



Адреногенитальный синдром.

ПОДГОТОВИЛА: БОБРОВА Ю. А.
ГРУППА 532

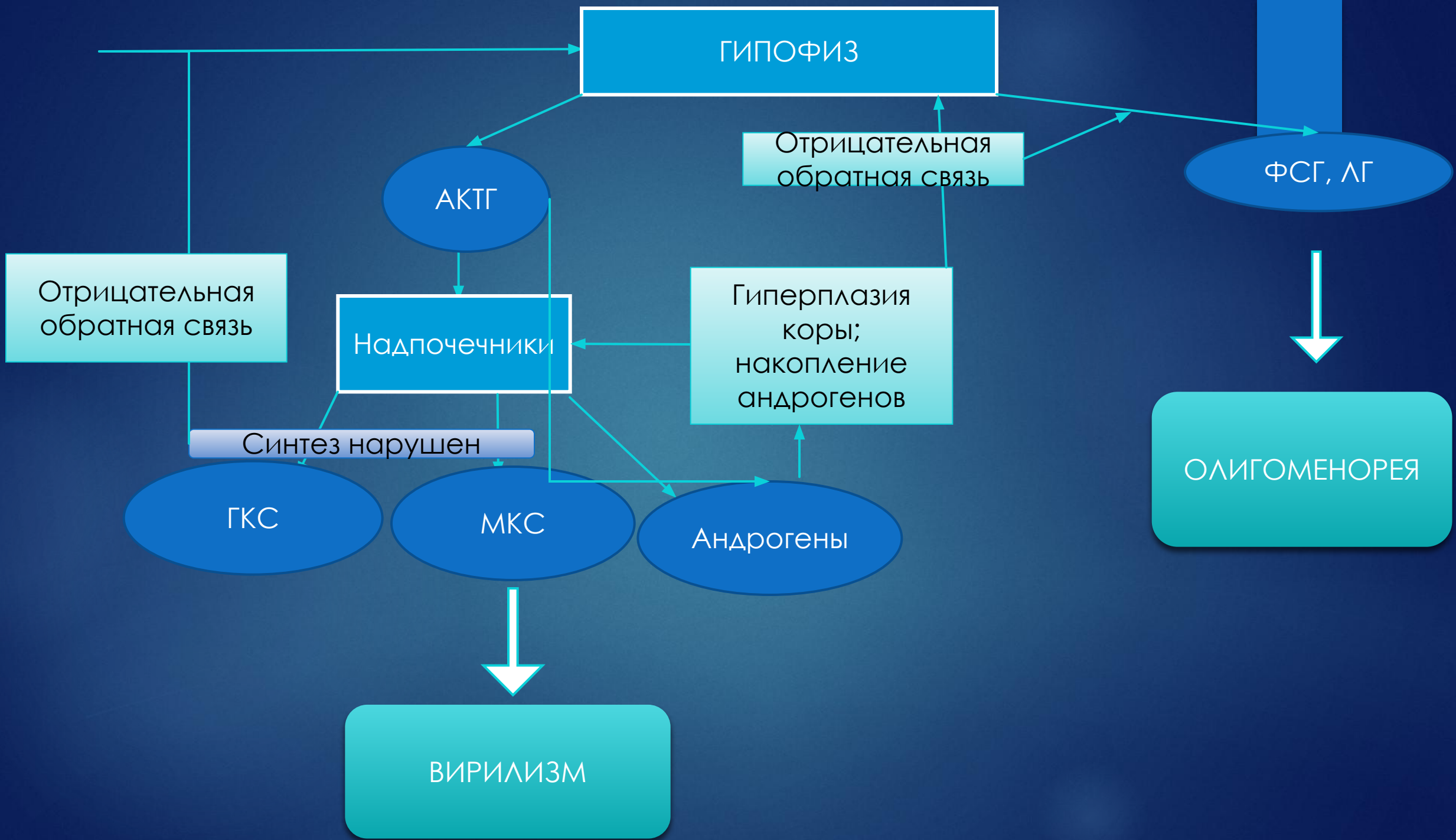




- ▶ **Адреногенитальный синдром** - патологическое состояние, обусловленное врожденной дисфункцией коры надпочечников, сопровождающейся, как правило, недостатком в организме глюкокортикоидов и минералкортикоидов и избытком андрогенов.
- ▶ Патология обусловлена врождённым дефектом синтеза фермента 21-гидроксилазы (самый распространённый вариант).
- ▶ Наследование – аутосомно-рецессивное.

Патогенез.





Формы адреногенитального синдрома.

