

:: Kongenitálna adrenálna hyperplázia z nedostatku 21-hydroxylázy - klasická forma

Orpha číslo: ORPHA90794

Prehľad

Klasická kongenitálna adrenálna hyperplázia z deficitu 21-hydroxylázy (klasický 21 OHD CAH) je najčastejšou formou kongenitálnej adrenálnej hyperplázie (CAH, pozri tento termín). Vyznačuje sa jednoduchou virilizáciou alebo soľnou poruchou. Môže sa prejavíť u žien s nejasným pohlavím a u oboch pohlaví s adrenálnou insuficienciou a dehydratáciou v priebehu novorodeneckého obdobia, život ohrozujúcou hypoglykémiou a hyperandrogenizmom. Prevalencia je okolo 1/14 000.

Klasická 21 OHD CAH sa delí na dve skupiny: A) jednoduchá virilizujúca forma alebo B) forma so soľnou poruchou. (pozri tieto termíny). Klinické príznaky klasickej CAH 21 OHD sú pozorované už prenatálne alebo pri pôrode. Dievčatá majú nejednoznačný genitál (klitoromegáliu, čiastočne spojené labia majora s rugom, spoločný urogenitálny sínus), ovšem rozsah virilizácie sa môže líšiť od takmer mužského vzhľadu k minimálnej klitoromegálii. Môže byť prítomná normálna maternica alebo rôzne stupne abnormálneho vývoja vagíny. Vonkajšie genitálie sú u chlapcov normálne. CAH so soľnou poruchou môže viesť k dehydratácii a hypotenzii v prvých niekoľkých týždňoch života v dôsledku nedostatku aldosterónu. Môže sa prejavíť neprospievaním, hyponatriémiou, hyperkaliémiou, acidózou a hypoglykémiou. Tieto poruchy môžu byť život ohrozujúce, ak sa včas neliečia. Hyperandrogénia sa prejavuje zrýchleným rastom a urýchleným kostným zrením (čo vedie k malému vzrastu v dospelosti), predčasnou pubertou, hirzutizmom a nadmernou tvorbou akné, menštruačnými problémami, infertilitou, metabolickými poruchami a obezitou v dospelosti.

Choroba je spôsobená mutáciou génu *CYP21A2* na chromozóme 6p21, ktorý ovláda produkciu kortizolu a aldosterónu.

Klasická forma CAH u dievčat s nejednoznačným genitálom sa diagnostikuje obvykle pri narodení. U plodu môže byť diagnostikovaná CAH aj prenatálne s meraním hladiny 17-hydroxy-progesterónu (17-OHP) v plodovej vode. Existujú celoplošné novorodenecké skriningové programy takmer vo všetkých európskych krajinách na diagnostiku CAH už po pôrode.

Diferenciálna diagnóza zahŕňa iné formy CAH, syndróm polycystických ovárií (PCOS) alebo akékoľvek ochorenie s nadbytkom androgénov.

Prenatálna diagnostika je k dispozícii v priebehu 10.-12. týždňa tehotenstva odberom choriových klkov (CVS) alebo amniocentézou počas 15.-18. týždňa s meraním enzymovej aktivity 17-OHP.

Klasická CAH nasleduje autozómovo recesívnu dedičnosť, preto je možné genetické poradenstvo.

Prenatálna liečba dexametazónom sa môže podávať u plodu ženského pohlavia pri riziku vzniku klasickej CAH. Včasná podávanie (pred 9. týždňom tehotenstva) zabraňuje nadmernej produkcii androgénov, ktoré sú zodpovedné za genitálnu nejednoznačnosť u žien. Ak je diagnostikovaná po narodení, vaginoplastika sa zvyčajne vykonáva v prvom roku života. Celoživotná hormonálna substitučná terapia je potrebná na liečbu nadobličkovej nedostatočnosti a na zníženie zvýšenej hladiny androgénov, aby bol zabezpečený normálny rast a puberta. Deťom sa zvyčajne podáva hydrokortizón ako substitučná terapia glukokortikoidov (GC) (10-15mg/m²/deň rozdelené do 2 alebo 3 dávok) a 9 alpha-fludrokortizón ako substitúcia mineralokortikoidov (MC). Dávkovanie je monitorované a modifikované v období stresu, pre riziko vzniku akútnej adrenálnej insuficiencie (pozri tento termín) a iných komplikácií následkom chronického hyperandrogenizmu. Nadmerná liečba s GC spôsobuje cushingoidné znaky, zatiaľ čo prebytok MC spôsobuje hypertenziu. Je dôležité pravidelné multidisciplinárne sledovanie (detský endokrinológ, chirurg, gynekológ, psychológ). Pacienti by mali mať pri správnej liečbe normálnu dĺžku života.

Odborný recenzent :

- Prof. Juliane LEGER

Posledná úprava : Október 2012

Preklad : December 2012, MUDr. Viktor Jankó



Tento dokument slúži len pre informačné účely. Jeho cieľom nie je nahradiť lekársku starostlivosť kvalifikovanými odborníkmi a údaje v ňom uverejnené by nemali byť východiskom diagnostiky a liečby.



Find more information on the disease and associated services on www.orpha.net