

Классическая врожденная гиперплазия надпочечников, вследствие дефицита 21- гидроксилазы

Номер статьи: ORPHA90794

Резюме

Классическая врожденная гиперплазия надпочечников, вследствие дефицита 21-гидроксилазы (классическая 21 ОНД ВГН) является наиболее часто встречающейся формой врожденной гиперплазии надпочечников (ВГН; см. этот термин) и характеризуется простой вирилизацией или солевым истощением. Классическая 21 ОНД ВГН может проявляться неопределённым строением наружных гениталиями у женщин и надпочечниковой недостаточностью у представителей обоих полов, дегидратацией в неонатальном периоде, опасной для жизни гипогликемией и гиперандрогенией.

Распространенность составляет около 1/14,000.

Классическая 21 ОНД ВГН может быть разделена на 2 клинические группы: простой вирилизации или солевого истощения. Клинические признаки классической 21 ОНД ВГН наблюдаются пренатально или при рождении. У девочек наблюдаются вирилизация наружных гениталий (клиторомегалия, частичное сращение больших половых губ со складкой, общий урогенитальный синус) и степень вирилизации может варьировать от почти мужской внешности до минимальной клиторомегалии. Наблюдаются нормальная матка и различной степени ненормальное развитие влагалища.

Наружные гениталии мальчиков развиты нормально. Формы солевого истощения при ВГН проявляются симптоматикой дегидратации и гипотензии в первые несколько недель после рождения вследствие дефицита альдостерона. Эти явления могут привести к нарушению нормального развития; гипонатриемия, гиперкалиемия, ацидоз и гипогликемия могут создавать угрозу для жизни при отсутствии своевременного лечения. Гиперандрогения проявляется в ускорении роста и ускорении созревания скелета (приводящее к маленькому росту у взрослых), опережающем возрасте костей, преждевременном оволосении лобка и преждевременном половом созревании в детском возрасте, появлении угрей и гирсутизма, менструальных проблемах, недостаточности репродуктивной функции, нарушении метаболизма и ожирении в детском возрасте.

Заболевание является результатом мутации в **CYP21A2** гене, локализованным в хромосоме 6p21. Данный ген контролирует продукцию кортизола и альдостерона.



Девочкам с классическим ВГН диагноз обычно устанавливается при рождении, при виде нарушенного строения гениталий. Плоды могут быть проверены на ВГН пренатально путем измерения уровней 17-гидрокси-прогестерона (17-ОНП) в амниотической жидкости. В большинстве европейских стран и в РФ действуют национальные скрининговые программы, позволяющие диагностировать ВГН на месте при рождении.

Дифференциальная диагностика проводится с другими формами ВГН, с синдромом поликистоза яичников (СПКЯ) или другими заболеваниями, характеризующихся избытком андрогенов

Аntenатальная диагностика возможна в образцах, полученных либо из ворсинки хориона на 10th - 12th неделе беременности или при амниоцентезе на 15th -18th неделе беременности путем измерения активности фермента 17-ОНП.

Поскольку, классическая ВГН наследуется по аутосомно-рецессивному типу, возможна генетическая консультация

Пренатальное лечение дексаметазоном может быть назначено только в специализированных центрах плодам женского пола, имеющим риск развития классической ВГН. Дексаметазон, введенный до 9-й недели беременности, предупреждает избыточную продукцию андрогена, ответственного за формирование двуполых гонад у женщин. Если ВГН диагностирована после рождения, то хирургическая вагинопластика обычно выполняется девочкам на первом году жизни.

Заместительная терапия длительно действующими кортикостероидными гормонами необходима для лечения надпочечниковой недостаточности и для снижения повышенных уровней андрогенного гормона, что позволит обеспечить нормальный рост и половое созревание. Гидрокортизон регулирует менструальные циклы и способствует фертильности у взрослых женщин. Гидрокортизон обычно назначают детям в качестве глюкокортикоидной заместительной терапии, (10-15 мг/м2/день, разделенный на 2 или 3 дозы), а 9-альфа-флудрокортизона ацетат для замещения минералокортикоидов. Регулярное наблюдение специалиста важно для возможного изменения дозировок при необходимости. Имеется риск развития острой надпочечниковой недостаточности вследствие хронической гиперандрогении. Передозировка глюкокортикоидов может привести к кушингоидным симптомам, а избыток минералокортикоида может стать причиной гипертензии. Важно вести регулярное наблюдение многопрофильной командой, включая педиатров, эндокринологов, хирургов, гинекологов, психологов.

При правильном лечении пациенты могут иметь нормальную продолжительность жизни.

Рецензент документа оригинала:

- Professor Juliane Léger

Последнее обновление: 10 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»



Рецензент документа перевода:

Мельниченко Г.А.

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

