Tipos de CAH Hay?

El grado de deficiencia de la enzima determina el tipo de CAH. Hay 2 tipos de CAH clásica y una forma no clásica.

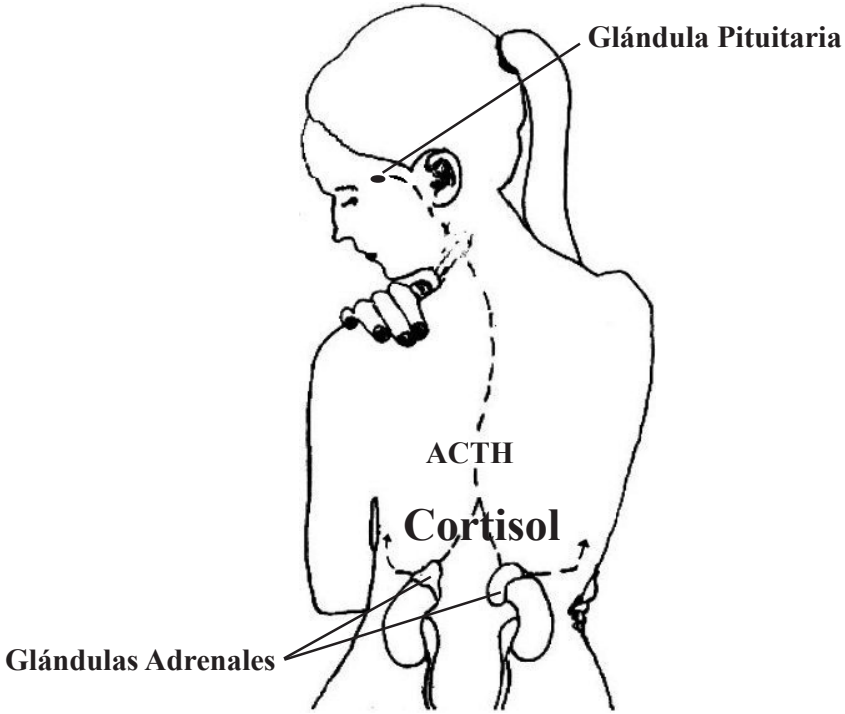
- CAH **perdedora de sal**: Las glándulas adrenales prácticamente no producen cortisol o aldosterona (la hormona que retiene sal en el cuerpo) y producen demasiado andrógeno (hormona masculina).
- CAH **virilizante simple**: Las glándulas adrenales producen suficiente aldosterona, pero no suficiente cortisol y demasiado andrógeno.
- La forma **no clásica** o NCAH, es una forma más leve que aparece en la niñez o más adelante, en la que el cuerpo produce algo de cortisol, cantidades normales de aldosterona y demasiado andrógeno.

Este folleto sólo proporciona información sobre la CAH clásica.

¿Cómo Producen Hormonas las Glándulas Adrenales?

Las hormonas se producen en una serie de pasos. El cuerpo usa proteínas especiales llamadas enzimas para cada paso. Las glándulas adrenales toman colesterol y lo transforman en cortisol, aldosterona y andrógeno usando estas enzimas. Las glándulas adrenales son controladas por la glándula pituitaria, que está en el cerebro. La pituitaria actúa como un termostato que enciende y apaga las glándulas adrenales para controlar el suministro de hormonas en el cuerpo.

Cuando las glándulas adrenales no están produciendo suficiente cortisol, la pituitaria envía un mensajero químico, la hormona adrenocorticotrópica (ACTH), que les indica que produzcan más cortisol. Cuando demasiado cortisol llega a la pituitaria, ésta se apaga y permite que las glándulas adrenales descansen hasta que los niveles de hormonas vuelvan a ser normales. Por lo general, la glándula pituitaria y las glándulas adrenales están en equilibrio.



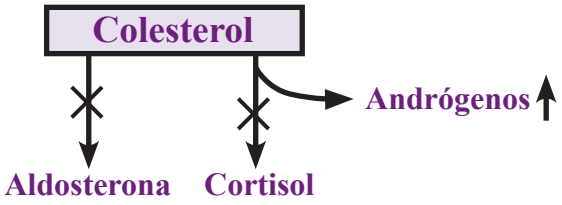
¿Por Qué Nuestro Bebé No Puede Producir Hormonas Adrenales?

