

Інформаційний бюлетень для хворих

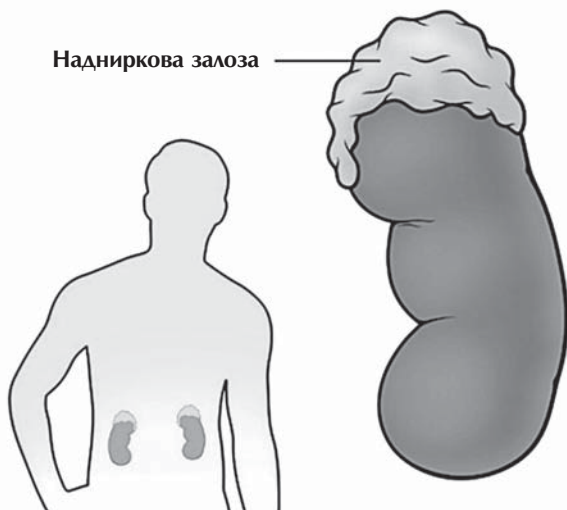
Вроджена дисфункція кори надниркових залоз

ЩО ТАКЕ ВРОДЖЕНА ДИСФУНКЦІЯ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ?

Вроджена дисфункція кори надниркових залоз (ВДКНЗ) — це група генетичних порушень, за яких обидві надниркові залози не працюють належним чином. Від кожного з батьків діти успадковують один ген, який спричиняє це захворювання. Надниркові залози, розташовані зверху кожної нирки, виробляють важливі гормони, необхідні для функціонування організму. В осіб з ВДКНЗ не вистачає одного з ферментів, необхідних для правильної роботи надниркових залоз. (Фермент — це протеїн, який контролює перетворення речовин та інші хімічні зміни в організмі). Без певного ферменту наднирники можуть виробляти занадто мало кортизолу та/або альдостерону й надлишок андрогену. ВДКНЗ може мати тяжку (класичну) або м'яку (некласичну) форму.

ЧИ ЗНАЄТЕ ВИ?

Деякі форми ВДКНЗ діагностують при народженні. Проте більш м'які форми можуть залишатися не діагнованими до юнацького або дорослого віку.



ЯК ДІАГНОСТУЮТЬ ВДКНЗ?

У багатьох країнах світу немовлят одразу після народження перевіряють на ВДКНЗ за аналізом крові. Діагностика хвороби в подальшому передбачає:

- подальші аналізи крові;
- тестування сечі;
- генетичні тести;
- оцінку фізичного та статевого розвитку;
- аналіз сімейної історії.

Іноді, коли існують відомості щодо випадків ВДКНЗ у сімейній історії, здійснюють діагностику плода до народження для вирішення питання про лікування. Пренатальне лікування у випадку ВДКНЗ експериментальне, і експерти рекомендують його лише в контексті клінічного випробування (дослідження, в якому беруть участь люди).

ЯКІ ІСНУЮТЬ ТИПИ ВДКНЗ?

Є два типи ВДКНЗ — класичний, який може бути небезпечним для життя, і некласичний, що має м'якший перебіг.

КЛАСИЧНА ВДКНЗ

Класична ВДКНЗ, яку зазвичай уперше виявляють у дитинстві чи ранньому дитинстві, це найтяжча форма ВДКНЗ. У пацієнтів із сільютратною формою (один із видів класичної ВДКНЗ, коли організм не може підтримувати адекватний рівень солі в крові) наднирники не виробляють достатньої кількості кортизолу та альдостерону. Якщо захворювання своєчасно не діагновано та не почато лікування, класична ВДКНЗ може призвести до невідкладного стану, шоку, коми і смерті. У разі несільютратної, або простої вірильної, ВДКНЗ дефіцит ферментів менш виразний, а наднирники продукують достатньо альдостерону на тлі дефіциту кортизолу.

Стаття надійшла до редакції 18 листопада 2017 р.