- ▶ Вирильная форма
- ▶ Сольтеряющая форма
- ▶ Гипертоническая форма

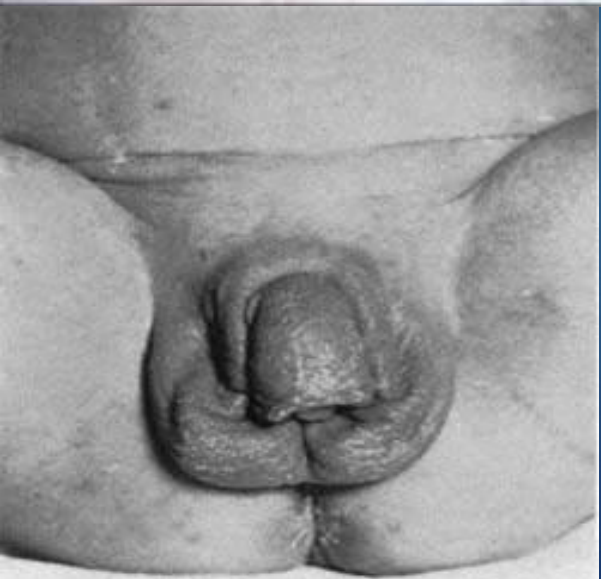
Вирильная форма.

- ▶ **Вирилизм** (лат. *virilis*, мужской) - наличие у женщин вторичных мужских половых признаков, то есть гирсутизма (мужского типа оволосения), характерного для мужчин строения скелета и произвольных мышц, массивного клитора, а также низкого тембра голоса.



Рисунок 2. Больная 14 лет. Вирильный синдром:
а - гиперандрогения; б - гиперандрогения

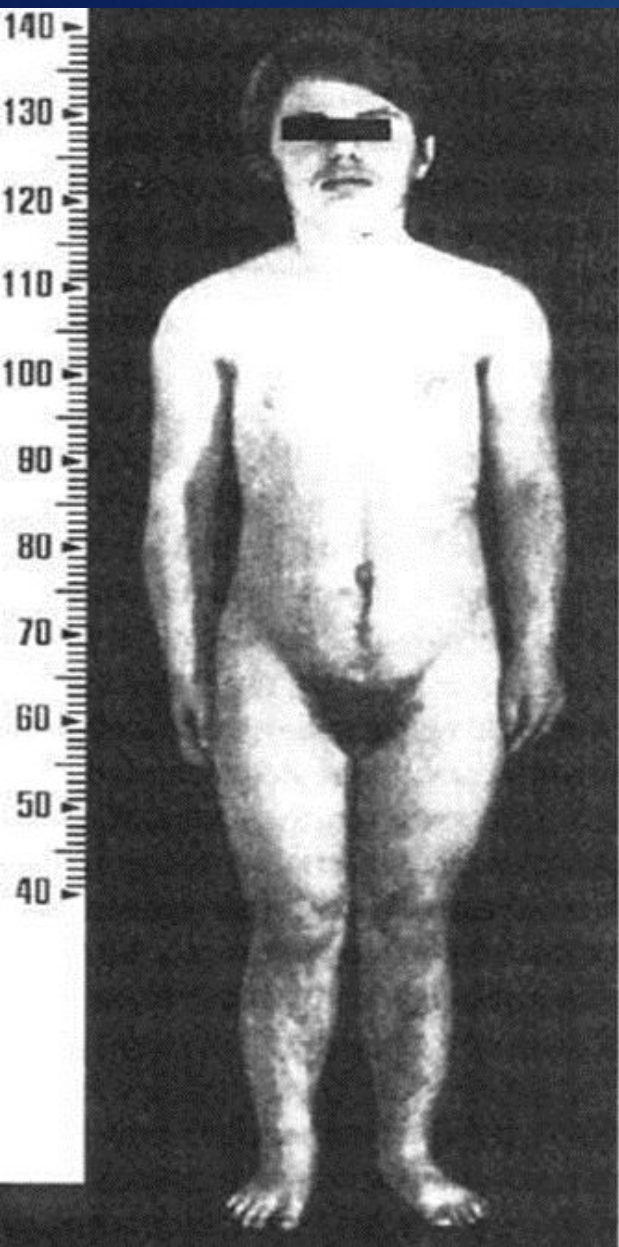
Адреногенитальный синдром у новорожденных.



