

# АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ



Выполнила :  
Студентка группы 3-5  
Подсухина Екатерина

**Адреногенитальный синдром** — наследственное заболевание надпочечников, при котором вследствие функциональной несостоятельности ферментов нарушается стероидогенез. Заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которых лежит дефект одного из ферментов или транспортных белков, принимающих участие в биосинтезе кортизола в коре надпочечников.

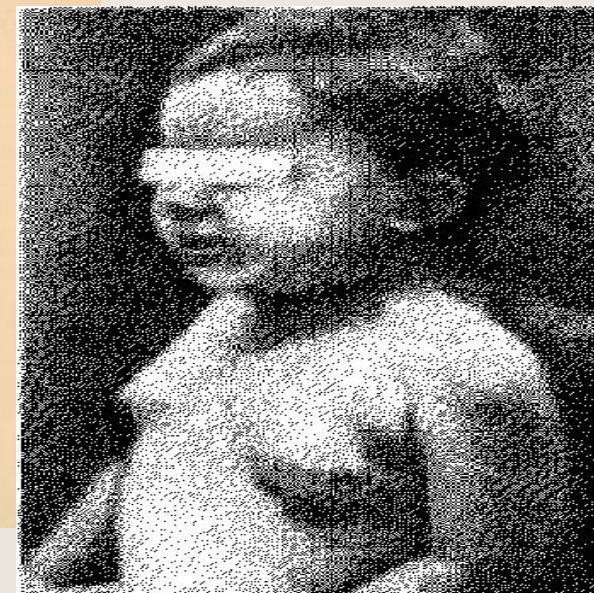


# Классификация

**Сольтеряющий.** Самый тяжелый вариант патологии, проявляющийся в первый год жизни ребенка грубыми нарушениями строения наружных половых органов у девочек и их увеличением у мальчиков. Активность 21-гидроксилазы составляет не более 1%. Значительное нарушение стероидогенеза приводит к выраженным соматическим нарушениям — рвоте, поносу, судорогам, чрезмерной пигментации кожи. Без лечения такие дети умирают в раннем возрасте.



**Простой вирильный.** Течение заболевания менее тяжелое, чем при сольтеряющем варианте. Преобладают проявления неправильного развития гениталий у младенцев женского пола, увеличение их размеров у мальчиков. Признаки надпочечниковой недостаточности отсутствуют. Уровень активности 21-гидроксилазы снижен до 1-5%. С возрастом у пациентов нарастают признаки вирилизации вследствие стимулирующего действия андрогенов.





