

## Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы

Номер статьи: ORPHA90793

### Резюме

Врожденная гиперплазия надпочечников вследствие дефицита 17-альфа-гидроксилазы является очень редкой формой врожденной гиперплазии надпочечников (ВГН; см. этот термин) и характеризуется дефицитом глюкокортикоидов, гипергондаотропным гипогонадизмом и тяжелой гипокалиемической гипертензией.

Считается, что заболевание составляет приблизительно, 1% среди всех ВГН. Следовательно, распространенность составляет около 1/1000000.

Проявляется в дефиците половых стероидов и глюкокортикоидов. Обычно проявляется незавершенной вирилизацией у мужчин, первичной аменореей у женщин и недостаточным половым созреванием у представителей обоих полов. Гипертензия, часто сопровождаемая гипокалиемией, может развиваться вследствие избытка минералокортикоида, присущего этому заболеванию.

Заболевание является результатом мутации в **CYP17A1** гене, локализованным на хромосоме 10 q24.3.

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:

- 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.

---

