

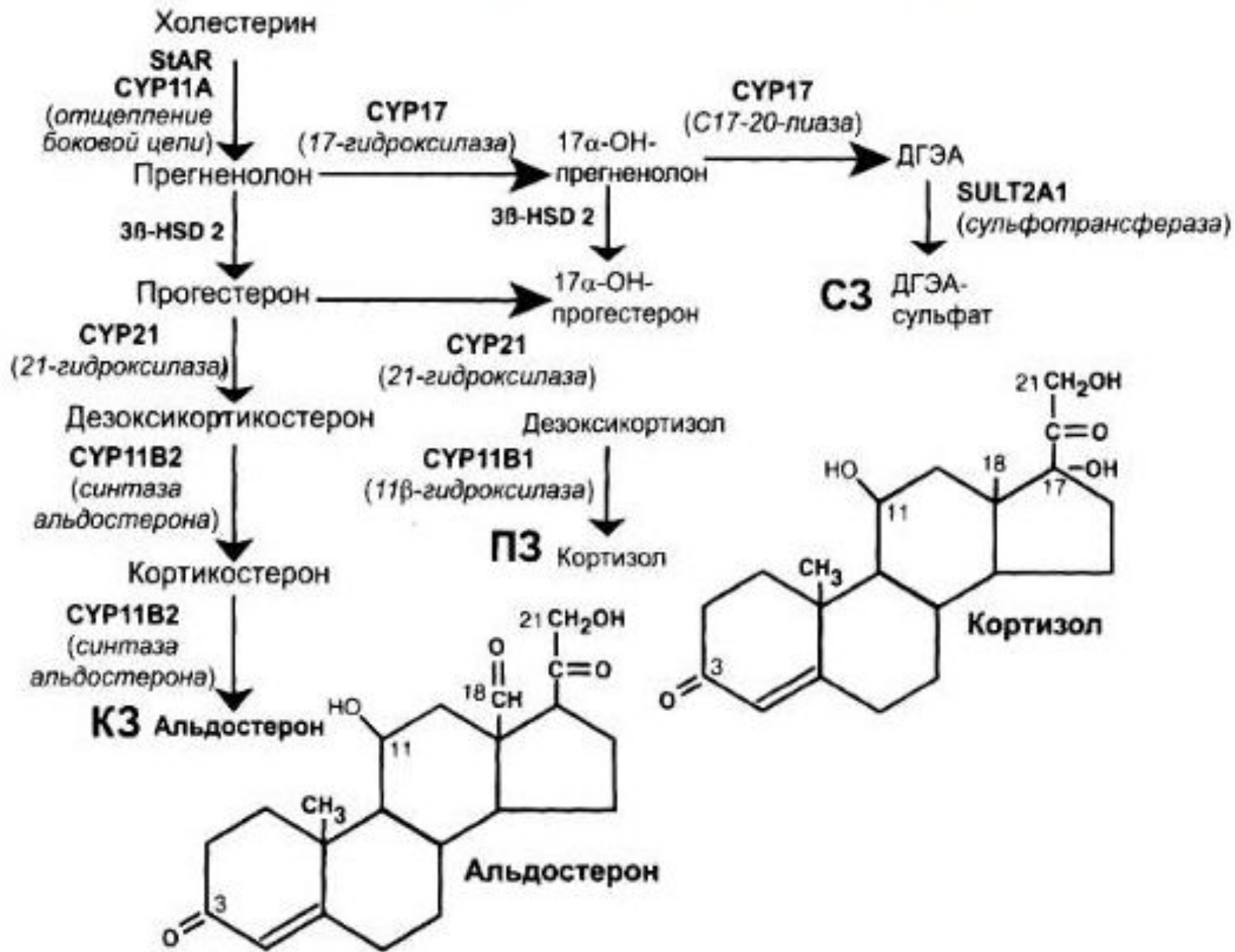
# Адреногенитальный синдром Врожденная дисфункция коры надпочечников