A un niño o niña con CAH clásica le falta una enzima que produce cortisol y, en dos tercios de los casos, esta deficiencia también impide que se produzca aldosterona del colesterol. Debido a que la cantidad de cortisol es siempre baja, la pituitaria nunca se apaga. Le indica a las glándulas adrenales que traten de producir más cortisol. Las glándulas adrenales siguen tratando de hacerlo, generando más células y agrandándose (hiperplasia).

Cuando la enzima falta por completo, se bloquea la producción de cortisol y de aldosterona, y sus cantidades permanecen bajas. Cuando existe una pequeña cantidad de enzima, no se produce cortisol, pero sí se produce aldosterona. En cualquiera de los casos, por lo tanto, el colesterol es desviado y termina produciendo más andrógeno. A causa de ello, las niñas recién nacidas afectadas tienen genitales de aspecto masculino, mientras que los varones recién nacidos afectados tienen genitales que lucen normales.

Los niños de ambos sexos con una deficiencia de enzima más completa están en riesgo de perder sal y de estar gravemente deshidratados en sus primeros 10 a 20 días de vida si su enfermedad no se diagnostica y trata.

El tipo de CAH que tiene un bebé depende de la cantidad de cortisol y aldosterona que puede producir su cuerpo. Se requieren cinco enzimas principales para producir cortisol del colesterol. La CAH resulta cuando alguna de estas enzimas falta o no funciona bien. La enzima **21-hidroxilasa** es la que falta más comúnmente en la CAH. Lo más probable es que su bebé tenga esta forma de la enfermedad. Los defectos causados por otras enzimas ocurren muy rara vez y no se tratarán en este folleto. Un endocrinólogo les podrá dar más información sobre esos casos de CAH menos comunes.



¿Qué Hace Que la Enzima 21-Hidroxilasa Falte o No Funcione Correctamente?

Los genes indican al cuerpo que produzca diversas enzimas. Todas las personas tienen un par de genes para producir las hormonas que producen cortisol. Las personas con CAH tienen un par de genes que no funcionan correctamente. Debido a los cambios en este par de genes, la enzima 21-hidroxilasa o no funciona correctamente, o no se produce en absoluto.

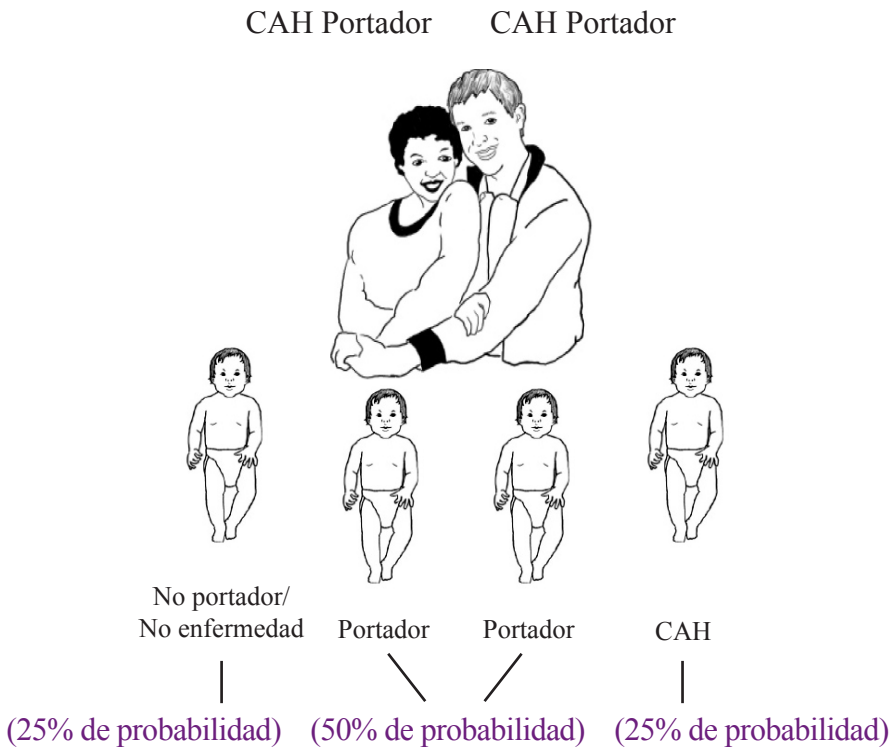
La CAH es una enfermedad hereditaria. Esto quiere decir que se pasa de padres a hijos a través de los genes. Las personas con CAH heredaron un gen para esta enfermedad de cada padre, de la misma manera en que heredaron el color del cabello, la piel o los ojos. La CAH no es algo que desaparecerá cuando su hijo crezca. Su hijo la tendrá siempre. La CAH no es contagiosa. Esto quiere decir que no se puede "pasar" como un resfrío o la gripe. Su hijo no se la puede "dar" a otro niño

