

## Классическая врожденная гиперплазия надпочечников, обусловленная дефицитом 21- гидроксилазы, простая вирильная форма

Номер статьи: ORPHA 315311

### Резюме

Простая вирильная форма классической врожденной гиперплазии надпочечников, обусловленной дефицитом 21-гидроксилазы (см. определение), характеризуется вирилизацией наружных половых органов у девочек (вплоть до формирования половых органов, напоминающих мужские с крипторхизмом) и ложным преждевременным половым созреванием без потери соли.

У мальчиков при рождении регистрируются увеличение полового члена и складчатость мошонки

Распространенность составляет около 1/40 000, так как эта форма составляет 25% всех случаев классической врожденной гиперплазии надпочечников.

Девочки рождаются с неопределенными половыми органами и разными уровнями андрогенизации. Матка у них развивается нормально, но наблюдается аномалия развития влагалища. Наружные половые органы у мальчиков нормальные. Ложное преждевременное половое созревание, проявляющееся в виде различных симптомов, включая ускоренный рост и развитие костей, также присутствует у представителей обоих полов. В отличие от формы потери соли классической врожденной гиперплазии надпочечников, обусловленной дефицитом 21-гидроксилазы, простая вирилизирующая форма не характеризуется симптомами обезвоживания, но имеющийся легкий дефицит глюкокортикоидов требует заместительной терапии в течение всей жизни и создает пожизненный риск развития острой недостаточности функции коры надпочечников.

Заболевание обусловлено мутацией гена **CYP21A2**, расположенного в хромосоме 6p21.3. В результате этой мутации синтез альдостерона остается нормальным, в то время как синтез кортизола уменьшается. Возникает сверхстимуляция надпочечников, которая ведет к сверхсинтезу андрогенов.

Рецензент документа оригинала:

- o Professor Juliane Léger

Последнее обновление: 10 2012

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

Рецензент документа перевода:



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на [www.orpha.net](http://www.orpha.net) 1

o Мельниченко Г.А.  
Переведено: 06 2013

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и 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.

---