Выполнила: Обложкова Дарья

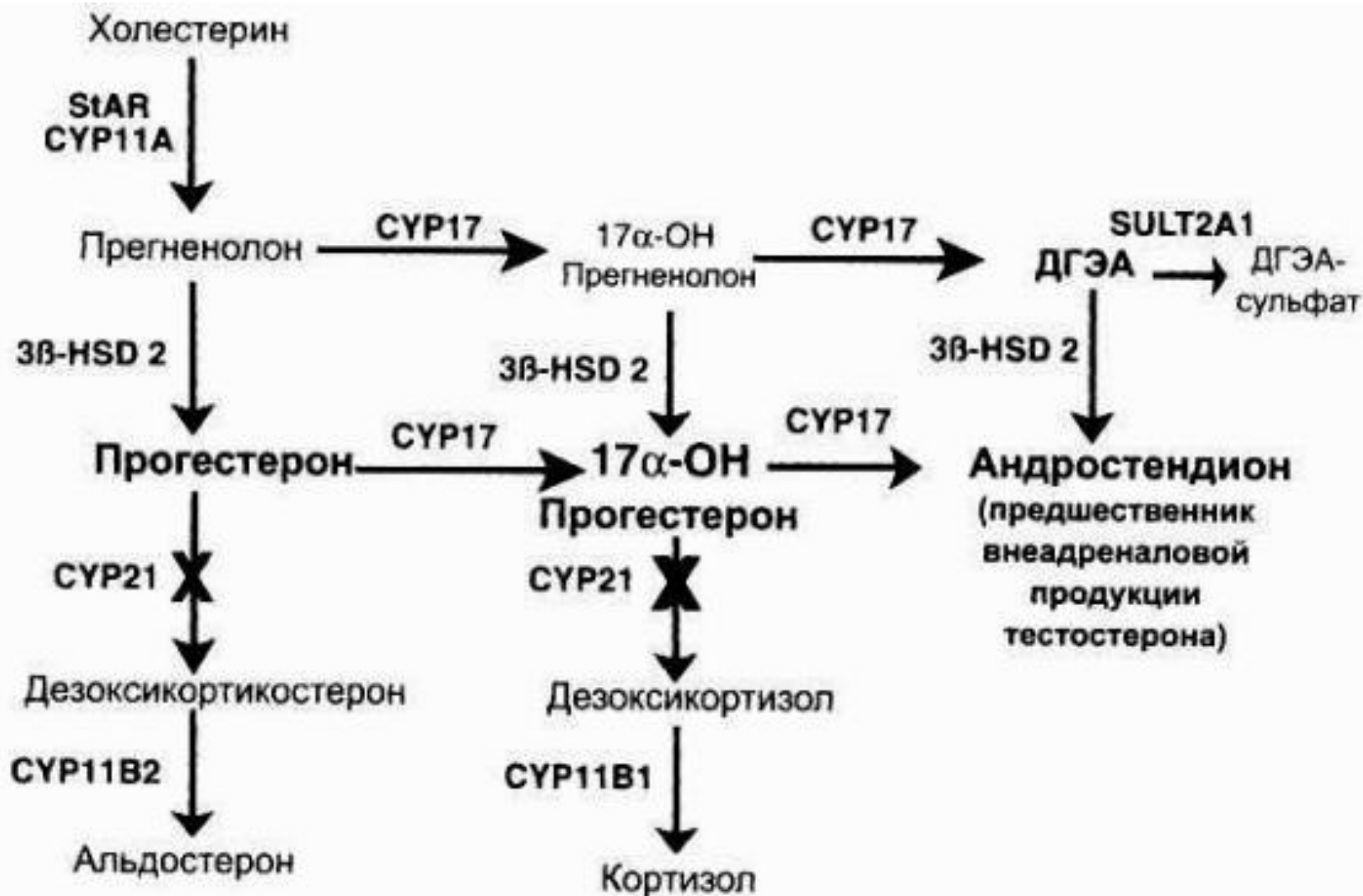
637гр.

**Функциональное разделение на зоны коры надпочечников  
(по К. Л. Паркер, У. Е. Райни, 2008)**

<b>Зона</b>	<b>Основная секреция</b>	<b>Механизм контроля</b>
Клубочковая	Альдостерон (минералокортикоид)	Ренин-ангиотензин
Пучковая	Кортизол (глюкокортикоид)	АКТГ
Сетчатая	ДГЭА (предшественник андрогенов)	? (АКТГ)



Частота встречаемости классической сольтеряющей формы заболевания варьируется от 1 : 10 000 до 1 : 15 000 детей.



