

АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

Выполнила: Стёпина Е.Э.

Что такое адреногенитальный синдром?

Адреногенитальный синдром — группа заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, выражающаяся дефицитом ферментов, регулирующих образование гормонов надпочечников, чаще 21-гидроксилазы, приводящее к нарушению синтеза кортизола (простая форма) или кортизола и альдостерона (сольтеряющая форма).

Частота варьирует, 1 на 5000-10 000 новорожденных.

Причина

Мутация гена CYP21A2.

Этот ген рецессивный, отвечает за синтез фермента 21-гидроксилазы. Ее недостаток или отсутствие приводят к компенсаторному усиленному синтезу гормона гипофиза АКТГ, что ведет к гипертрофии надпочечников и к усилению выработки андрогенов. Они подавляют функцию яичников и образование женских половых гормонов – эстрогенов.

Почему происходит мутация этого гена, неизвестно. Носителями измененного гена с равной частотой могут быть и мальчики, и девочки.

Классификация

Различают следующие формы АГС:

—врожденная форма;

—пубертатная форма;

—постпубертатная форма.

Врожденная форма

В зависимости от характера ферментативного дефекта выделяют следующие формы:

- вирильную (простую, компенсированную)
- сольтеряющую
- гипертоническую



Вирильная форма

Вирильная форма — наиболее частая форма синдрома; она обусловлена частичной недостаточностью 21-гидроксилазы, нарушается только синтез глюкокортикоидов, это приводит к латентной надпочечниковой недостаточности.

Гиперпродукция андрогенов, приводит к андрогенизации вторичных половых признаков плода. Имеет место гиперпигментация наружных половых органов, кожных складок, ареол. характерно появление признаков преждевременного полового созревания, сопровождающегося маскулинизацией, ранним половым оволосением, низким голосом, ускорением роста, но дети остаются низкорослыми.

Диагноз основывается на данных рентгенографии кистей рук (ускорение костного возраста), выявлении повышенной экскреции с мочой 17-ке-тостероидов (17-КС), снижения экскреции 17-оксикортикостероидов, высокого уровня в крови АКТГ, 17-гидроксипрогестерона.

Лечение приемом глюкокортикоидов пожизненно.

Сольтеряющая форма

Сольтеряющая форма - более редкая, обусловлена полным блоком 21-гидроксилазы.

Нарушается синтез гидрокортизона и альдостерона, что ведет, помимо андрогенизации, к усиленному выводу из организма натрия и хлоридов и к гиперкалиемии.

Наиболее ранними симптомами, являются отмечающиеся с рождения рвота фонтаном, как правило, не связанная с приемом пищи, жидкий стул. Развивается эксикоз, судороги. Прогрессирующее нарушение водно-солевого баланса заканчивается коллапсом и расстройством сердечного ритма, а затем наступает летальный исход.

Лечение. Используют глюкокортикоиды в сочетании с минералокортикоидами.



Гипертоническая форма

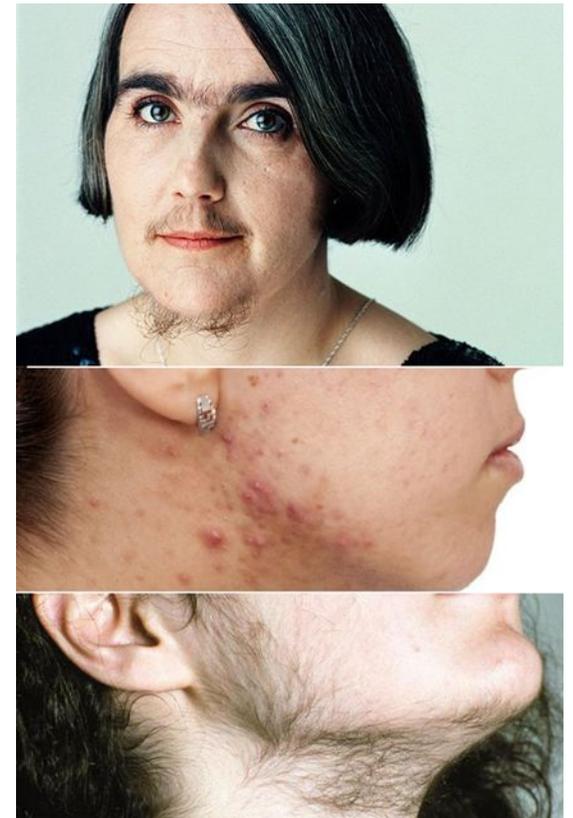
Гипертоническая форма — наиболее редкая, обусловлена дефицитом 11-гидроксилазы. Снижается синтез кортизола и увеличивается продукция андрогенов. Так же снижается образование альдостерона, но накапливается 11-дезоксикортикостерон (у здоровых расщепляющийся 11-гидроксилазой). Он обладает минералокортикоидными 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. Проявляется после 3 лет.