ГОРМОНИ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ ТА ЇХ ДІЯ

Андрогени (чоловічі статеві гормони)	Регулюють ріст і чоловічі статеві характеристики
Альдостерон (мінералокортикоїд)	Допомагає зберегти правильний баланс солі (натрію) та води в організмі. Регулює об'єм крові та рівень артеріального тиску
Кортизол (глюкокортикоїд)	Допомагає організму протистояти стресу, хворобам і травмам. Регулює рівень глюкози в крові та артеріальний тиск

Ознаки та симптоми

У багатьох випадках у немовлят жіночої статі ВДКНЗ діагностують уже при народженні через наявність неоднозначних геніталій (зовнішні статеві органи, які нагадують чоловічі) за збереженої нормальної будови внутрішніх жіночих органів (яєчники й матка). Хворі чоловічої статі із класичною формою ВДКНЗ при народженні мають зазвичай нормальну будову статевих органів, хоча може бути збільшений статевий член. У подальшому діти із класичною ВДКНЗ швидко ростуть і передчасно виявляють ознаки раннього статевого дозрівання (оволосіння під пахвами та на лобку). Якщо в немовлят не встановлено діагноз при народженні, через кілька тижнів у них може з'явитися зневоднення, діарея, втрата маси тіла та серцеві проблеми. Також у таких хворих часто може бути блювота.

Лікування

Мета лікування полягає в забезпеченні належного рівня гормонів та сприянні нормальному росту і статевому розвитку дитини. Пацієнтам із класичною ВДКНЗ для медичного супроводу необхідна команда медичних працівників, зокрема фахівців із дитячої ендокринології, дитячої урологічної хірургії, психології та генетики. Хворим із класичною ВДКНЗ потрібні ліки, які називаються «глюкокортикоїди», щоб замінити кортизол, якого в їх організмі виробляється недостатньо. Додатковий прийом глюкокортикоїдів може знадобитися під час стресу або супутнього захворювання, наприклад, унаслідок інфікування. Особам із класичною ВДКНЗ, особливо із сільутратною формою, як правило, потрібні ліки, які називаються «мінералокортикоїди». Хворим дітям також може знадобитися добавка хлориду натрію (солі) до їжі. Хірургічні методи лікування необхідні за наявності неоднозначних геніталій у дівчат. Батьки можуть вирішити відкласти хірургічне втручання з корекції геніталій до досягнення дитиною старшого віку для більш обґрунтованого прийняття рішення.

НЕКЛАСИЧНА ВДКНЗ

На відміну від класичної некласична ВДКНЗ має м'який перебіг і не загрожує життю хворого.

Ознаки та симптоми можуть не з'являтися до підліткового чи дорослого віку.

Ознаки та симптоми

Клінічні вияви однакові як у чоловіків, так і в жінок:

- рання поява пахвового й лобкового оволосіння;
- швидкий ріст у дитинстві;
- рання поява вугрів або тяжка форма вугрової хвороби;
- безпліддя або зниження фертильності.

Дівчата-підлітки та дорослі жінки також можуть мати:

- волосся на обличчі та грубий голос, як у чоловіків;
- порушення менструального циклу (рідкісні або відсутні менструації).

Лікування

Деякі пацієнти не мають симптомів і не потребують лікування. Іншим потрібні низькодозові глюкокортикоїди, але вони можуть не потребувати лікування протягом усього життя.

МАЙБУТНЄ ХВОРИХ ІЗ ВДКНЗ

За умови регулярного лікування та якісного медичного супроводу особи з будь-яким типом ВДКНЗ можуть жити довго й без будь-яких обмежень. Тим часом дослідники продовжують вивчати кращі способи діагностики та лікування цієї патології.

ЗАПИТАННЯ ДО ЛІКАРЯ

- Яку форму ВДКНЗ має моя дитина (чи я)?
- Які можливі варіанти лікування для моєї дитини (або для мене)?
- Які ризики та переваги кожного з варіантів лікування?
- Чи потрібна операція моїй дитині? Якщо так, то коли?
- Чи маю я відвідати дитячого ендокринолога (або ендокринолога)?