

Врожденная гиперплазия надпочечников

Номер статьи: ORPHA418

Резюме

Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН) является наследуемым эндокринным заболеванием, вызванным дефицитом стероидогенного фермента и характеризуется надпочечниковой недостаточностью и гипер- или гипо- андрогенными проявлениями различной степени выраженности в зависимости от типа и тяжести заболевания

Рассчитанная распространенность заболевания составляет 1/10,000 и ежегодная заболеваемость от 1/5,000 до 1/15,000.

Наиболее часто встречающаяся форма ВГН представлена классической ВГН, которая возникает вследствие дефицита 21-гидроксилазы и которая может быть разделена на простую вирилизацию и солевое истощение (см. эти термины). У девочек при рождении проявляются двусмысленные гениталии и различной степени вирилизация. Они обладают нормальной маткой, но не нормально развитым влагалищем. Внешние гениталии мальчиков развиты нормально. Формы солевого истощения при ВГН проявляются симптоматикой дегидратации и гипотензии в первые несколько недель после рождения и могут создавать угрозу для жизни. У детей может наблюдаться преждевременное оволосение лобка, ускоренный рост тела и ускоренное созревание скелета (приводящее к маленькому росту у взрослых). Не классическая ВГН (НВГН) часто не диагностируется до полового созревания, когда появляются первые симптомы. Проявления ВГН у женщин включают гирсутизм, угри, ановуляцию и нерегулярные менструации. У мужчин (и некоторых женщин) симптоматика отсутствует. Гирсутизм сохраняется у взрослых и женщины могут страдать от хронической ановуляции и нарушенной фертильности. Другие редкие формы ВГН могут проявляться артериальной гипотензией, черепно-лицевыми пороками развития и неопределённой половой ориентацией у женщин и мужчин.

В 90-95% случаев ВГН является результатом мутации CYP21A2 гена, локализованного на хромосоме 6p21.3 и который кодирует фермент, управляющий продукцией кортизола и альдостерона, реже встречаются мутации других генов, в результате существуют следующие варианты ВГН: ВГН вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы, дефицита 3-бета гидроксистероид дегидрогеназы, дефицита 11-бета гидроксилазы, дефицита цитохром P450 оксидоредуктазы и врожденная липоидная гиперплазия надпочечников (см. эти термины).

Девочкам с классическим ВГН диагноз обычно устанавливается при рождении, при виде двуполых гениталий. Скрининг новорожденных на ВГН для уточнения его классической формы проводится путем измерения уровней 17-гидрокси-прогестерона (17-ОНП). Генетический скрининг также подтверждает диагноз ВГН путем идентификации генной мутации, ассоциированной с ВГН. В большинстве европейских стран, в том числе в РФ, действуют национальные скрининговые программы, позволяющие диагностировать ВГН на месте при рождении.

У взрослых женщин дифференциальная диагностика проводится с опухолью яичника или надпочечников, имеющих сходные с ВГН клинические проявления, а также с синдромом поликистоза яичников (СПКЯ).



Аntenатальная диагностика возможна в образцах, полученных из ворсинки хориона или при амниоцентезе путем измерения активности 17-ОНР.

ВГН является аутосомно-рецессивным заболеванием, поэтому, генетическая консультация может быть предложена родителям, имеющим детей с с ВГН или имеющим ВГН Беременным женщинам из группы риска по ВГН можно назначать дексаметазон (если плод – девочка) с целью профилактики вирилизации.

Заместительная терапия гормонами длительного действия необходима для лечения надпочечниковой недостаточности и для снижения повышенных уровней андрогенов. Жизненно важно обеспечить нормальный рост и половое созревание у детей. Гидрокортизон регулирует менструальные циклы и способствует фертильности у взрослых женщин. Гидрокортизон обычно назначают детям в качестве глюкокортикоидной заместительной терапии, а 9-альфа-флудрокортизона ацетат для замещения минералокортикоидов. Регулярное наблюдение специалиста важно для возможного изменения дозировок при необходимости. Вагинопластика может быть произведена на первом году жизни. Часто бывает необходима психологическая поддержка. Гирсутизм лечат с помощью различных методов удаления волос. Менструальные циклы иногда можно регулировать пероральными контрацептивами.

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 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.