Лечение глюкокортикоидами.

Пубертатная форма

При этой форме АГС избыточное образование андрогенов начинается с наступления полового созревания, что совпадает с периодом физиологической активации надпочечников. Это обеспечивает так называемый «скачок роста» и появление полового оволосения. Для девочек с данной патологией характерны:

- телосложение спортивного типа;
- гипертрихоз;
- нерегулярный характер менструации
- акне.



Постпубертатная форма

Проявляются в конце второго десятилетия жизни, часто после самопроизвольного аборта или неразвивающейся беременности. Характерны следующие проявления:

— нерегулярные менструации;

— бесплодие;

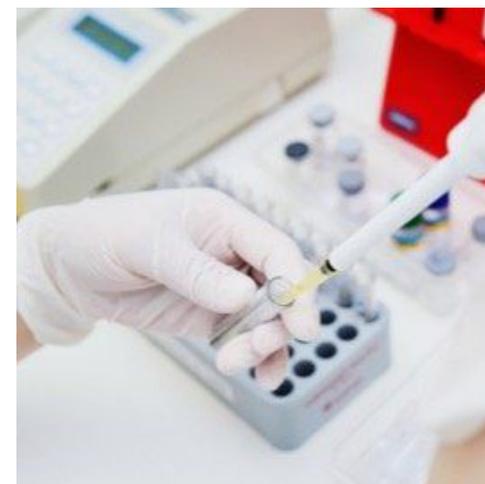
— гирсутизм выражен незначительно;

— телосложение по женскому типу, молочные железы развиты соответственно возрасту.

Диагностика

Для диагностики необходимо выполнить генетический анализ. Генетическое исследование гена 21 гидроксилазы и поиск основных мутаций в нем часто применяется в качестве метода подтверждающей диагностики, когда есть клинические проявления заболевания.

Проводят поиск наиболее частых мутаций в гене CYP21A2 (стоимость ок. 7000р., срок исследования 21 день) либо пренатальную днк-диагностику (стоимость ок. 9000р., срок исследования 14 дней).



Источники

- Карева М.А., Орлова Е.М. Аденогенитальный синдром: прошлое, настоящее и будущее // Пробл. эндокр.. 2017. №1.
- Ставцева С.Н., Колесникова Ю.Г., Зубцова Т.И., Кирсанова В.А., Андреева Н.И. Аденогенитальный синдром. 10 лет скрининга в Орловской области. Итоги // Здоровье и образование в XXI веке. 2018. №3.
- Мухтаров Т.А., Молчанова И.В., Скворцов В.В. ВРОЖДЕННЫЙ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ // Медицинская сестра. 2017. №1.
- Амирова Р.К., Мирзоев М.Ш., Новоселя Н.В. ЗАБОЛЕВАНИЕ ЭНДОКРИННОЙ СИСТЕМЫ, ВХОДЯЩИЕ В ОБЯЗАТЕЛЬНЫЙ НЕОНАТАЛЬНЫЙ СКРИНИНГ // Здоровье нации в XXI веке. 2021. №1.
- Сиренко Т.В., Хоценко А.А., Плахотная О.Н. Клиническое наблюдение ребенка с врожденной гиперплазией коры надпочечниковых желез // ЗР. 2012. №4 (39).