Su hijo no puede pasar la CAH a otro niño.

¿Qué Probabilidad Hay de Que Tengamos Otro Bebé con CAH?

Los padres de niños con CAH rara vez tienen la enfermedad. Por lo general son portadores, lo que quiere decir que tienen un gen que funciona y otro gen que no funciona, o que sólo funciona parcialmente. El gen que funciona produce una cantidad suficiente de la enzima necesaria para producir cortisol.

Las personas que tienen un gen que funciona y otro que no funciona o que sólo funciona parcialmente, se llaman portadores. En cada embarazo, cada uno de los padres portadores pasa su gen que funciona o su gen que no funciona. **Con cada embarazo**, la probabilidad de tener un bebé con CAH es la misma, independientemente de cuántos hijos tenga la pareja.



Probabilidad en cada embarazo

¿Qué Pasa Si La CAH No Se Trata?

La CAH clásica puede poner en peligro la vida debido al desequilibrio del nivel de sal, que puede causar deshidratación, baja presión de la sangre, vómitos, choque y hasta la muerte. La CAH también puede causar problemas de crecimiento y desarrollo si no se trata. La identificación y el tratamiento tempranos con uno o más medicamentos orales pueden ayudar a prevenir estos problemas.

¿Cómo Se Trata La CAH?

La CAH se trata dando al bebé las hormonas faltantes que su cuerpo no puede producir. Estas hormonas se dan como un medicamento en forma de pastillas. Incluyen hidrocortisona y cortisona. Hay varias marcas. Los niños que tienen CAH perdedora de sal también tienen que tomar fludrocortisona (Florinef) para retener el equilibrio de sal correcto. Además, a menudo se da sal a estos bebés en la forma de pastillas de sodio, sal de mesa o solución salina.

Estas pastillas se tienen que tomar a diario toda la vida. La cantidad necesaria varía de un niño a otro. El tamaño del cuerpo y la velocidad con que el cuerpo absorbe el medicamento afectan la dosis necesaria. A medida que el niño crece, se adjusta la dosis según sea necesario. Los médicos del bebé calcularán la dosis que necesita el niño.

Es importante que se trate a los bebés recién nacidos con CAH en un centro de endocrinología o que los trate un endocrinólogo pediátrico. Un centro de endocrinología es un centro especializado con equipos de expertos capacitados en el tratamiento de enfermedades hormonales. Pueden dar a su hijo la atención especial necesaria para tratar la CAH. En California hay centros de endocrinología en los que especialistas pueden tratar a niños y a adultos.

Las personas con CAH pueden llevar una vida sana y normal. La mayoría de ellas tienen muy pocos problemas si la enfermedad se maneja bien. Las personas con CAH necesitarán atención adicional toda la vida para mantener la cantidad correcta de medicamento que asegure una función sexual y fertilidad normales.

Cómo Dar El Reemplazo Hormonal

Asegúrense de dar el medicamento hormonal al bebé todos los días. Denle las tabletas todos los días a la misma hora y hagan que sea parte de su rutina, para que no se olviden. En el caso

de los recién nacidos, las tabletas se deben machacar y dar con mucho cuidado. Cuando el bebé sea un poco mayor será más fácil dárselas. Hay varias maneras de hacerlo.