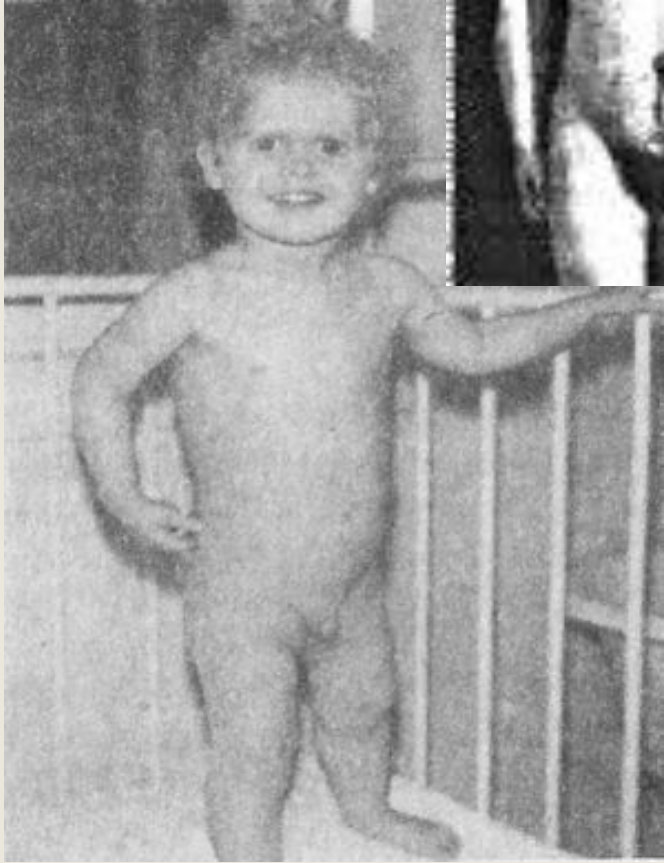


## **Неклассический (постпубертатный).**

Наиболее благоприятная форма АГС, явные признаки которой возникают в период полового созревания и в репродуктивном возрасте. Наружные половые органы имеют нормальное строение, может быть увеличен клитор у женщин и половой член у мужчин. Функциональность 21-гидроксилазы снижена до 20-30%. Заболевание выявляется случайно при обследовании в связи с бесплодием или нарушениями менструальной функции.

## Основные симптомы АГС:

- Больные дети в раннем возрасте имеют высокий рост и большую массу тела. По мере развития детского организма их внешний вид меняется. Уже к 12 годам рост останавливается, а масса тела нормализуется. Взрослые люди отличаются низкорослостью и худощавым телосложением.
- Признаки гиперандрогении: большой половой член и небольшие яички у мальчиков, пенисообразный клитор и оволосение по мужскому типу у девочек, наличие у девочек прочих мужских признаков, гиперсексуальность, грубый голос.
- Быстрый рост с деформацией костной ткани.
- Нестабильное психическое состояние.
- Стойкая артериальная гипертензия у детей и диспепсия – неспецифические признаки, присутствующие при многих заболеваниях.
- Гиперпигментация кожных покровов ребенка.
- Периодические судороги.





**Сольтеряющая форма отличается тяжелым течением и встречается редко. Заболевание проявляется:**

- вялым сосанием,
- снижением АД,
- диареей,
- сильной рвотой,
- судорогами,
- тахикардией,
- нарушением микроциркуляции,
- потерей веса,
- обезвоживанием,
- метаболическим ацидозом,
- нарастающей адинамией,
- дегидратацией,
- остановкой сердца вследствие гиперкалиемии.





**Простая форма АГС у мальчиков в возрасте 2 лет проявляется:**

- увеличением полового члена,
- гиперпигментацией мошонки,
- потемнением кожи вокруг ануса,
- гипертрихозом,
- появлением эрекции,
- низким, грубым голосом,
- появлением вульгарных угрей,
- маскулинизацией,
- ускоренным формированием костей,
- низким ростом.

**Постпубертатная форма проявляется у девушек-подростков:**

- поздним менархе,
- неустойчивым менструальным циклом с нарушением периодичности и длительности,
- олигоменореей,
- ростом волос в атипичных местах,
- жирной кожей на лице,
- увеличенными и расширенными порами,
- мужеподобным телосложением,
- микромастией.

