

Қарағанды Мемлекеттік Медицина Университеті
Балалар аурулар кафедрасы

ҚЫЗЫҚТЫ КЛИНИКАЛЫҚ ЖАҒДАЙ

Науқас: Жақсылық Татыгуль Ахметжанқызы

Диагнозы: Туа біткен бүйрек үсті безінің дисфункциясы,
вирильді формасы. Адреногенитальды синдром.

Орындаған: Қылышбекова А.Ә

6043-топ ЖДТ

Қарағанды 2015

Шағымы

Сыртқы жыныс ағзаларының дұрыс
орналаспауына және дамымауына,
дөрекі дауысқа

Аурудың даму тарихы

Туа біткен патология. Ташкент қаласында тексеріліп, сол жақта ем қабылдаған. 2013жылы ННЦМД базасында тексеріліп, уронефрология бөліміне операция жүргізу мақсатында жатқызылған. Кавернозды денені алып тастау және тамыр аяқшаларына гландсаутотрансплантация, сыртқы жыныс еріндеріне пластика жасалған. 2014 жылы ННЦМД эндокринологына тексеріліп, Кортэф таблеткасы 10мг тағайындалған. Ондай препарат болмағандықтан преднизолон қабылдаған, қазіргі уақытқа дейін өз бетімен дозасын төмендетіп күніне 1 таблетка қоданады.

Өмір тарихы

Бала ІІІ жүктіліктен, ІІІ босану, салмағы-3400гр, бойы-50см болып дүниеге келген. Бірден айқайлаған. Жүктілік анемиямен, гипотиреозбен өткен. Физиологиялық босану. Басынан өткізген аурулары: желшешек, ЖРВИ, ангина. Аллергоанамнез: анықталмаған Тұқымқуалаушылық аурулары: анықталмаған

Жалпы қарау

Жалпы жағдайы салыстырмалы қанағаттанарлық. Есі – анық. Дене бітімі еркек типті, кеуде бөлімі жамбас аумағына қарағанда кең орналасқан. Тері қабаты және көзге көрінетін шырышты қабаттары таза, қалыпты түстес. Шеткері лимфа түйіндері ұлғаймаған, ауырсынусыз. Миндалиналар ұлғаймаған. Аңқасы тыныш.

Тірек-қимыл жүйесі: деформациясыз.

Тыныс алу жүйесі: Кеуде клеткасы қалыпты формалы, тыныс алуға екі жақты симметриялы қатысады.

Пальпацияда – ауырсынусыз, дауыс дірілі сақталған, серпімділігі сақталған. ТАЖ – 18мин. Перкуссияда – симметриялы барлық өкпе алаңында анық перкуторлы дыбыс. Аускультацияда – везукулярлы дыбыс, сырылдар естілмейді.

Жүрек – қантамыр жүйесі: Жүрек аймағы визуальді өзгеріссіз. Салыстырмалы және абсолютті шекарасы қалыпты. Жүрек тондары анық, ритмді. ЖЖЖ – 80рет мин. PS-80мин. АҚҚ-110/70мм.рт.ст

Асқорыту жүйесі: Тілі таза, ылғалды. Іші жұмсақ, ауырсынусыз. Бауыр мен көкбауыр пальпацияланбайды. Нәжісі ретті, пішінделген.

Несеп шығару жүйесі: Бүйрек аймағы визальді өзгеріссіз. Соққылау симптомы екі жақта бірдей теріс. Зәр шығаруы еркін, қалыпты, ауырсынусыз.

Эндокринді статус: салмақ-48кг, жасы- 15ж, бойы-149см. ИМТ-21,6

Физикалық дамуы қалыпты, жасына сай. Қалқанша маңы безі ұлғаймаған, ауырсынусыз.

Дауысы – дөрекі. Сүт бездері дамымаған. Гениталий еркек типті, түктену жоқ. Ма 1, Р1, Ах1, Ме0

Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром) - группа аутосомно-рецессивно наследуемых нарушений синтеза кортикостероидов. Более чем 90 % всех случаев адреногенитального синдрома обусловлено дефицитом 21-гидроксилазы.

Этиология

- Ген фермента 21-гидроксилазы расположен на коротком плече хромосомы 6. Существует два гена - активный ген CYP21-B, кодирующий 21-гидроксилазу, и неактивный псевдоген CYP21-A. Эти гены в значительной мере гомологичны. Наличие рядом с кодирующим геном гомологичной ДНК-последовательности зачастую ведет к нарушениям спаривания в мейозе и как следствие этого - к конверсии генов (перемещение фрагмента активного гена на псевдоген), либо к делеции части смыслового гена. В обоих случаях функция активного гена нарушается. На хромосоме 6 рядом с генами CYP21 находятся гены HLA, которые наследуются кодоминантно, в результате чего у всех гомозиготных sibсов будет определяться идентичный HLA-гаплотип

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.

Таким образом, в зависимости от выраженности дефицита фермента развивается дефицит кортизола и альдостерона. Дефицит кортизола стимулирует продукцию АКТГ, воздействие которого на кору надпочечника приводит к ее гиперплазии и стимуляции синтеза кортикостероидов, - стероидогенез смещается в сторону синтеза избытка андрогенов. Развивается гиперандрогения надпочечникового генеза. Клинический фенотип определяется степенью активности мутировавшего гена CYP21-B. При ее полной утрате развивается сольтеряющий вариант синдрома, при котором нарушается синтез глюкокортикоидов и минералокортикоидов. При сохранена умеренной активности фермента минералокортикоидная недостаточность не развивается в связи с тем, что физиологическая потребность в альдостероне примерно в 200 раз ниже, чем в кортизоле.

Выделяют 3 варианта дефицита 21-гидроксилазы:

- дефицит 21-гидроксилазы с сольтеряющим синдромом;
- простая вирильная форма (неполный дефицит 21-гидроксилазы);
- неклассическая форма (постпубертатная).

Диагностика

Основным маркером дефицита 21-гидроксилазы является высокий уровень предшественника кортизола - 17-гидроксипрогестерона (17-ОНРg). В норме он не превышает 5 нмоль/л. Уровень 17-ОНРg более 15 нмоль/л подтверждает дефицит 21-гидроксилазы. У большинства пациентов с классическими формами адреногенитального синдрома уровень 17-ОНРg превышает 45 нмоль/л.

Лечение

- 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.

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 (маскулинизация фигуры у женщин) нарушает психосоциальную адаптацию. При адекватном лечении у женщин с классическими формами адреногенитального синдрома (в том числе и сольтеряющей) возможно наступление и нормальное вынашивание беременности.