



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), julio-agosto 2026,
Volumen 10, Número 4.

https://doi.org/10.37811/cl_rem.v10i4

FALLO DE MEDRO COMO MANIFESTACIÓN INICIAL DE HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGÉNITA POR DÉFICIT DE 21-HIDROXILASA

**FAILURE TO THRIVE AS AN INITIAL MANIFESTATION OF
CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA DUE TO 21-
HYDROXYLASE DEFICIENCY**

Luis Felipe Bonfante Villalobos
Autor independiente

María Camila Rodríguez Acosta
Autor independiente

Daniela Gonzalez Sierra
Autor independiente

Lina Marcela Sanchez Ibarra
Autor independiente

Andrea Carolina Meza Castellón
Autor independiente

Daniel Josué Naranjo Coronel
Autor independiente

Fallo de medro como manifestación inicial de hiperplasia suprarrenal congénita por déficit de 21-hidroxilasa

Luis Felipe Bonfante Villalobos¹

luisbonfantev10@outlook.com

<https://orcid.org/0009-0000-4413-8413>

Autor independiente

Colombia

María Camila Rodríguez Acosta

mc.rodriguez19@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0006-8819-5819>

Autor independiente

Colombia

Daniela Gonzalez Sierra

danielagonzalez8798@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0002-8638-545X>

Autor independiente

Colombia

Lina Marcela Sanchez Ibarra

Lina.marcelasanchez02@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0008-5154-7336>

Autor independiente

Colombia

Andrea Carolina Meza Castellón

Karocastellon@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0004-9896-9289>

Autor independiente

Colombia

Daniel Josué Naranjo Coronel

naranjoj676@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0004-8331-9830>

Autor independiente

Colombia

¹ Autor principal

Correspondencia: luisbonfantev10@outlook.com

RESUMEN

La hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 21-hidroxilasa constituye la causa más frecuente de alteración de la esteroidogénesis suprarrenal y representa una urgencia endocrinológica en el período neonatal cuando se presenta con pérdida de sal. Aunque su forma clásica suele manifestarse durante las primeras semanas de vida con alteraciones hidroelectrolíticas e insuficiencia suprarrenal, en algunos pacientes el fallo de medro puede ser el hallazgo predominante, lo que dificulta el reconocimiento oportuno de la enfermedad. Se describe el caso de un lactante masculino de un mes de edad, sin antecedentes médicos relevantes, hospitalizado por pobre ganancia ponderal, desnutrición aguda moderada y sospecha inicial de un error innato del metabolismo. Durante la valoración clínica se identificó hiperpigmentación cutánea difusa, más evidente en los genitales externos, acompañada de aumento del tamaño peneano, dermatitis seborreica y una discreta opacidad del cristalino. Los estudios de laboratorio demostraron hiponatremia persistente, hiperpotasemia y acidosis metabólica con anión gap elevado, con función renal preservada. La persistencia del desequilibrio hidroelectrolítico motivó su ingreso a la unidad de cuidados intensivos pediátricos, donde la valoración por Endocrinología pediátrica permitió sospechar hiperplasia suprarrenal congénita. La ecografía abdominal evidenció hiperplasia suprarrenal bilateral y la concentración sérica de 17-hidroxiprogesterona fue de 54,95 ng/mL, compatible con hiperplasia suprarrenal congénita clásica perdedora de sal por deficiencia de 21-hidroxilasa. Se instauró tratamiento con diferentes esquemas de corticoides sistémicos y reposición oral de sodio, además logrando la corrección progresiva de las alteraciones electrolíticas y recuperación del crecimiento ponderal. El caso destaca la importancia de considerar la hiperplasia suprarrenal congénita dentro del diagnóstico diferencial del lactante con fallo de medro, especialmente cuando coexisten hiponatremia, hiperpotasemia e hiperpigmentación cutánea. El reconocimiento precoz y el inicio oportuno del tratamiento previene la aparición crisis suprarrenal.

Palabras clave: Hiperplasia suprarrenal congénita; deficiencia de 21-hidroxilasa; fallo de medro; lactante; insuficiencia suprarrenal.