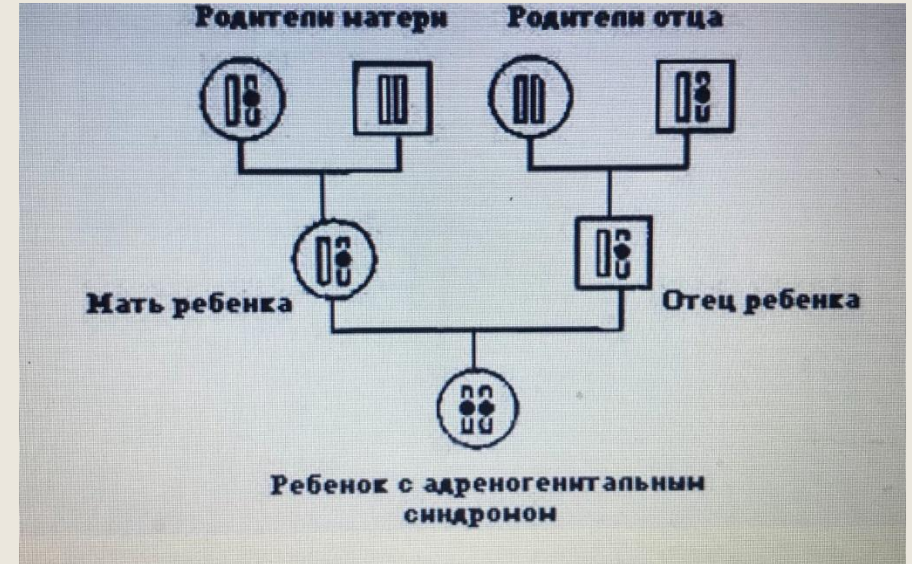


Спровоцировать развитие данной формы АГС могут аборт, выкидыш, неразвивающаяся беременность. У девочек классическая вирильная форма АГС проявляется интерсексуальным строением наружных гениталий: большим клитором и экстензией отверстия уретры на его головку. Большие половые губы напоминают мошонку, подмышечных впадинах и на лобке рано начинают расти волосы, скелетные мышцы быстро развиваются. Ярко выраженный АГС не всегда позволяет определить пол новорожденного. Больные девочки внешне очень похожи на мальчиков. У них не растут молочные железы, менструации отсутствуют или становятся нерегулярными.



# Этиология

Причины развития данной патологии зависят от того, врожденный развивающийся адреногенитальный синдром или же приобретенный. Врожденный появляется из-за повреждения гена, который отвечает за выработку гормонов коры надпочечников. Дети наследуют такое заболевание по аутосомно-рецессивному типу. Другими словами, если только один родитель является носителем патологии, тогда адреногенитальный синдром у девочек или мальчиков не проявится. В случае когда и папа, и мама – носители, тогда риск появления заболевания у ребенка равен 25%. Если болен один родитель, а второй – носитель, тогда в 75% случаев родится больной малыш.



Приобретенный вид может развиваться при доброкачественном образовании (андростерома), которое имеет тенденцию к перерождению в злокачественное. Такая опухоль может появиться в любом возрасте.

При диагностировании патологии, в 95% случаев выявляется врожденная форма, и только в 5% – приобретенная.

# Диагностические мероприятия

## Лабораторная диагностика:

- Гемограмма и биохимия крови.
- Исследование хромосомного набора — кариотипа.
- Изучение гормонального статуса с помощью иммуноферментного анализа, который показывает содержание кортикостероидов и АКТГ в сыворотке крови.
- Радиоиммунологический анализ определяет количественное содержание в крови и моче кортизола.
- В сомнительных случаях поставить правильный диагноз позволяет молекулярно-генетический анализ.

## Инструментальная диагностика:

- Рентгенография лучезапястных суставов позволяет установить, что костный возраст больных опережает паспортный.
- На УЗИ у девочек обнаруживают матку и яичники. УЗИ яичников имеет важное диагностическое значение. У больных обнаруживают мультифолликулярные яичники.
- Томографическое исследование надпочечников позволяет исключить опухолевый процесс и определиться с имеющейся патологией. При АГС парная железа заметно увеличена в размере, при этом форма ее полностью сохранена.
- Радионуклеидное сканирование и ангиография являются вспомогательными методами диагностики.
- Аспирационная пункция и гистологическое исследование пунктата с изучением клеточного состава выполняются в особо тяжелых и запущенных случаях.





Неонатальный скрининг проводится на 4 сутки после рождения ребенка. Из пяточки новорожденного берут каплю крови и наносят на тест-полоску. От полученного результата зависит дальнейшая тактика ведения больного ребенка.



