

ВРОЖДЖЕННАЯ ДИСФУНКЦИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ (ВДКН)

Лектор
Доцент кафедры
госпитальной
терапии,
Янголенко В.В.
ВГМУ

ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВДКН

- - это группа аутосомно-рецессивно-наследуемых дефектов синтеза кортикостероидов корой надпочечников

КЛАССИФИКАЦИЯ ВДКН

- Дефицит 21- гидроксилазы : простая вирильная форма; сольтеряющая форма; постпубертатная (стертая) форма. Наиболее частый вариант ВДКН (1 случай на 12000 новорожденных).
- Дефицит 11-β гидроксилазы (1 случай на 1000 новорожденных).
- Дефицит десмолазы (встречается редко).
- Дефицит - 3βол- дегидрогиназы(встречается редко).
- Дефицит 17-α-гидроксилазы (встречается редко).

ПО НАЛИЧИЮ ИЛИ ОТСУТСТВИЮ ГИПЕРСЕКРЕЦИИ АНДРОГЕНОВ ВДКН ПОДРАЗДЕЛЯЕТСЯ:

- ВДКН с гиперпродукцией андрогенов.
- ВДКН без гиперпродукции андрогенов.

ЭТИОЛОГИЯ И ПАТОГЕНЕЗ

- 1-2% населения носители дефектных генов , расположенных на коротком плече :-й хромосомы
- Частота семейных случаев 25 – 30 %
- Снижение продукции кортизола у плода, возникшее в результате снижения активности одного из ферментов, приводит к компенсаторной гиперсекреции АКТГ с развитием гиперплазии надпочечников
- Дефицит фермента стероидогенеза приводит к гиперсекреции предшественников кортикостероидов :17-гидроксипрогестерон(17-ОН-Pg) ,11- дезоксикортизол (S) ,дезоксикортикостерон (ДОКС)
- При дефиците 21- гидроксилазы и 11-β гидроксилазы также приводит к преобладанию синтеза андрогенов (ДЭАС)

СТЕПЕНЬ ОСТАТОЧНОЙ АКТИВНОСТИ ДЕФЕКТНОГО ФЕРМЕНТА ОПРЕДЕЛЯЕТ СИМПТОМАТИКУ ВДКН:

- При полном блоке 21-гидроксилазы развивается сольтеряющая форма: дефицит кортизола и альдостерона (надпочечниковая недостаточность)
- При частичном блоке 21-гидроксилазы развивается простая вирильная форма: гиперсекреция андрогенов при достаточной секреции кортизола и альдостерона

КЛИНИКА ВДКН ПРИ ДЕФИЦИТЕ 21-ГИДРОКСИЛАЗЫ

- Недостаточность ГКС:слабость, апатия,гипогликемия, аддисонические кризы, недостаточность МКС:гиперкалиемиия, гипонатриемия,гипотония;
- Гиперандрогения: пренатально – вирилизация наружных половых органов у девочек, постнатально – преждевременное половое созревание у лиц обоих полов.

ПРОСТАЯ ВИРИЛЬНАЯ ФОРМА ВДКН ПРИ ДЕФИЦИТЕ 21- ГИДРОКСИЛАЗЫ :КЛИНИКА

- Вирилизация наружных гениталий у девочек : гипертрофия клитора,мошонкообразные половые губы, уrogenитальный синус.
- У мальчиков увеличен в размерах пенис при нормальных или уменьшенных яичках, гиперпигментация мошонки
- С 2-4 лет появляется половое оволосение, маскулинизация, гирсутизм, акне, грубеет голос, ускорение костного возраста (рентгенологически), что ведет к низкорослости
- Зоны роста закрываются в 12-14 лет
- При постпубертатной (стертой) форме : гирсутизм умеренно-выраженный, СПКЯ, нарушение менструальной функции, бесплодие

СОЛЬТЕРЯЮЩАЯ ФОРМА ДЕФИЦИТА 21-ГИДРОКСИЛАЗЫ: КЛИНИКА

- Симптоматика вирильной формы + с первых дней жизни появляются рвота, диарея, обезвоживание (симптомы надпочечниковой недостаточности)

КЛИНИКА РЕДКО ВСТРЕЧАЮЩИХСЯ ВАРИАНТОВ ВДКН

- Дефицит 11-β гидроксилазы: вирилизация + андрогенизация + ↑ АД (гиперсекреция ДОКС).
- Дефицит десмолазы: нормальное строение наружных гениталий у девочек; интерсексуальное или по женскому типу – у мальчиков. После рождения развивается острая недостаточность коры надпочечников.
- Дефицит - 3βол- дегидрогеназы: умеренная гипертрофия клитора у девочек, гипоспадия у мальчиков. После рождения развивается острая недостаточность коры надпочечников.
- Дефицит 17-α-гидроксилазы: Стойкая АГ, гипернатриемия, гипокалиемия. Строение наружных гениталий у девочек нормальное.

ДИАГНОСТИКА

- Определение полового хроматина и кариотипа при интерсексуальном строении наружных гениталий и при двустороннем брюшном крипторхизме
- Определение кортизола и предшественников кортикостероидов :17-гидроксипрогестерон(17-ОН-Pg) ,11- дезоксикортизол (S) , дезоксикортикостерон (ДОКС)
- Гиперкалиемия, гипокалиемия, гипогликемия
- УЗИ-надпочечников
- Диагностические тесты с АКТГ(синактеном)

ЛЕЧЕНИЕ

- Заместительная терапия ГКС при вирильной форме: преднизолон 1,5 -10мг / сутки или кортизол таблетированный 15 -20 мг / м2)
- При поздней диагностике – пластика наружных половых органов
- При сольтеряющей форме + кортинеф 0,05- 0,15 мг / сутки
- Дозы препаратов зависят от возраста и выраженности симптомов

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!