Failure to thrive as an initial manifestation of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency

ABSTRACT

Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency is the most common cause of impaired adrenal steroidogenesis and constitutes an endocrinological emergency in the neonatal period when it presents with salt loss. Although the classic form typically manifests during the first weeks of life with electrolyte imbalances and adrenal insufficiency, in some patients failure to thrive may be the predominant finding, which hinders timely recognition of the disease. We report the case of a one-month-old male infant with no relevant medical history who was hospitalized for failure to gain weight, moderate acute malnutrition, and an initial suspicion of an inborn error of metabolism. During the clinical evaluation, diffuse skin hyperpigmentation was identified, most evident on the external genitalia, accompanied by an enlarged penis, seborrheic dermatitis, and mild lens opacity. Laboratory tests revealed persistent hyponatremia, hyperkalemia, and metabolic acidosis with an elevated anion gap, with preserved renal function. The persistence of the fluid and electrolyte imbalance led to his admission to the pediatric intensive care unit, where an endocrinology evaluation raised suspicion of congenital adrenal hyperplasia. An abdominal ultrasound revealed bilateral adrenal hyperplasia, and the serum concentration of 17-hydroxyprogesterone was 54.95 ng/mL, consistent with classic salt-wasting congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. Treatment was initiated with various regimens of systemic corticosteroids and oral sodium replacement, resulting in the progressive correction of electrolyte imbalances and a return to normal weight gain. This case highlights the importance of considering congenital adrenal hyperplasia as part of the differential diagnosis in infants with failure to thrive, especially when hyponatremia, hyperkalemia, and skin hyperpigmentation are present. Early recognition and prompt initiation of treatment prevent the onset of adrenal crises.

Keywords: Congenital adrenal hyperplasia; 21-hydroxylase deficiency; failure to thrive; infant; adrenal insufficiency.

*Artículo recibido 20 mayo 2026
Aceptado para publicación: 20 junio 2026*



INTRODUCCIÓN

La hiperplasia suprarrenal congénita (HSC) engloba un grupo de trastornos autosómicos recesivos de la esteroidogénesis suprarrenal, de los cuales la deficiencia de 21-hidroxilasa representa cerca del 90-95 % de los casos(Auer et al., 2023; Grinten et al., n.d.). Su incidencia estimada oscila entre 1 por cada 10.000 y 18.000 nacidos vivos, con variaciones relacionadas con las características poblacionales y la implementación de programas de tamizaje neonatal(Speiser et al., n.d.). La alteración del gen CYP21A2 compromete la síntesis de cortisol y, en las formas clásicas perdedoras de sal, también la producción de aldosterona(Chakraborty et al., 2021; Concolino, 2024). El aumento compensatorio de ACTH induce hiperplasia suprarrenal y favorece la acumulación de precursores esteroideos con incremento de la producción de andrógenos, en consecuencia, los lactantes afectados pueden presentar hiponatremia, hiperpotasemia, acidosis metabólica y riesgo de crisis suprarrenal durante las primeras semanas de vida(Chakraborty et al., 2021; Grinten et al., n.d.). Aunque el tamizaje básico neonatal ha reducido la morbimortalidad asociada, el diagnóstico continúa dependiendo de la sospecha clínica en aquellos entornos donde la cobertura del cribado es limitada(Grosse & Vliet, 2007; Therrell et al., 2015). La presentación clínica en ambos sexos tiene diferencias significativas, las mujeres con formas clásicas desarrollan genitales ambiguos debido a la exposición prenatal a andrógenos, mientras que los varones tienen genitales normales al nacer, lo que retrasa el diagnóstico en ausencia de cribado neonatal(Therrell et al., 2015). Por otro lado, el fallo de medro es heterogénea y responde a múltiples etiologías, lo que dificulta la identificación temprana de enfermedades endocrinas poco comunes(Physician, 2016). En la HSC clásica, la deficiente ganancia ponderal refleja el efecto combinado del déficit de glucocorticoides y mineralocorticoides, responsable de pérdidas renales de sodio, alteraciones hidroelectrolíticas, deshidratación, disminución de la ingesta y un estado catabólico persistente, sin embargo, esta manifestación rara vez se considera el hallazgo predominante al momento de debut de la enfermedad, ya que suele acompañarse de signos más evidentes de insuficiencia suprarrenal o de virilización(Auer et al., 2023; Grinten et al., n.d.). Esta situación adquiere especial relevancia en los lactantes de sexo masculino, en quienes la ausencia de genitales ambiguos favorece que el cuadro clínico sea atribuido inicialmente a trastornos nutricionales, gastrointestinales o metabólicos, con el consiguiente retraso diagnóstico(El-maouche et al., 2017; Grinten et al., n.d.). La mayoría de los reportes publicados de HSC



