

Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 11-бета- гидроксилазы

Номер статьи: [ORPHA90795](#)

Резюме

Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 11-бета- гидроксилазы(CYP11B1) является редкой формой врожденной гиперплазии надпочечников (ВГН; см. этот термин) и характеризуется дефицитом глюкокортикоидов, гиперандрогенизмом, гипертензией и вирилизацией женщин.

Считается, что заболевание составляет приблизительно, 5-8% среди всех ВГН и ежегодная заболеваемость составляет 1/100,000-200,000 живых новорожденных

Если болезнь не распознана в течение неонатального периода, то в постнатальном периоде новорожденные девочки и мальчики быстро растут с ускорением роста и созревания скелета (ведет к маленькому росту у взрослого) и ранним половым развитием. У девочек наблюдается выраженная вирилизация внешних гениталий, в то время как мальчики выглядят нормально. Преждевременное ложное половое созревание и гипертензия проявляются у представителей обоих полов. На протяжении всей жизни существует риск адреналового кризиса.

Болезнь возникает в результате мутации **CYP11B1** гена, локализованного на хромосоме 8q21. Дефицит стероидной 11-бета-гидроксилазы является причиной снижения секреции кортизола и гипертензии, которая возникает из-за накопления предшественников глюкокортикоида и минералокортикоида.

Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу

Рецензент документа оригинала:

- o 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 Контракс 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.