PARA EL BEBÉ:

- Machaquen la(s) tableta(s) entre dos cucharas y mézclenla(s) bien con una pequeña cantidad de agua o fórmula. Denle esa mezcla con un gotero o una jeringa oral en el lado de la boca, entre la mejilla y la encía. Para estar seguros de que se tome todo el medicamento, pongan un poco de agua en el gotero o en la jeringa oral después de darle la(s) tableta(s) machacada(s) y denle esa agua para tomar. **Usen agua a temperatura ambiente. NO mezclen la(s) tableta(s) con agua caliente.**

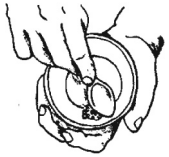
– O –

- Lávense bien las manos. Machaquen la(s) tableta(s) entre dos cucharas. Humedézcanse los dedos con agua y pongan la punta de un dedo en la(s) tableta(s) machacada(s). Dejen que el bebé chupe la(s) tableta(s) del dedo. Sigan haciéndolo hasta que no quede polvo. Ofrézcanle una pequeña cantidad de agua después de darle la(s) tableta(s).

PARA BEBÉS DE MAYOR EDAD Y NIÑOS PEQUEÑOS:

Cuando su bebé esté comiendo comida sólida, prueben uno de estos métodos.

- Pongan la(s) tableta(s) en una cuchara y añadan unas gotas de agua para ablandarlas. Después de unos minutos añadan unas gotas de agua a la cuchara y denle esta mezcla al bebé.



- Mezclen la(s) tableta(s) machacada(s) en una pequeña cantidad de cereal para bebés, puré de manzanas, leche del seno o fórmula. Siempre deben mantener la mezcla separada del resto de la comida del bebé. Por ejemplo, si el bebé va a comer dos cucharadas de cereal por la mañana, mezclen la(s) tableta(s) machacada(s) con 1/2 cucharada de cereal en un plato aparte y denle esa porción. Algunos médicos recomiendan esperar al menos media hora después de dar la(s) tableta(s) para darle el resto de la comida. De esa manera sabrán que el bebé tomó toda(s) la(s) tableta(s).

- Es posible que cuando su hijo sea mayor tome la(s) tableta(s) entera(s) por boca. Como las tabletas son pequeñas, se derretirán o las tragará enteras. Está bien que el niño mastique la(s) tableta(s).

NO pongan la(s) tableta(s) en una porción completa de la comida del bebé. NO pongan la(s) tableta(s) en la mamila (botella) del bebé. Es posible que no se coma o tome la cantidad completa.

¿Cómo Sabemos Si el Bebé Está Recibiendo la Cantidad Correcta de Medicamento?

Su médico ordenará pruebas de sangre para ver si su hijo está recibiendo la cantidad correcta de medicamento. Los médicos también controlarán su crecimiento, desarrollo y presión de sangre para decidir si la dosis es correcta. Es posible que aumenten la cantidad de medicamento que tome su hijo cuando esté enfermo o seriamente lesionado. Su hijo no necesitará tomar más medicamento por pequeñas cortadas y raspones, o

enfermedades menores. El médico les dará instrucciones sobre una "dosis de estrés" para enfermedades o lesiones.

¿Qué Debemos Hacer si Nuestro Hijo se Enferma?

Cuando estamos enfermos o lastimados, nuestro cuerpo normalmente produce una mayor cantidad de cortisol. Esta cantidad adicional ayuda a que el cuerpo lidie con el estrés adicional. Un niño con CAH no puede producir más cortisol, de manera que necesita atención especial para evitar que entre en una crisis adrenal. Esto se llama "dosis de estrés".

Hagan un plan con el médico de su hijo sobre lo que tendrán que hacer cuando el niño se enferme, para que entiendan cuándo y cómo darle una dosis de estrés. Además, asegúrense de que les hayan dado una receta médica de hidrocortisona inyectable (Acto-Vial Solu-Cortef®) y que les hayan enseñado cómo darle una inyección a su hijo.

Por lo general se requiere una dosis mayor del medicamento que toma a diario, hasta que el cuerpo se recupere de una enfermedad con fiebre, diarrea o vómitos. Los vómitos podrían hacer que sea difícil para que el estómago absorba el medicamento necesario. La diarrea puede hacer que el niño se deshidrate con mayor rapidez. Es posible que haya que darle una inyección de hidrocortisona si no puede retener el medicamento. Si el niño necesita una operación por cualquier motivo, será necesario que lo supervise un endocrinólogo y que le dé más hidrocortisona por vía intravenosa o como una inyección.

¿Qué es Una Crisis Adrenal?

Una crisis adrenal es un estado repentino que pone la vida en peligro, que ocurre cuando el cuerpo está estresado por una enfermedad o lesión y no tiene suficiente cortisol.

