

:: Synnynnäinen lisämunuaishyperplasia

Orpha number: ORPHA418

YHTEENVETO

Lisämunuaisten liikakasvu on endokrinologinen tauti, jossa steroidiaineenvaihdunnan entsyymipuute aiheuttaa lisämunuaishormonien biosynteesin häiriön, joka näkyy niiden liika- tai vajaatoimintana riippuen taudin laadusta ja vaikeusasteesta.

Tavallisin muoto on klassinen tauti, joka johtuu 21-hydroksylaasin puutteesta. Se voidaan jakaa yksinkertaiseen virilisoivaan muotoon, suolanmenetysmuotoon ja ei-klassiseen muotoon. Tyttöillä on syntyessään poikkeavat, poikia muistuttavat ulkoiset sukuelimet (virilisaatio) ja normaali kohtu, mutta poikkeavuuksia emättimen kehityksessä. Poikien sukuelimet ovat normaalit. Suolanmenetysmuodot johtavat ensimmäisten elinviikkojen aikana kuivumiseen ja verenpaineen laskuun, jotka voivat olla henkeä uhkaavia. Lapsilla voidaan nähdä ennenaikainen murrosiän kehitys, kiihtynyt pituuskasvu ja luun kypsymisen nopeutuminen, joka johtaa aikuispituuden vähenemiseen. Ei-klassinen lisämunuaishyperplasia diagnosoidaan usein vasta nuoruusiässä, kun ensimmäiset oireet ilmaantuvat. Tyttöillä tavataan hirsutismia, aknea, munasolun irtoamattomuutta (anovulaatio) ja kuukautiskierron häiriöitä. Miehet, ja jotkut naisetkin, ovat oireettomia. Hirsutismi jatkuu aikuisuuteen ja anovulaatio lapsettomuusongelmineen voi olla pitkäaikainen. Muissa harvinaisissa muodoissa voi esiintyä verenpainetautia, pään alueen epämuodostumia ja molemmilla sukupuolilla epäselvää sukupuolta.

Tauti periytyy autosomissa peittyvästi ja aiheutuu 90-95 %:ssa tapauksia mutaatioista *CYP21A2* (6p21,3)- geenissä, joka koodaa kortisolin ja aldosteronin tuotannossa tarvittavaa entsyymiä. Muut geenit ovat harvemmin taudin aiheuttajina. Niissä on puutetta 17-alfa-hydroksylaasi-, 3-beeta-hydroksysteroidi-, 11-beeta-hydroksylaasi- ja sytokromi P450-oksidoreduktaasientsyymeistä. STAR-geenin mutaatioista aiheutuu vaikea, synnynnäinen lipoidi lisämunuaishyperplasiamuoto.

Tyttöjen klassinen tautimuoto diagnosoidaan tavallisesti syntyessä, kun sukuelinten poikkeavuus huomataan. Tautia voidaan seuloa vastasyntyneiltä mittaamalla 17-hydroksiprogesteronin (17-OHP) pitoisuutta. Geenitutkimuksella voidaan löytää taudin aiheuttava geenimutaatio.



Useimmissa Euroopan maissa on kansalliset seulontaohjelmat lisämunuaishyperplasian toteamiseksi vastasyntyneillä.

Perinnöllisyysneuvonta on aiheellinen. Sikiödiagnostiikka on mahdollista ja tyttösikiön virilisaatiota voidaan ehkäistä antamalla äidille raskauden aikana deksametasonia.

Elämänmittainen hormonihoido on tarpeen. Lapsilla se on välttämätön normaaliin kasvuun ja murrosiän kehitykseen ja naisilla se säätelee kuukautiskiertoa ja edistää hedelmällisyyttä.

Säännöllinen erikoislääkärin seuranta on tärkeää, jotta hoitoa voidaan säätää tarvittaessa.

Tytöillä esiintyvät sukuelinten anomaliat voivat vaatia kirurgista hoitoa. Oikealla hoidolla potilaiden eliniän ennuste on normaali. Esiintyvyydeksi on arvioitu 1/10 000, vuotuinen insidenssi vaihtelee 1/5000 ja 1/15 000 välillä.

Asiantuntija:

- Prof. Juliane LEGER

Suomenkielinen lyhennetty käännös

- Lääkäritoimittaja Sari Atula, Kustannus Oy Duodecim, Lääkärin tietokannat
- tarkastanut Dos Riitta Salonen, Orphanet Suomi

Last update: October 2012

Translation updated: March 2015

This summary has been translated thanks to the financial support of Duodecim Medical Publications Ltd



Yhteenveto on tarkoitettu vain tiedon jakamiseen eikä se korvaa terveydenhuollon ammattilaisen hoitoa. Tekstiä ei pidä käyttää diagnoosin tai hoidon perusteena.