- ▶ При врожденной дисфункции коры надпочечников, андрогены действуют на плод еще до рождения. С 12-ти недель беременности, когда начинают формироваться наружные половые органы плода, надпочечник с измененной функцией выделяет большое количество андрогенов. Если генетически развивалась девочка, то за 12 недель внутриутробного развития внутренние половые органы плода уже сформировались; а наружные, формирующиеся после 12 недель, под воздействием андрогенов надпочечников развиваются по мужскому типу. Это приводит к гермафродитизму.
- ▶ Имеет место гиперпигментация наружных половых органов, кожных складок, ареол вокруг сосков, анального отверстия.
- ▶ Если диагноз после рождения не поставлен, то в дальнейшем характерно появление признаков преждевременного полового созревания (в среднем в 2 — 4 года), сопровождающегося маскулинизацией



- ▶ Больные с адреногенитальным синдромом при рождении обычно отличаются большой массой и длиной тела, однако уже в 11 — 12 лет костные зоны роста у таких детей закрываются, и больные остаются низкорослыми с утрированно мужским типом фигуры. В период с 3 до 7 лет, у девочек обнаруживаются признаки вирилизации: понижается голос, на лице и теле появляются волосы, растущие по мужскому типу; у мальчиков с адреногенитальным синдромом в этом возрасте отмечают так называемое ложное раннее половое созревание.
- ▶ У нелеченных девочек половое развитие по женскому типу не наступает. Молочные железы не развиваются, телосложение вирильное, первичная аменорея.



- ▶ Развитие адреногенитального синдрома у мальчиков наблюдается с 2-3-летнего возраста. Они усиленно развиваются физически, у них заметно увеличивается половой член, появляется чрезмерное оволосение, могут появляться эрекции. Яички инфантильны и в дальнейшем развитие их прекращается. Несмотря на то, что вначале рост девочек и мальчиков идет интенсивно, дети остаются низкорослыми, коренастым.
- ▶ При стрессовых ситуациях у этих больных могут развиваться симптомы надпочечниковой недостаточности.

Сольтеряющая форма.

- ▶ Этиология, патогенез обусловлены полным блоком 21-гидроксилазы. При этой форме нарушается синтез не только глюкокортикоидов, но и минералокортикоидов, что ведет, помимо андрогенизации, к усиленному выводу из организма натрия и хлоридов и к гиперкалиемии.

Клиническая картина:

- ▶ Андрогенизация
- ▶ Рвота «фонтаном» не связаная с приемом пищи
- ▶ Жидкий стул
- ▶ Симптомы эксикоза
- ▶ Коллапс

Гипертоническая форма.

- ▶ Наиболее редкая, обусловлена дефицитом 11-гидроксилазы, в результате чего, как и при вирильной форме, снижается синтез кортизола и увеличивается продукция андрогенов. По пути синтеза минералокортикоидов снижается образование альдостерона, но в повышенных количествах накапливается 11-дезоксикортикостерон (у здоровых расщепляющийся 11-гидроксилазой). Он обладает минералокортикоидными свойствами и способствует задержке натрия в организме, что обуславливает длительную артериальную гипертензию, осложняющуюся кровоизлияниями в мозг с развитием гемипареза, декомпенсацией сердечной деятельности, изменением глазного дна, сосудов почек и др. Манифестация процесса наступает после 3 лет, но бывает и более раннее начало.

Диагностика.

- ▶ Клиническая картина
- ▶ Анализ мочи на экскрецию 17ОН-кортикостерола и тестостерона
- ▶ Анализ крови – повышение уровня 17-ОНР, положительный тест с АКТГ.
- ▶ Повышение уровны ДГЭАС в 2-5 раз
- ▶ Соотношение ЛГ/ФСГ <1,5
- ▶ УЗИ,КТ. Надпочечники увеличены, сохраняют треугольную форму, что свидетельствует о гиперпластическом, а не опухолевом процессе. Размеры матки отстают от нормы.
- ▶ В более позднем возрасте – рентгенография кистей рук – биологический возраст по рентгенограмме больше паспортного.

Лечение.

- ▶ Глюкокортикоиды пожизненно (дозировка подбирается индивидуально под контролем 17-КС в суточной моче).
- ▶ Диане-35 с 5 по 25 день менструального цикла 4 - 9 месяцев
- ▶ Психотерапия.
- ▶ При необходимости проводят пластику наружных половых органов — пластику влагалища, клиторэктомию.

- ▶ Наиболее эффективно лечение, начатое до 7 лет. Глюкокортикоиды тормозят темп роста и процессы окостенения. При начале лечения после 10 лет молочные железы остаются гипопластичны. Гипертрихоз при этой терапии не исчезает.
- ▶ При своевременном начале лечения удастся нормализовать процесс полового развития, менархе наступает своевременно, менструации имеют овуляторный характер, развиваются молочные железы. Возможны беременность и роды. При грубой вирилизации гениталий производится пластическая операция: удаление пенисообразного клитора, рассечение передней стенки урогенитального синуса и формирование входа во влагалище. Удаление пенисообразного клитора следует производить сразу после установления диагноза, независимо от возраста пациентки. Формирование входа во влагалище целесообразно производить не ранее 10-11 лет, когда лечение глюкокортикоидами, которые способствуют росту и разрыхлению тканей урогенитального синуса, значительно облегчает формирование входа во влагалища и уменьшает риск ранения мочеиспускательного канала.