¿Cuáles Son Los Síntomas de Una Crisis Adrenal?

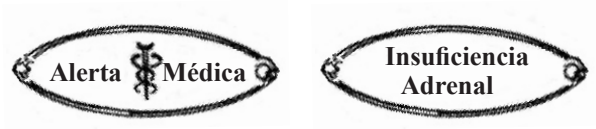
Los siguientes síntomas pueden querer decir que su hijo está en una crisis adrenal:

- **Cansancio inusual y debilidad**
- **Mareos al ponerse de pie**
- **Náuseas, vómitos, diarrea, pérdida del apetito, dolor de estómago**

Si su hijo tiene estos síntomas, pónganse en contacto con su médico, denle una inyección y vayan **inmediatamente** a un hospital.

¿Cómo Cuidamos a Nuestro Hijo(a) Con CAH?

Los niños y los adolescentes deben usar una pulsera o un collar de identificación médica o Medic Alert™ que diga "adrenal insufficiency, takes hydrocortisone" (insuficiencia adrenal, toma hidrocortisona). Si requieren atención de emergencia esto ayudará a los médicos a darles el medicamento correcto (hidrocortisona o glucocorticoides).



Una persona con CAH debe usar una pulsera o un collar de identificación médica.

Si están planificando un viaje, pidan al médico que les dé una carta que diga que su hijo tiene CAH y que explique lo que se tenga que hacer en caso de emergencia.

Los niños con CAH necesitan atención especial y atención médica adicional, pero pueden desarrollarse y disfrutar de la vida como lo hacen otros niños. Los niños con CAH no son más propensos a enfermarse y la CAH no afecta su desempeño en la escuela. Recuerden que con el tratamiento y los cuidados correctos su hijo puede crecer y llevar una vida sana.

¿Hay Motivos de Preocupación Con la CAH?

Tanto los niños como las niñas con CAH producen demasiado andrógeno. Toman hidrocortisona para contener sus niveles de andrógeno. El exceso de andrógeno causa pubertad temprana, crecimiento de vello púbico, acné y crecimiento rápido.

Niños y niñas en general tienen placas de crecimiento al final de los huesos largos. Estas placas permiten el crecimiento. A medida que el niño o la niña crece, estas placas se cierran y el crecimiento para. El exceso de andrógeno hace que las placas se cierren prematuramente. Esto puede resultar en que el niño o la niña sea alto(a) cuando sea joven, pero permanentemente bastante bajo(a) de adulto.

El tratamiento con hidrocortisona previene estos problemas. Pero el exceso de cortisol puede causar efectos secundarios, como crecimiento lento, mejillas hinchadas y aumento de peso. El endocrinólogo trabajará para equilibrar el nivel para un crecimiento y desarrollo óptimos con un mínimo de efectos secundarios.

¿Hay Motivos de Preocupación Especial en Los Varones?

Los varones con CAH no se identifican sin el análisis porque no tienen los genitales ambiguos. Estos varones igual están en peligro de tener una crisis adrenal si tienen la forma de CAH perdedora de sal. Si no se tratan, es posible que tengan problemas de fertilidad cuando sean adultos.

¿Hay Motivos de Preocupación Especial En Las Niñas?

En el caso de las bebitas con CAH, a veces es difícil saber con seguridad si son niñas o varones en el momento del nacimiento. Es posible que haya que hacer pruebas para determinar qué órganos internos están presentes. Con la CAH, los órganos sexuales internos (útero, ovarios)

serán completamente normales. Sólo los órganos genitales externos están afectados por la enfermedad cuando se forman en el útero, haciendo que luzcan diferentes a los genitales femeninos típicos. En el caso de las bebitas con CAH hay un clítoris grande y algo de cierre de los labios vaginales (los labios alrededor de la abertura de la vagina). Tengan presente que esto se puede tratar.

En las bebitas con CAH se puede hacer una operación para corregir los genitales de aspecto masculino, incluyendo agrandar la abertura de la vagina y reducir el tamaño del clítoris. Sin embargo, esta cirugía de reconstrucción y el momento en que se hace pueden ser controversial. Dado que la enfermedad ocurre rara vez y la intervención es sensitiva, esta operación requiere que el cirujano que la haga sea una persona muy experta.