describen pacientes diagnosticados luego de la aparición de compromiso hemodinámico o por la presencia de anomalías genitales, mientras que son menos frecuentes los casos cuyo motivo inicial de evaluación es el fallo de medro acompañado de hiperpigmentación y alteraciones electrolíticas incipientes, esta evidencia es aún más limitada en países de bajos ingresos, donde el acceso desigual al tamizaje neonatal condiciona directamente un diagnóstico más tardío (Grosse & Vliet, 2007; Therrell et al., 2015).

Presentación del caso

Se trata de un lactante masculino de un mes de vida que ingresó al servicio de urgencias de un hospital infantil del Caribe Colombiano, remitido desde consulta externa por pobre progresión pondoestatural durante el primer mes de vida. Al realizar la anamnesis encontramos a un paciente producto del primer embarazo, nacido a las 40 semanas de gestación, obtenido por cesárea, al nacer pesó 3660 gr y midió 50 cm. No presentó restricción de crecimiento intrauterino, ni otras complicaciones prenatales o perinatales relevantes. Se desconoce la información de antecedentes familiares de enfermedades endocrinológicas, consanguinidad, trastornos del desarrollo sexual, muertes neonatales ni del resultado del tamizaje neonatal.

La remisión se realizó al momento del primer control ambulatorio al mes de vida, en el que se documentó un peso de 3,6 kg, prácticamente igual al registrado al nacimiento, ante la ausencia de crecimiento ponderal se planteó inicialmente los diagnósticos de fallo de medro, desnutrición aguda moderada y la posibilidad de tratarse de un error innato del metabolismo, motivo por el cual se indicó hospitalización para ampliar el estudio. Durante la estancia hospitalaria, se confirmó el compromiso del estado nutricional secundario a la falta de ganancia ponderal, el examen físico mostró hiperpigmentación cutánea difusa con descamación fina, más intensa de la esperada para su fototipo (fenotipo VI), con predominio en los genitales externos, rostro y cuero cabelludo. Además se documentó aumento del tamaño peneano para la edad, sin otras alteraciones morfológicas de los genitales. La valoración oftalmológica identificó una discreta opacidad del cristalino como hallazgo incidental, por lo que requirió seguimiento especializado.

Los estudios de laboratorio iniciales revelaron hiponatremia (128,5 mmol/L), hiperpotasemia (4,86 mmol/L), hipocloremia (94,7 mmol/L), calcio de 8,88 mg/dL, magnesio de 1,96 mg/dL, creatinina de

