

Государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение
Департамента здравоохранения города Москвы
«Медицинский колледж №1»

Адреногенитальный синдром

Подготовила:

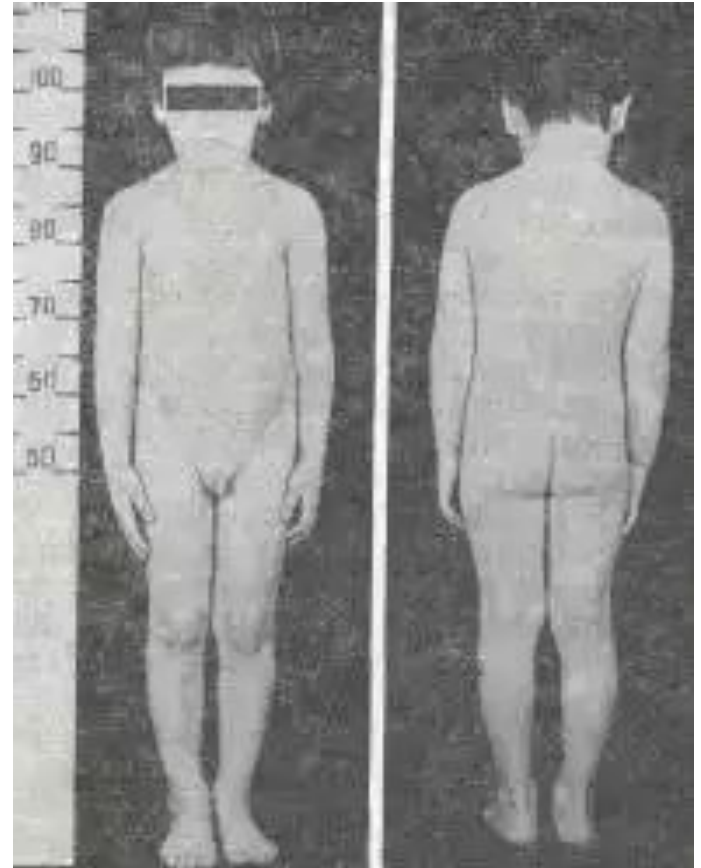
Исаева Марьям Муртазалиевна

Преподаватель:

Назирбекова Ирина Николаевна

Определение

- **Адреногенитальный синдром (АГС)** – наследственная патология, связанная с недостаточной выработкой ферментов корой надпочечников, сопровождающееся избытком половых гормонов и недостатком глюкокортикоидов.



Причины



Патогенез

- Патогенетической сущностью адреногенитального синдрома является угнетение выработки одних кортикостероидов при одновременном увеличении выработки других вследствие дефицита того или иного фермента, обеспечивающего один из этапов стероидогенеза. В результате дефицита P450c21 нарушается процесс перехода 17-гидроксипрогестерона в 11-дезоксикортизол и прогестерона в дезоксикортикостерон.

102

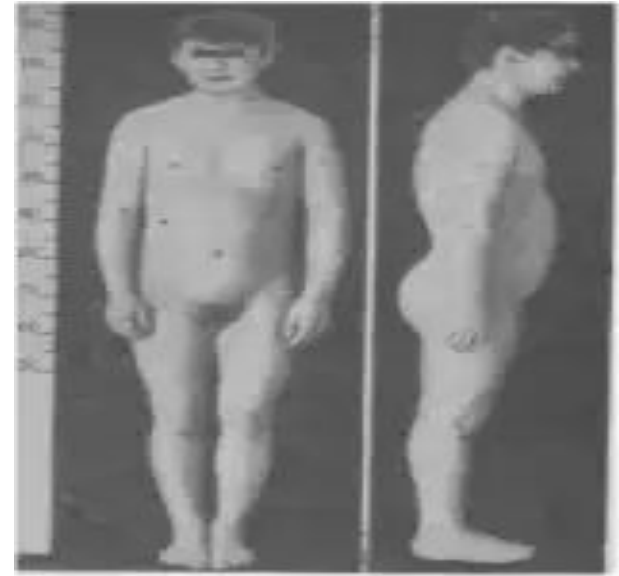
Дубовица синдром



Рис. 57. Синдром Дубовица.

