

Врожденная гиперплазия надпочечников

Подготовила: студентка 604 группы Орловская Анастасия
Дмитриевна

Преподаватель: зав. курсом эндокринологии кафедры
факультетской терапии, доцент, к.м.н. Залевская Алсу
Гафуровна

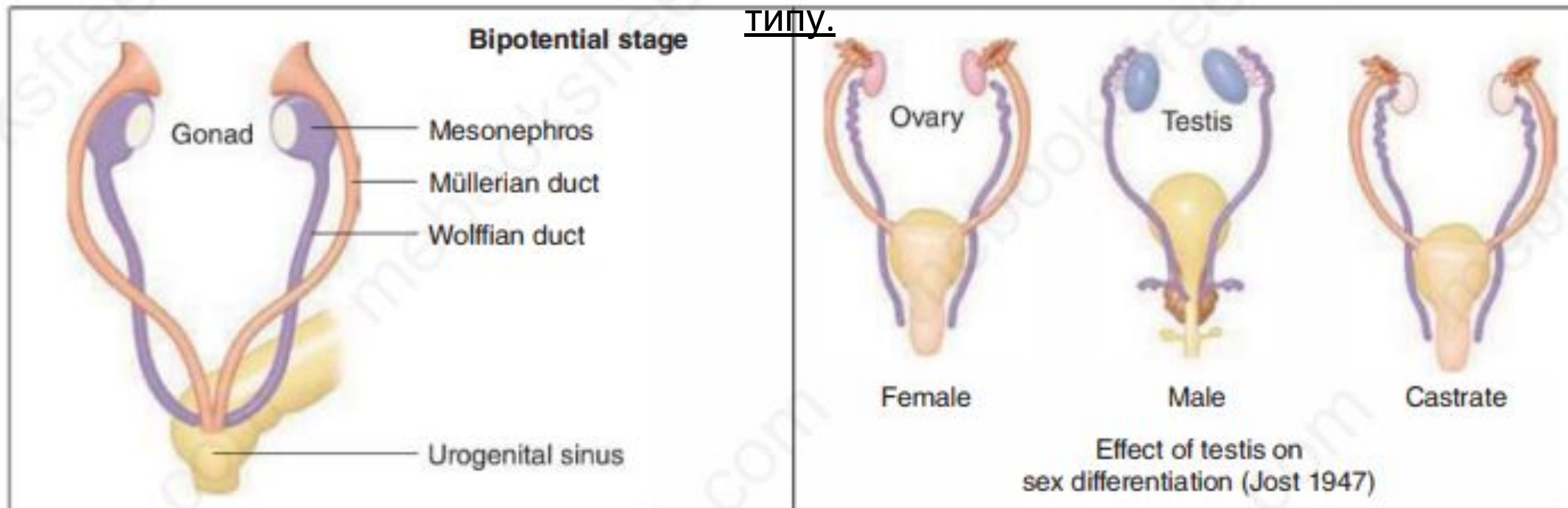
Санкт-
Петербург

Формирование пола

Гонады **до 6 недели** не дифференцированы, половая детерминация зависит от наличия **Y-хромосомы**, на которой расположен ген SRY, как фактор развития яичек.

Клетки Лейдига: тестостерон → дифф-ка *Вольфова* протока (придаток яичка, семявыносящий проток, семенной пузырек)
Клетки Сертоли: AMH → апоптоз *Мюллерова* протока (маточные трубы, матка, 1/3 влагалища)