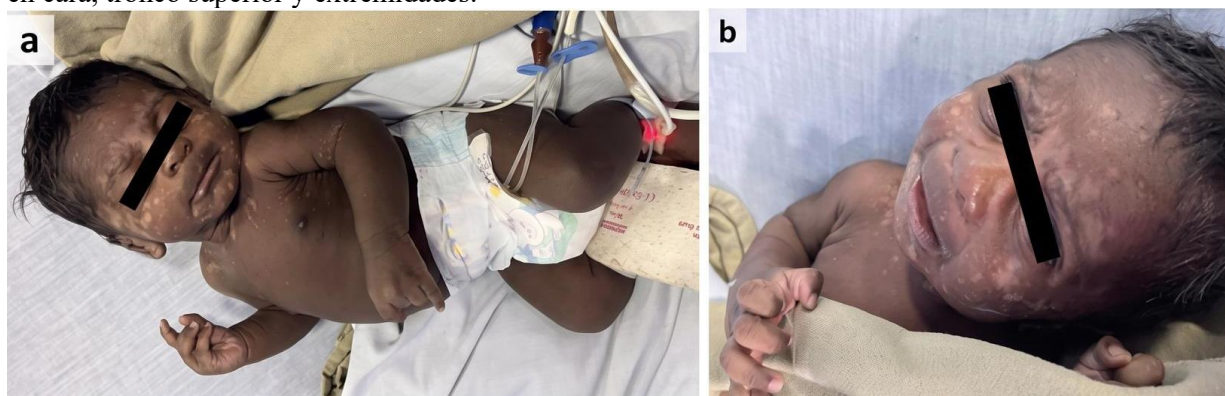
0,38 mg/dL y nitrógeno ureico de 9,26 mg/dL, sin evidencia de deterioro de la función renal. La gasometría arterial demostró acidosis metabólica con aumento del anión gap. Debido a la persistencia de la hiponatremia en los controles seriados, se consideró una etiología endocrinológica y el paciente fue trasladado a la Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos para monitorización y manejo especializado.

Los cambios en ecografía abdominal sugestivos de hiperplasia suprarrenal bilateral y la concentración sérica de 17-hidroxiprogesterona alcanzó 54,95 ng/mL (valor de referencia: 0,11–1,70 ng/mL), motivaron a la valoración por Endocrinología Pediátrica, quien consideró hallazgos compatibles con hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa. Debido a la disponibilidad, no fue posible realizar la confirmación molecular mediante análisis del gen CYP21A2.

La integración de los hallazgos clínicos, bioquímicos e imagenológicos permitió establecer el diagnóstico de hiperplasia suprarrenal congénita clásica perdedora de sal secundaria a deficiencia de 21-hidroxilasa, se inició tratamiento con hidrocortisona (60 mg/m²/día), con mejoría progresiva del estado clínico y corrección de las alteraciones hidroelectrolíticas. Posteriormente se añadió fludrocortisona (0,10 mg/día) como reemplazo mineralocorticoide. Debido a la persistencia de fluctuaciones en la concentración sérica de sodio, fue necesario suplementar cloruro de sodio por vía oral (Refisal®), en una dosis total de 1,5 gr/día distribuida en tres tomas de 0,5 gr cada ocho horas, hasta alcanzar la estabilidad del equilibrio hidroelectrolítico.

Durante la hospitalización desarrolló trombosis venosa profunda de la vena femoral común izquierda asociada al uso de catéter venoso central, complicación que respondió favorablemente al tratamiento con dalteparina y evolucionó sin secuelas clínicas. Una vez alcanzada la estabilidad metabólica, el paciente fue trasladado a hospitalización general y posteriormente egresó con tratamiento de reemplazo hormonal permanente, recomendaciones para el ajuste de glucocorticoides durante situaciones de estrés y seguimiento ambulatorio por Endocrinología Pediátrica. Durante el seguimiento ambulatorio, el paciente en cuestión fue adherente al tratamiento, sin nuevos episodios de descompensación suprarrenal, logrando una recuperación progresiva del crecimiento ponderal, alcanzando peso de 6 kg en el último control disponible y resolución de las manifestaciones clínicas que motivaron el ingreso.

Figura 1. Lactante con compromiso nutricional severo, emaciación marcada y pérdida generalizada de tejido celular subcutáneo. (a) Facies de desnutrición, con disminución de los tejidos blandos periorbitarios, prominencia relativa de las estructuras óseas faciales y lesiones hipopigmentadas de predominio facial. (b) Xerosis cutánea difusa con descamación y múltiples máculas hipopigmentadas en cara, tronco superior y extremidades.