Virilización de Una Bebita con CAH.

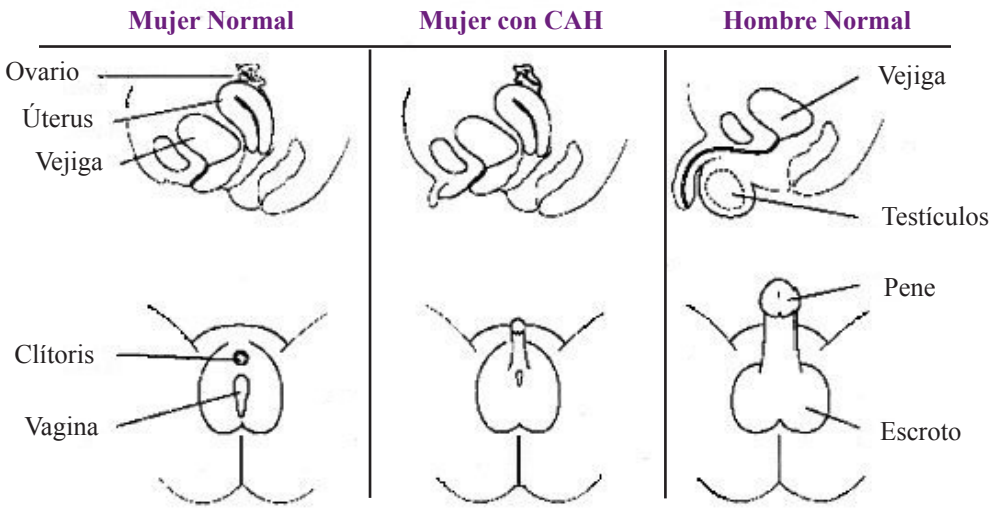


Diagrama reimpreso con permiso de Claude J. Migeon, MD, del Hospital Johns Hopkins.

Diagnóstico Prenatal de la CAH

Hablen con un consejero genético o con un endocrinólogo sobre futuros embarazos y si la CAH se puede detectar durante el embarazo. Hay estudios de investigación que están sometiendo a prueba medicamentos que se pueden tomar en la parte inicial del embarazo para reducir las anomalías genitales en las bebitas afectadas.

Hablen con un consejero genético.

¿Crecerá Nuestro Hijo Como Otros Niños?

Con tratamiento, los niños con CAH pueden tener un crecimiento físico normal. No hay deficiencia mental. La esperanza de vida es normal. Las mujeres en tratamiento pueden esperar tener embarazos y partos como cualquier otra mujer. Los hombres en tratamiento pueden tener fertilidad normal.

Ayuda y Apoyo

Este puede ser un momento muy difícil para ustedes. Es posible que estén sintiendo muchas cosas diferentes. Se pueden sentir muy confundidos sobre este diagnóstico, especialmente si tienen una bebita con anomalías genitales. Es posible que no sepan qué decirles a sus parientes y amigos. El equipo de endocrinología les puede ayudar con algunos de estos sentimientos e inquietudes. También hay grupos de apoyo y organizaciones que los pueden poner en contacto con otros padres de niños con CAH.

Recuerden que esta enfermedad se puede tratar. Hay apoyo disponible para ustedes. Aunque su bebé necesita tomar medicamentos e ir al médico regularmente, igual necesita alimentación, estar en los brazos y cuidado como cualquier otro bebé.

Recursos Para Los Padres

CARES (Congenital Adrenal Hyperplasia Research, Education and Support Foundation, Inc. *[Fundación de Investigación, Educación y Apoyo sobre la Hiperplasia Adrenal Congénita, Inc.]*), www.caresfoundation.org, o llamen sin cargo a la línea de ayuda, al 1-866-227-3737.

CAH Education and Support Network *(Red de Educación y Apoyo de CAH)*, www.congenitaladrenalhyperplasia.org

Magic Foundation, www.magicfoundation.org o llamen sin cargo a la línea de ayuda para padres, 1-800 3 MAGIC 3 (1-800-362-4423).

Notas y Preguntas

Glosario

ACTH – Una hormona que secreta la glándula pituitaria, que pasa a la sangre. Causa que las glándulas adrenales produzcan cortisol y andrógenos.