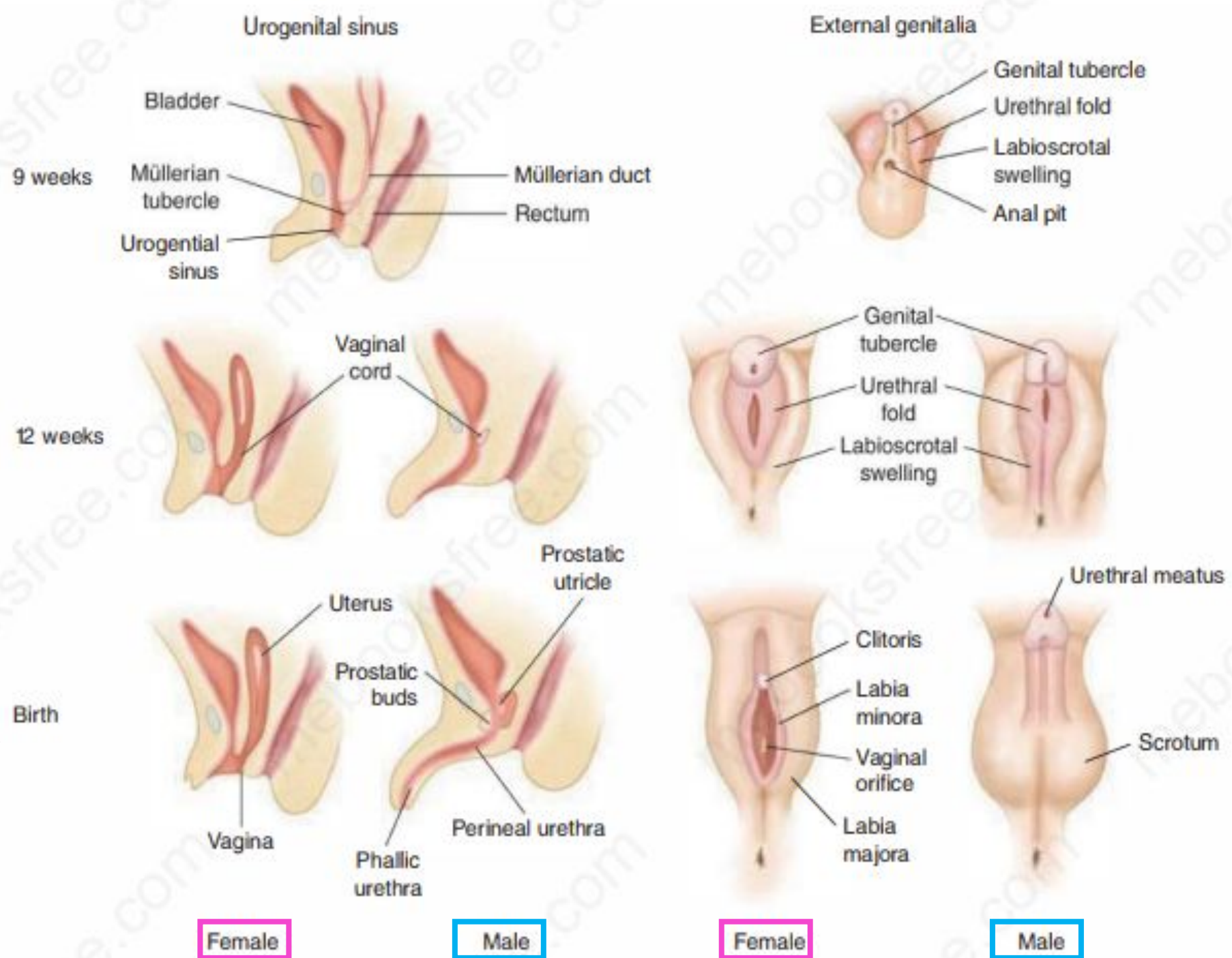
Кастрация плода независимо от пола приводит к дифференцировке по женскому типу.



Наружные гениталии до 8 недели идентичны у обоих полов. При отсутствии влияния сформируются по женскому типу.

До 12 недели гестации андрогены приводят к маскулинизации наружных гениталий и уrogenитального синуса:

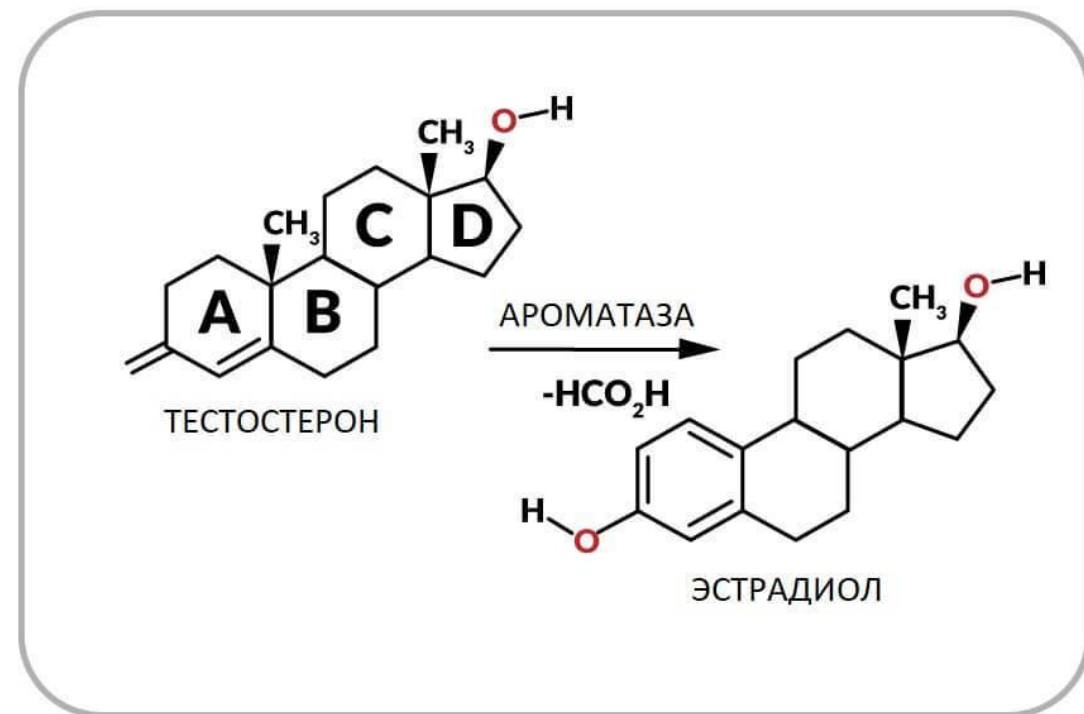
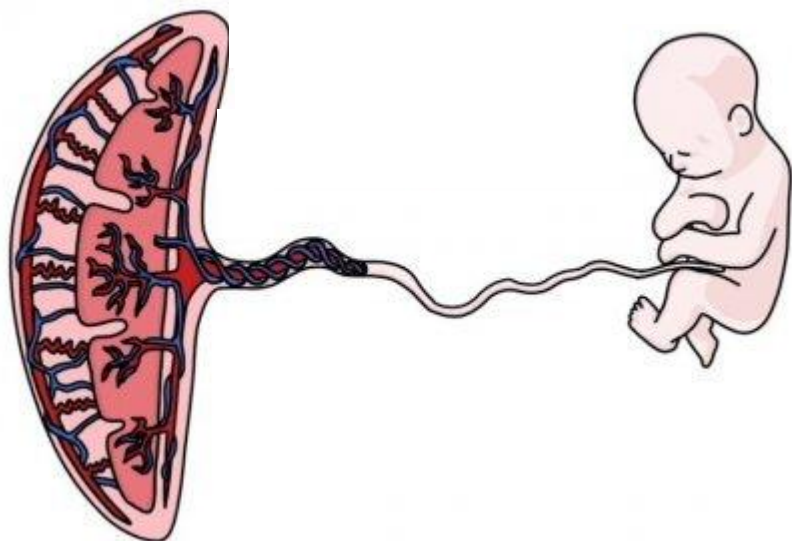
1. **Рост полового бугорка**
2. **Слияние уретральных складок**
3. **Опущение лабиоскротальных валиков, из которых формируется пенис и мошонка.**



Формирование пола

После 12 недели гестации даже под интенсивным действием андрогенов происходит только *рост полового члена или гипертрофия клитора*

(по причине нарастающей активности **плацентарной ароматазы** только к 12 неделе)