Discusión

El aspecto más relevante de este caso fue la presencia del fallo de medro constituyendo la manifestación clínica predominante de una hiperplasia suprarrenal congénita clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa, antes de que se desarrollara una crisis suprarrenal severa (Grinten et al., n.d.; Speiser et al., n.d.). Aunque el paciente había nacido con peso adecuado, durante las primeras semanas de vida presentó un deterioro ponderal acelerado asociado a hiperpigmentación cutánea, alteraciones hidroelectrolíticas persistentes y aumento del tamaño peneano, hallazgos que conjuntamente orientaron el diagnóstico de insuficiencia suprarrenal primaria (Grinten et al., n.d.; Miller & Auchus, 2011). La respuesta clínica observada tras el inicio del tratamiento con hidrocortisona, fludrocortisona y suplementación con sodio confirmó que el compromiso nutricional era consecuencia de la alteración endocrina subyacente y no de un trastorno nutricional primario (Bonfig, 2017; Nordenström et al., 2022).

La deficiencia de 21-hidroxilasa, responsable de la mayoría de los casos de HSC, ocasiona una reducción de la síntesis de cortisol y, en las formas clásicas perdedoras de sal, también de aldosterona. La disminución de estos esteroides incrementa la secreción de ACTH, favoreciendo la hiperplasia suprarrenal y el exceso de producción de andrógenos (Auer et al., 2023; Grinten et al., n.d.; Reisch et al., 2011). Este mecanismo fisiopatológico explica de manera integrada los principales hallazgos observados en nuestro paciente, incluyendo la hiperpigmentación secundaria al exceso de ACTH, el aumento del tamaño peneano por hiperandrogenismo prenatal y las alteraciones hidroelectrolíticas derivadas del déficit mineralocorticoide (Falhammar et al., 2014; Miller & Auchus, 2011).

El fallo de medro observado en este lactante puede entenderse como el resultado de varios mecanismos fisiopatológicos que actúan de forma simultánea, la deficiencia de aldosterona favorece la pérdida renal de sodio, disminución del volumen circulante efectivo y persistencia de la hiponatremia, son alteraciones que comprometen la perfusión tisular y limitan los procesos anabólicos necesarios para el crecimiento(Hou et al., 2024). A ello se suma el déficit de cortisol, que modifica la homeostasis energética al reducir la disponibilidad de glucosa, alterar el metabolismo proteico y favorecer un estado catabólico persistente(Grinten et al., n.d.). Como consecuencia, incluso con una ingesta aparentemente adecuada, el organismo presenta dificultades para sostener una ganancia ponderal normal durante las primeras semanas de vida(Auer et al., 2023). Las alteraciones nutricionales observadas se explican por el impacto directo de la patología sobre los procesos de alimentación y digestión, ya que la pérdida salina, hiponatremia y deshidratación suelen acompañarse de rechazo alimentario, vómitos y disminución de la capacidad de succión, circunstancias que reducen el aporte energético durante un periodo crítico del crecimiento(Cole & Lanham, 2011; Speiser et al., n.d.). Como resultado, el fallo de medro suele reflejar un balance energético negativo sostenido que puede preceder varios días o semanas a la aparición de una crisis suprarrenal manifiesta(Grosse & Vliet, 2007; Therrell et al., 2015). Por otra parte, el exceso crónico de ACTH y de andrógenos caracteriza el ambiente endocrino de la HSC clásica, aún cuando la exposición a concentraciones elevadas de andrógenos puede acelerar transitoriamente el crecimiento lineal y la maduración ósea, estos efectos no compensan las consecuencias metabólicas derivadas del déficit de cortisol y aldosterona, en consecuencia, algunos lactantes mantienen inicialmente una longitud adecuada mientras presentan un deterioro progresivo del peso, una combinación clínica que puede retrasar el reconocimiento de la enfermedad si no se interpretan de manera conjunta los hallazgos clínicos y bioquímicos, la evolución clínica del paciente respalda estos mecanismos fisiopatológicos respondiendo favorablemente al tratamiento con corticoides(Bonfig, 2017; Miller & Auchus, 2011). La necesidad de mantener suplementación oral con sodio durante la fase inicial del tratamiento fue consistente con la inmadurez tubular propia de los primeros meses de vida y con la resistencia fisiológica relativa a la acción de la aldosterona descrita en lactantes pequeños, situación que puede incrementar transitoriamente los requerimientos de sodio incluso después de instaurar el reemplazo mineralocorticoide(Bonfig, 2017; Concolino, 2024; Miller & Auchus, 2011).