Aldosterona *(Aldosterone)* – Una hormona que producen las glándulas adrenales. Es importante para el equilibro de agua y sal en el cuerpo.

Andrógeno *(Androgen)* – Un tipo de hormona que tiene que ver con el desarrollo sexual masculino y femenino.

Cortisol *(Cortisol)* – Una hormona clave para luchar contra el estrés, producida por las glándulas adrenales. Ayuda a proteger al cuerpo contra las infecciones, lesiones y enfermedades, y proporciona energía al cuerpo.

Crisis Adrenal *(Adrenal crisis)* – Un problema de salud serio que ocurre cuando no hay suficiente cortisol en el cuerpo cuando el cuerpo está estresado debido a una enfermedad o lesión. Esto puede conducir a baja presión de la sangre y bajo azúcar en la sangre. Los síntomas pueden incluir vómitos, debilidad y somnolencia. Se requiere atención médica inmediata.

Enzimas *(Enzymes)* – Proteínas especiales que se usan para ayudar a producir hormonas en el cuerpo.

Especialista en Endocrinología *(Endocrine specialist)*- Un médico que trata enfermedades que tienen que ver con niveles anormales de hormonas. Por lo general, un endocrinólogo pediátrico trata a los niños con CAH.

Fludrocortisona *(Fludrocortisone)* – Un medicamento para ayudar a mantener el equilibrio correcto de sal en el cuerpo.

Glándula Pituitaria *(Pituitary gland)* – Una pequeña glándula en el cerebro que produce las hormonas que controlan otras glándulas, como las glándulas adrenales.

Glándulas Adrenales *(Adrenal glands)* – Son 2 pequeños órganos que están sobre los riñones, que producen hormonas para el funcionamiento y el crecimiento normales del cuerpo.

Hidrocortisona *(Hydrocortisone)* – Un medicamento que se usa para reemplazar la hormona cortisol, cuando el cuerpo no la puede producir.

Hormona *(Hormone)* – Un producto químico con un efecto específico sobre otros órganos. Las hormonas se producen en glándulas del cuerpo.

Centros CCS de Endocrinología en California

NORTE DE CALIFORNIA

Children's Hospital & Research Center – Oakland
Oakland
(510) 428-3654

Lucille Salter Packard Childrens Hospital
Palo Alto
(650) 498-4224

Sutter Memorial Hospital Sutter Children's Center
Sacramento
(916) 733-7070

UC Davis Medical Center Specialty Clinic
Sacramento
(916) 734-3112

UC San Francisco Medical Center
San Francisco
(415) 476-1017

Santa Clara Valley Medical Center
San Jose
(408) 885-5405

SUR DE CALIFORNIA

Cedars-Sinai Medical Center
Los Angeles
(310) 423-7940

Children's Hospital & Health Center Of San Diego
San Diego
(619) 576-4019

Children's Hospital Central California
Madera
(559) 353-8700

Childrens Hospital Los Angeles
Los Angeles
(323) 669-4606

Children's Hospital of Orange County
Orange
(714) 532-8634

Loma Linda University Medical Center
Loma Linda
(909) 558-2061

Miller Children's at Long Beach Memorial Medical Center
Long Beach
(562) 933-8562

UCLA Medical Center
Los Angeles
(310) 825-6244

Harbor-UCLA Medical Center
Torrance
(310) 222-2393

Agradecimientos

Un agradecimiento especial a:

- Mitchell Geffner, MD, Linda Burkett RN, CHLA, del Hospital de Niños de Los Angeles, por su aporte significativo a la redacción de este folleto.

- Claude J. Migeon, MD, del Hospital John Hopkins, por su permiso para modificar y usar su diagrama de virilización.

Deseamos agradecer también a las siguientes personas por sus aportes a este folleto:

- Los directores médicos, directores de proyectos, coordinadores de seguimiento, vínculos comunitarios y otro personal de los Centros de Servicio Regionales del Análisis de Recién Nacidos de California

- Los directores médicos de los Centros de Endocrinología de Servicios para los Niños de California, otros especialistas en endocrinología y miembros del equipo del centro de atención especial.

- Kelly R. Leight, directora ejecutiva de CARES Foundation, Inc.

California Department of Public Health
Genetic Disease Screening Program

© CDPH, GDSP, Newborn Screening Program, Sept., 2005 - web version 2/14