## Формы:

- ▶ сольтеряющая;
- ▶ простая вирильная;
- ▶ неклассическая (поздняя).

# Вирильная форма

- Девочки подвержены избыточному действию андрогенов уже в пренатальный период и рождаются с бисексуальными наружными половыми органами.
- Повышение концентрации андрогенов отмечается с 7 нед. гестации, а активная вирилизация плода начинается с 20–25 нед.
- При рождении отмечаются:
  - гипертрофия клитора,
  - сращение мошоночного шва различной степени выраженности,
  - формирование уrogenитального синуса.

## Сольтеряющая форма:

После 2-3-й нед. жизни появляются неспецифические симптомы заболевания:

- ▶ вялое сосание,
- ▶ частые срыгивания и рвота,
- ▶ диарея,
- ▶ потеря массы тела.
- ▶ Итог: гипонатриемической дегидратации, гиперкалиемии, кардиогенному шоку.

# Неклассическая форма:

- ▶ Постнатальная андрогенизация разной степени выраженности без четкой очерченности возрастного периода.
- ▶ В допубертатном возрасте характерно небольшое ускорение скорости роста, опережение костного возраста, преждевременное адренархе (пубархе) и акне.
- ▶ У девочек гипертрофия клитора и высокая задняя спайка промежности
- ▶ У мальчиков – рост полового члена без увеличения объема яичек.
- ▶ В пубертатном и постпубертатном возрасте: гирсутизм, нарушениями функции репродуктивной системы (СПКЯ, нерегулярным менструальным циклом, бесплодием и невынашиванием беременности).



# Диагностика:

- ▶ Повышение уровня патогенетического маркера заболевания –17-ОНП
- ▶ Большинство стран используют флюороиммунометрический метод определения17-ОНПс помощью стандартных наборов (Defia Neonatal17-ОНП,Wallac, Финляндия).

# Лечение:

- ▶ Цель заместительной терапии:
  - ▶ восстановление дефицита кортикостероидов, с подавлением повышенной секреции кортикотропин-рилизинггормона и АКТГ;
  - ▶ в предупреждении вирилизации;
  - ▶ оптимизации роста больных;
  - ▶ обеспечении нормального полового созревания и потенциальной фертильности.

- ▶ В периоде новорожденности и раннем детском возрасте препаратом выбора является гидрокортизон — глюкокортикоид, который *in vivo* быстро превращается в активный кортизол.
- ▶ Лечение начинают с ударной стартовой дозы — 50-100мг внутривенно (до 400 мг/м<sup>2</sup>/сут, а затем назначают прием таблетированных форм препарата.
- ▶ Типичная стартовая доза гидрокортизона для новорожденных и детей до 2 лет при приеме внутрь составляет 15-20мг/м<sup>2</sup>/сут, для более старших пациентов она снижается до 10-15мг/м<sup>2</sup>/сут (0,6 мг/кг/сут).

# Применение минералокортикоидов:

- ▶ Флюдрокортизона ацетат.
- ▶ Суточная доза препарата у детей первого года жизни составляет 0,1-0,3мг (до 0,4 мг) в зависимости от уровня электролитов.
- ▶ У старших детей потребность в минералокортикоидах снижается до0,05-0,15мг/сут с последующей отменой препаратов.
- ▶ Терапия флюдрокортизона ацетатом вызывает снижение уровней ренина и АКТГ и уменьшает потребность больного в глюкокортикоидах. Необходимость в продолжении применения минералокортикоидов у больного оценивается на основании мониторингирования уровней ренина плазмы и артериального давления.

# Заместительная гормональная терапия при стрессовых состояниях:

- ▶ На фоне умеренных стрессов (спортивные соревнования) или при легких формах интеркуррентных заболеваний, протекающих без лихорадки, суточную дозу глюкокортикоидов следует повышать в 2-3 раза.
- ▶ При тяжелых формах, сопровождающихся выраженной гипертермией ( $>38,5$  °C), кроме увеличения поддерживающей дозы глюкокортикоидов, необходим перевод больного ребенка на парантеральный прием гидрокортизона.