En regiones con predominio de fototipos altos, como ocurre en el Caribe colombiano, las manifestaciones dermatológicas pueden pasar inadvertido o interpretarse como una variación fisiológica de la pigmentación, no obstante, cuando la pigmentación es difusa y predomina en genitales, pliegues cutáneos y otras áreas de fricción, constituye un hallazgo clínico altamente sugestivo de insuficiencia suprarrenal primaria por el exceso sostenido de ACTH. En nuestro paciente, este signo adquirió un papel determinante para orientar el estudio endocrinológico(Auer et al., 2023; Gidlöf et al., n.d.; Grinten et al., n.d.). La demostración de hiperplasia suprarrenal bilateral mediante ecografía, junto con la elevación marcada de la concentración sérica de 17-hidroxiprogesterona, aportó evidencia sólida para confirmar el diagnóstico de HSC clásica por deficiencia de 21-hidroxilasa(Nordenström et al., 2022; Speiser et al., n.d.). La evolución del caso clínico antes mencionado pone en manifiesto la importancia del tamizaje neonatal para modificar el curso de la enfermedad(Agrimonti et al., 2024). En los países donde los programas de cribado neonatal incluyen la determinación de 17-hidroxiprogesterona, el diagnóstico suele establecerse antes del desarrollo de una crisis perdedora de sal, logrando reducir la mortalidad neonatal y disminuye las complicaciones derivadas del retraso terapéutico(Hou et al., 2024; Nordenström et al., 2022). Sin embargo, la cobertura de estos programas continúa siendo desigual en numerosos países de ingresos medios, por lo que el reconocimiento oportuno de los signos clínicos sigue desempeñando un papel fundamental en la práctica pediátrica(Grosse & Vliet, 2007; Therrell et al., 2015).

La principal limitación del reporte corresponde a la imposibilidad de realizar la confirmación molecular mediante el estudio del gen *CYP21A2*, por lo que el diagnóstico se fundamentó en la concordancia entre la presentación clínica, hallazgos bioquímicos, imagenológicos y la respuesta terapéutica.

CONCLUSIÓN

Más allá de la descripción de un caso clínico de una patología infrecuente, este reporte ofrece varias implicaciones para la práctica clínica, en primer lugar, resalta que el fallo de medro de instauración rápida debe motivar una evaluación diagnóstica integral que incluya enfermedades endocrinas potencialmente letales, especialmente cuando no existe una explicación nutricional evidente o las alteraciones hidroelectrolíticas persisten pese al tratamiento inicial, asimismo, pone en manifiesto que la hiperpigmentación difusa mantiene un elevado valor semiológico incluso en poblaciones con

fototipos cutáneos oscuros cuando se acompaña de hiponatremia y pérdida de peso, debe incrementar de forma significativa la sospecha de hiperplasia suprarrenal congénita. Finalmente, recuerda que un peso adecuado al nacimiento no excluye patologías endocrinas graves, ya que el deterioro ponderal puede manifestarse únicamente tras el agotamiento funcional de la corteza suprarrenal; por ello, el seguimiento longitudinal del crecimiento resulta más informativo que una medición aislada.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Agrimonti, G., Spaggiari, G., Menabò, S., Vezzani, S., Magnani, E., Frasoldati, A., Granata, A. R. M., & Santi, D. (2024). *Simple-Virilizing Congenital adrenal hyperplasia sustained by five mutations on the CYP21A2 gene*. 11(7), 6583–6591.
- Auer, M. K., Nordenström, A., Lajic, S., & Reisch, N. (2023). *Seminar Congenital adrenal hyperplasia*. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(22\)01330-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(22)01330-7)
- Bonfig, W. (2017). *Growth and development in children with classic congenital adrenal hyperplasia*. 39–42. <https://doi.org/10.1097/MED.0000000000000308>
- Chakraborty, S., Pramanik, J., & Mahata, B. (2021). *Revisiting steroidogenesis and its role in immune regulation with the advanced tools and technologies*. 125–140. <https://doi.org/10.1038/s41435-021-00139-3>
- Cole, S. Z., & Lanham, J. S. (2011). *Failure to Thrive : An Update*. 829–834.
- Concolino, P. (2024). *Challenging Molecular Diagnosis of Congenital Adrenal Hyperplasia (CAH) Due to 21-Hydroxylase Deficiency : Case Series and Novel Variants of CYP21A2 Gene*. 4832–4844.
- El-maouche, D., Arlt, W., & Merke, D. P. (2017). Congenital adrenal hyperplasia. *The Lancet*, 390(10108), 2194–2210. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(17\)31431-9](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(17)31431-9)
- Falhammar, H., Frisén, L., Norrby, C., Hirschberg, A. L., Almqvist, C., Nordenskjöld, A., & Nordenström, A. (2014). *Adrenal Hyperplasia Due to 21-Hydroxylase*. 99(December), 2715–2721. <https://doi.org/10.1210/jc.2014-2957>
- Gidlöf, S., Falhammar, H., Thilén, A., Döbeln, U. Von, Ritzén, M., Wedell, A., & Nordenström, A. (n.d.). *One hundred years of congenital adrenal hyperplasia in Sweden : a retrospective , population-based cohort study*. 35–42. [https://doi.org/10.1016/S2213-8587\(13\)70007-X](https://doi.org/10.1016/S2213-8587(13)70007-X)