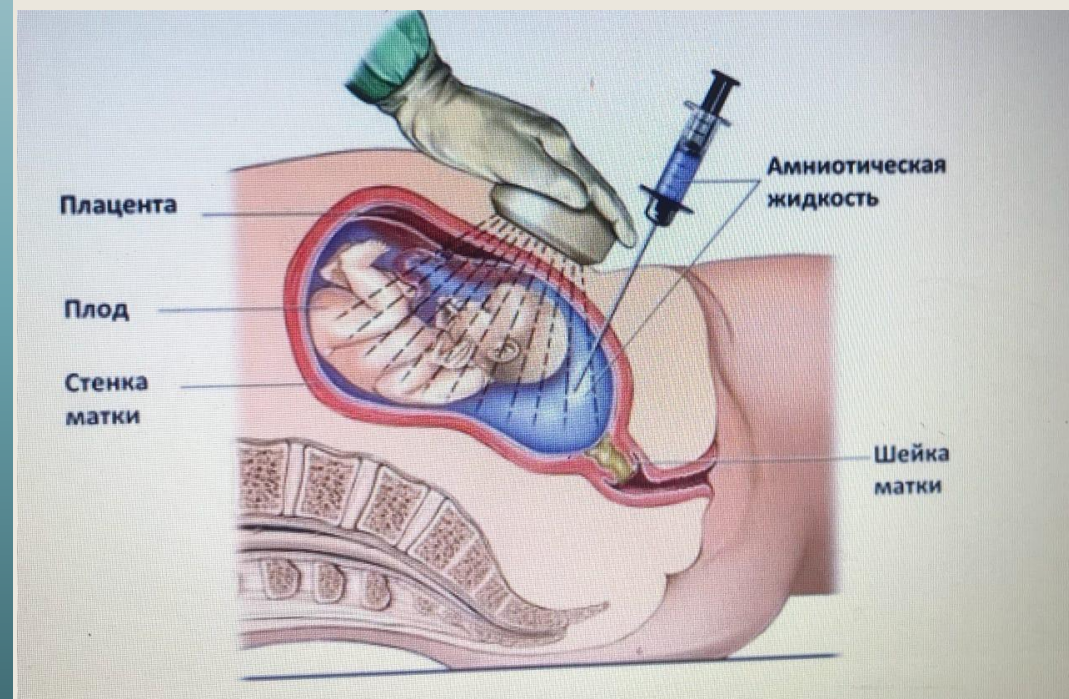
# Скрининг и другие методы диагностики

При обследовании беременных о возможности гиперплазии надпочечников может свидетельствовать аномальное формирование половых органов плода. Это можно увидеть на втором скрининговом акушерском УЗИ. В таких случаях рекомендуется дополнительное обследование для выявления патологии еще до родов. Проводят анализ амниотической жидкости или после 21 недели берут кровь плода (из пуповины под контролем УЗИ).



После родов назначается обследование:

- проба с АКТГ – нет повышения содержания кортизола после его введения;
- анализ крови – снижен натрий, повышен калий, 17 ОН-прогестерон в 5-7 раз и более, андростендион (предшественник стероидов), ренин (при сольтеряющей форме);
- анализ мочи – высокая концентрация 17-кетостероидов, после приема преднизолона снижается наполовину.



Для молодых женщин с нетипичным течением гиперплазии учитывают данные, полученные при:

- рентгенографии костей кисти (раннее завершение роста);
- УЗИ яичников – фолликулы, не достигающие овуляции;
- измерении температуры в прямой кишке на протяжении цикла (базальной) – отсутствие изменений, характерных для овуляции.



# Лечение

Медикаментозная терапия болезни заключается в применении следующих гормональных препаратов:

- Для коррекции гормональной функции надпочечников больным назначают глюкокортикоидные препараты – «Дексаметазон», «Преднизолон», «Гидрокортизон».
- При невынашивании беременности назначают «Дюфастон».
- Эстроген-андрогенные препараты показаны женщинам, не планирующим в будущем беременность – «Диане-35», «Марвелон».
- Для нормализации функции яичников необходимо принимать оральные контрацептивы с прогестинами.
- Из негормональных препаратов уменьшает гирсутизм «Верошпирон».



# Профилактика

Если в семейном анамнезе имеется гиперплазия надпочечников, всем супружеским парам необходима консультация врача-генетика. Пренатальная диагностика заключается в динамическом наблюдении за беременной женщиной из группы риска на протяжении 2-3 месяцев.



## Профилактика АГС включает:

- регулярные осмотры у эндокринолога,
- скрининг новорожденных,
- тщательное планирование беременности,
- обследование будущих родителей на различные инфекции,
- исключение воздействия угрожающих факторов,
- посещение генетика.

# Спасибо за