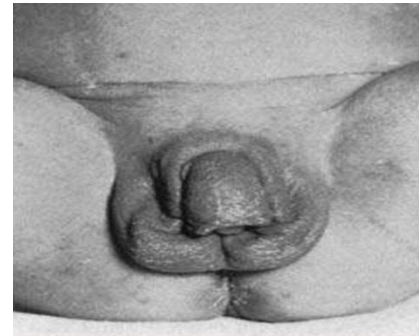
Патогенез

- Выделяют 3 варианта дефицита 21-гидроксилазы:
- дефицит 21-гидроксилазы с сольтеряющим синдромом;
- простая вирильная форма (неполный дефицит 21-гидроксилазы);
- неклассическая форма (постпубертатная).



СИМПТОМЫ

- Сольтеряющая форма дефицита 21-гидроксилазы:
- 1. Избыток андрогенов;
- 2. Надпочечниковая недостаточность (дефицит альдостерона и кортизола);
- Простая вирильная форма дефицита 21-гидроксилазы
- Неклассическая (постпубертатная) форма дефицита 21-гидроксилазы



Диагностика

- 1. Большую помощь в диагностике ВДНК оказывает семейный анамнез, поскольку могут быть сведения о наличии в семье детей, погибших в грудном возрасте при явлениях экзико́за, имевшие неправильное строение наружных половых органов.
- 2. При рождении ребёнка с интерсексуальным строением наружных половых гениталий необходимо проводить определение полового хроматина и хромосомного набора – как правило у больных с АГС он женский 46XX.
- 3. С диагностической целью проводится ультразвуковое исследование.
- 4. Компьютерная томография.
- 5. У больных с вирильной формой АГС определяются матка и яичники, надпочечники увеличены, причём сохраняют свою треугольную форму, что свидетельствует о гиперпластическом, а не опухолевом процессе.
- 6. Рентгенологическое исследование.

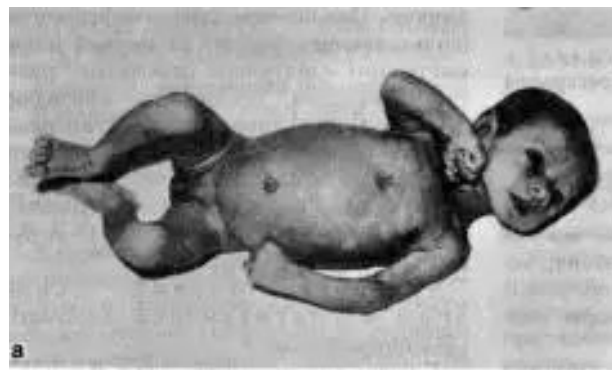
Диагностика

- 7. Эхография позволяет определить размеры и структуру яичников.
- 8. Применение лапароскопии позволяет произвести осмотр, измерение и биопсию яичников.



Лечение

- При классических формах детям назначается таблетированный гидрокортизон в суточной дозе 15-20 мг/м² поверхности тела или преднизолон 5 мг/м².
- Доза разбивается на 2 приема: 1/3 Дозы утром, 2/3 дозы на ночь для максимального подавления продукции АКТГ гипофизом.
- При сольтеряющей форме дополнительно необходимо назначение флудрокортизона (50-200 мкг/сут).



Лечение

- При тяжелых сопутствующих заболеваниях и оперативных вмешательствах дозу глюкокортикоидов необходимо увеличить.
- При поздней постановке диагноза вирильной формы адреногенитального синдрома у лиц с генетически женским полом могут понадобиться хирургические вмешательства для пластики наружных гениталий.
- Постпубертатная (неклассическая) форма адреногенитального синдрома вследствие дефицита 21-гидроксилазы требует терапии только при наличии выраженных косметических проблем (гирсутизм, акне) или при снижении фертильности.



Прогноз

- При классических формах в полной мере зависит от своевременности постановки диагноза (предотвращает развитие выраженных нарушений строения наружных гениталий у девочек) и качества проводимой заместительной терапии, а также своевременности проведения пластических операций на наружных гениталиях.
- Сохраняющаяся гиперандрогения или, наоборот, передозировка кортикостероидами способствует тому, что большинство пациентов остаются небольшого роста, что наряду с возможными косметическими дефектами.
- При адекватном лечении у женщин с классическими формами адреногенитального синдрома возможно наступление и нормальное вынашивание беременности.