- Grinten, H. L. C. Van Der, Speiser, P. W., Ahmed, S. F., Arlt, W., Richard, J., Falhammar, H., Flück, C. E., Guasti, L., Huebner, A., Barbara, B. M., Krone, N., Merke, D. P., Miller, W. L., Nordenström, A., Reisch, N., Sandberg, E., Stikkelbroeck, N. M. M. L., Touraine, P., Utari, A., ... Sandberg, D. E. (n.d.). *Congenital Adrenal Hyperplasia — Current Insights in Congenital Adrenal Hyperplasia — Current Insights in Pathophysiology , Diagnostics , and Management*. <https://doi.org/10.1210/endrev/bnab016>
- Grosse, S. D., & Vliet, V. (2007). *How Many Deaths Can Be Prevented by Newborn Screening for Congenital Adrenal Hyperplasia ?* 30333, 284–291. <https://doi.org/10.1159/000098400>
- Hou, Y., Li, Y., Ai, J., & Tian, L. (2024). Heliyon Rare nonclassic type of Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency and genotype-phenotypic correlation. *Heliyon*, 10(5), e27042. <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2024.e27042>
- Miller, W. L., & Auchus, R. J. (2011). *The Molecular Biology , Biochemistry , and Physiology of Human Steroidogenesis and Its Disorders*. 32(February), 81–151. <https://doi.org/10.1210/er.2010-0013>
- Nordenström, A., Lajic, S., & Falhammar, H. (2022). *Review Article Long-Term Outcomes of Congenital Adrenal Hyperplasia*. 587–598.
- Physician, A. F. (2016). *Failure to Thrive : A Practical Guide*.
- Reisch, N., Arlt, W., & Krone, N. (2011). *HORMONE RESE ARCH IN Health Problems in Congenital Adrenal Hyperplasia due to 21-Hydroxylase*. 73–85. <https://doi.org/10.1159/000327794>
- Speiser, P. W., Arlt, W., Auchus, R. J., Baskin, L. S., Conway, G. S., Merke, P., Meyer-bahlburg, H. F. L., Miller, W. L., Murad, M. H., Oberfield, S. E., Speiser, P. W., Arlt, W., Auchus, R. J., Baskin, L. S., Conway, G. S., Merke, D. P., Meyer-bahlburg, H. F. L., Miller, W. L., Murad, M. H., ... White, P. C. (n.d.). *Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency : An Endocrine Society * Clinical Practice Guideline Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency : An Endocrine Society * Clinical Practice Guideline*. <https://doi.org/10.1210/jc.2018-01865>
- Therrell, B. L., Padilla, C. D., Loeber, J. G., Kneisser, I., Saadallah, A., Borrajo, G. J. C., & Adams, J. (2015). *Current status of newborn screening worldwide : 2015*. 39, 171–187. <https://doi.org/10.1053/j.semperi.2015.03.002>

