

Defectos genéticos asociados con insuficiencia suprarrenal			
Insuficiencia suprarrenal primaria	Gen Nº	Enfermedad	Características clínicas
Enzimas en el metabolismo del colesterol y la esteroidogénesis			
21-Hidroxilasa (CYP21A2)	1589	Hiperplasia suprarrenal congénita	Genitales ambiguos, hirsutismo, presencia o ausencia de pérdida de sal
3 Beta-hidroxiesteroide deshidrogenasa tipo II (HSD3B2)	3284	Hiperplasia suprarrenal congénita	Genitales ambiguos, inicio prematuro de la pubertad, hirsutismo, presencia o ausencia de pérdida de sal
Esteroido 11-beta-hidroxilasa (CYP11B1)	1584	Hiperplasia suprarrenal congénita	Virilización, alteraciones en la síntesis de cortisol, hipertensión debida al alto nivel de desoxicorticosterona
Esteroido 17-alfa-hidroxilasa (CYP17A1)	1586	Hiperplasia suprarrenal congénita	Hipertensión, amenorrea primaria, infantilismo sexual
P-450 (citocromo) oxidorreductasa (POR)	5447	Hiperplasia suprarrenal congénita	Genitales anormales, malformaciones esqueléticas (síndrome de Antley-Bixler), deterioro de la esteroidogénesis
Proteína reguladora aguda esteroidogénica (STAR)	6770	Hiperplasia suprarrenal lipoidea congénita	Deficiencia severa de glucocorticoides y mineralocorticoides, falla del crecimiento
P-450 (citocromo) hendidura de la cadena lateral (CYP11A1)	1583	P450 deficiencia de la hendidura de la cadena lateral	Clitoromegalia, insuficiencia suprarrenal de aparición precoz o tardía sin hiperplasia suprarrenal
7-Dehidrocolesterol reductasa (DHCR7)	1717	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz	Hiponatremia, hiperpotasemia, deficiencia de colesterol
Factores de transcripción			
Subfamilia 0 de receptores nucleares, grupo B, miembro 1 (NROB1)	190	Hipoplasia suprarrenal congénita	Hipogonadismo hipogonadotrópico en hombres
Subfamilia 5 de receptores nucleares, grupo A, miembro 1 (factor esteroidogénico 1) (NR5A1)	2516	Hipoplasia suprarrenal congénita	46, XY cariotipo en mujeres, con disgenesia gonadal
Gen desconocido, pero situado en el cromosoma X	64589	Retraso del crecimiento intrauterino, displasia metafisial, hipoplasia suprarrenal congénita, y síndrome de anomalías genitales (IMAGE)	Retraso del crecimiento intrauterino, displasia metafisial, insuficiencia suprarrenal, anomalía gonadal
Anormalidad mitocondrial (gen)	.	Síndrome de Kearns-Sayre	Oftalmoplejía externa, degeneración retiniana, defectos en la conducción cardíaca; otros trastornos endócrinos

desconocido)			
Enfermedad por almacenamiento de la lipasa A, ácido Lisosomal, colesterol esterasa (LIPA)	3988	Enfermedad de Wolman	Calcificación suprarrenal bilateral, hepatoesplenomegalia
Secreción de esteroles			
Dominio de la unión a ATP tipo cassette, subfamilia G (WHITE), miembro 5 (ABCG5)	64240	Sitosterolemia (también conocida como fitosterolemia)	Xantoma, enfermedad arterial coronaria prematura, artritis, baja estatura, falla suprarrenal y gonadal
Dominio de la unión a ATP tipo cassette, subfamilia G (WHITE), miembro 8 (ABCG8)	64241	Sitosterolemia (también conocida como fitosterolemia)	Xantoma, enfermedad arterial coronaria prematura, artritis, baja estatura, falla suprarrenal y gonadal
Señalización y receptores de corticotrofina			
Receptor de Melanocortina 2 (hormona adrenocorticotrópica) (MC2R)	4158	Deficiencia familiar de glucocorticoides 1	Hiperpigmentación, aumento de la altura, rasgos faciales, tales como hipertelorismo y relieve frontal, letargo y debilidad muscular, pero con presión arterial normal
Proteína accesoria del receptor de la Melanocortina 2 (MRAP)	56246	Deficiencia familiar de glucocorticoides 2	Hiperpigmentación, altura normal, hipoglucemia, letargo y debilidad muscular, pero con presión arterial normal
Acalasia, insuficiencia suprarrenocortical, alacrimia (Allgrove, Triple A) (AAAS)	8086	Síndrome Triple A	Acalasia, alacrimia, insuficiencia suprarrenal, sordera, retraso mental, hiperqueratosis
Adrenalitis autoinmune			
Regulador autoinmune (AIRE)	326	Síndrome poliendocrino autoinmune Tipo 1	Insuficiencia suprarrenal, hipoparatiroidismo, candidiasis mucocutánea crónica
Gen desconocido, pero aparece asociado con la región CD28/CTLA4 en el cromosoma 2q33	.	Síndrome poliendocrino autoinmune Tipo 2	Enfermedad de Addison, enfermedad de tiroides, diabetes mellitus tipo 1
Anomalías del peroxisoma			
Dominio de la unión a ATP tipo cassette, subfamilia D (ALD), miembro 1 (ABCD1)	215	Adrenoleucodistrofia o adrenomieloneuropatía	Debilidad, espasticidad, demencia, ceguera, cuadriparesia; la insuficiencia suprarrenal puede ser el único signo de adrenoleucodistrofia
.	.	.	.
Dominio de la unión a ATP tipo cassette, subfamilia D (ALD),	225	Adrenoleucodistrofia o adrenomieloneuropatía	La adrenomieloneuropatía es una leve variante de la adrenoleucodistrofia, con la progresión más lenta

miembro 2 (ABCD2)			
Insuficiencia suprarrenal			
Factores de transcripción			
HESX homeobox 1 (HESX1)	8820	Panhipopituitarismo	Baja estatura, alteraciones cognitivas, displasia septo-óptica, retraso de la pubertad, otros signos de falla suprarrenal
Orthodenticle homeobox 2 (OTX2)	5015	Panhipopituitarismo	Hipoglucemia neonatal, hipoplasia suprarrenal, glándula suprarrenal posterior ectópica
LIM homeobox 4 (LHX4)	89884	Panhipopituitarismo	Deficiencias de la hormona del crecimiento, tirotropina, y corticotropina
SRY (región de determinación del sexo)-box 3 (SOX3)	6658	Panhipopituitarismo	Hipoplasia infundibular, hipopituitarismo, distintos grados de retraso mental
PROP paired-like homeobox 1 (PROP1)	5626	Panhipopituitarismo	Deficiencia de corticotropina de aparición tardía, ocasionalmente ampliada a la silla turca
T-box 19 (TBX19)	9095	Deficiencia adrenocorticotrópica aislada congénita	Baja o nula producción de cortisol
Síntesis de corticotrofina-proopiomelanocortina (POMC)	5443	Síndrome de deficiencia de proopiomelanocortina (POMC)	Obesidad de temprana aparición, cabello rojo, pigmentación
Alteración de la impronta (Imprinting) en el síndrome de Prader-Willi (<i>IPW</i>)	3653	Síndrome de Prader-Willi	Hipotonía, retraso mental, obesidad e hipogonadismo