Женский псевдогермафродитизм

- Наиболее частая причина – врожденная гиперплазия коры надпочечников

Нормальные яичники и производные мюллеровых протоков

+

Неопределенные наружные половые органы

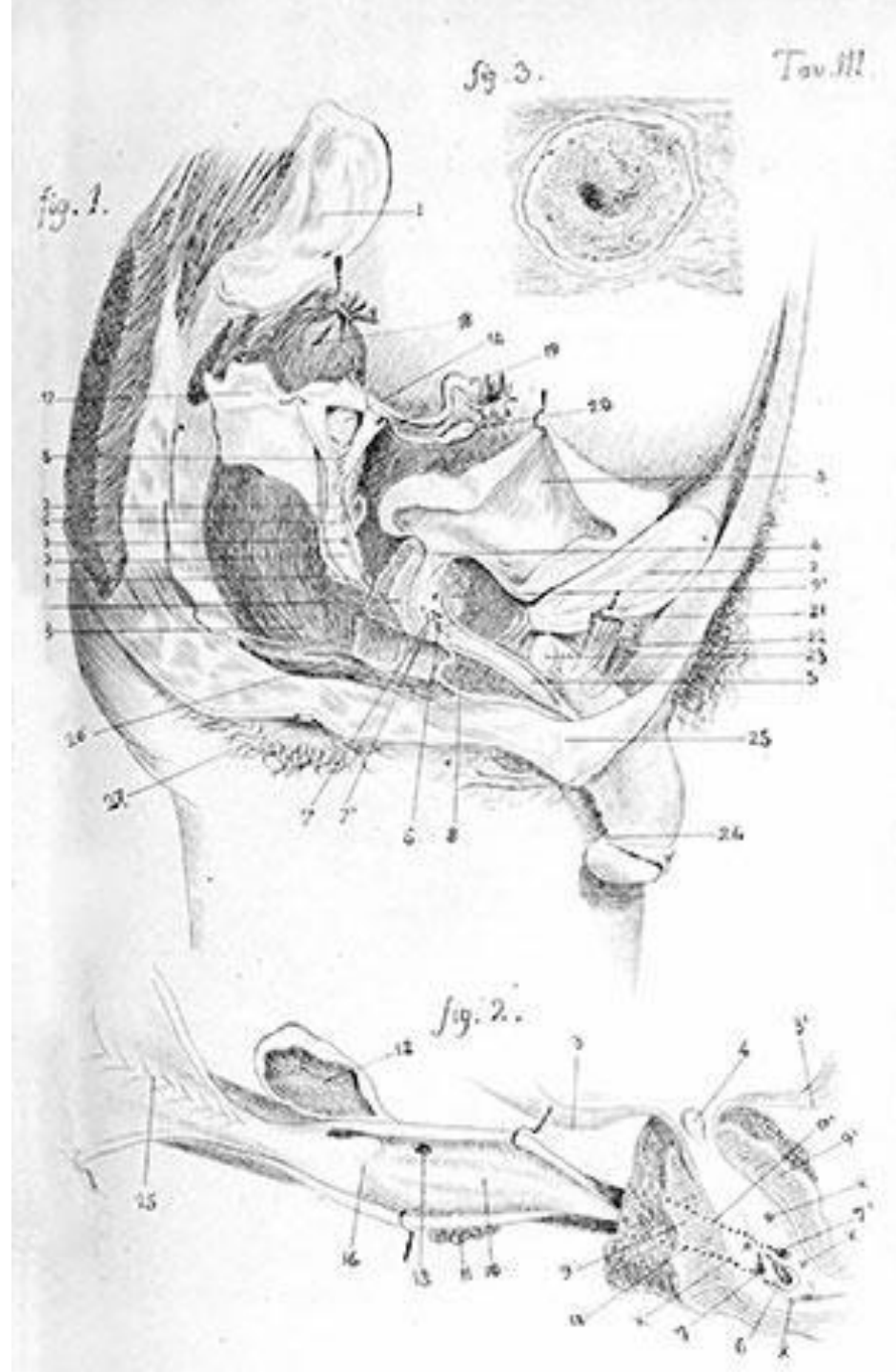


Историческая справка

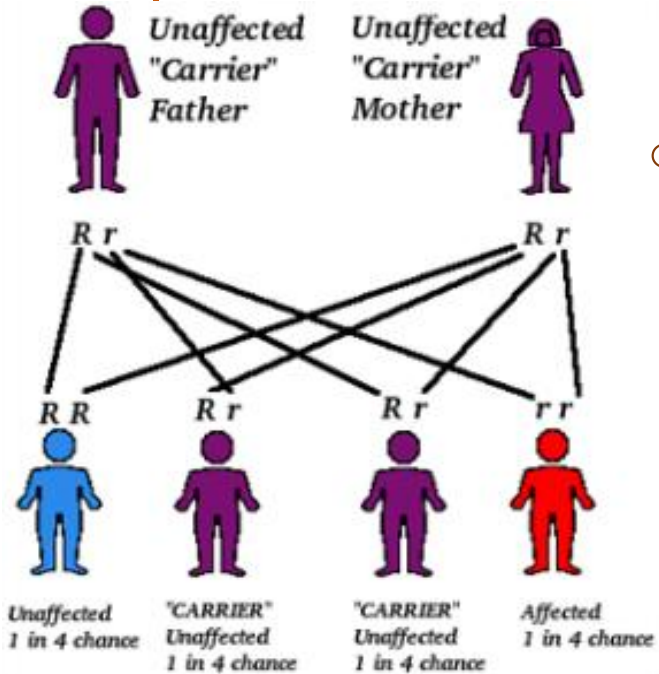
В 1865 году неаполитанский анатом **Луиджи де Креккио** сообщил о самом раннем задокументированном описании пациента, предположительно страдающего дефицитом 21-гидроксилазы.

При вскрытии труп был описан как имеющий сращение губной мошонки, 10-сантиметровый изогнутый фаллос с гипоспадией, двусторонние неопущенные яички, влагалище, матку, маточные трубы, яичники и заметно увеличенные надпочечники. У этого человека при рождении были неоднозначные гениталии, и он представлял себя мужчиной на протяжении всей своей взрослой жизни, и предположительно **умер от недостаточности надпочечников** в возрасте 40 лет во время эпизода рвоты, диареи и протрации.

Чуть более 100 лет спустя, в 1957 году, неклассическая или легкая форма дефицита 21-гидроксилазы была описана **Жаком Декуром, Максом-Фернаном Джейлом и Эттьеном Больё.**



Врожденная гиперплазия надпочечников



- Группа АР-заболеваний, проявляющихся нарушением работы одного из ферментов, участвующих в синтезе кортизола и стероидов надпочечников.



- Одинаково часто встречается у женщин и мужчин, но у последних реже диагностируется при рождении

**Дефицит
кортизо
ла**

**Рост
КРГ
АКТГ**

**Гиперплази
я коры
надпочечни
ков**

**Избыток
стероидов
в сетч.
зоне**

Classic congenital adrenal hyperplasia



CYP21A2 gene mutation causes 21- α -hydroxylase deficiency



As a result, the adrenal glands can't make enough cortisol and aldosterone

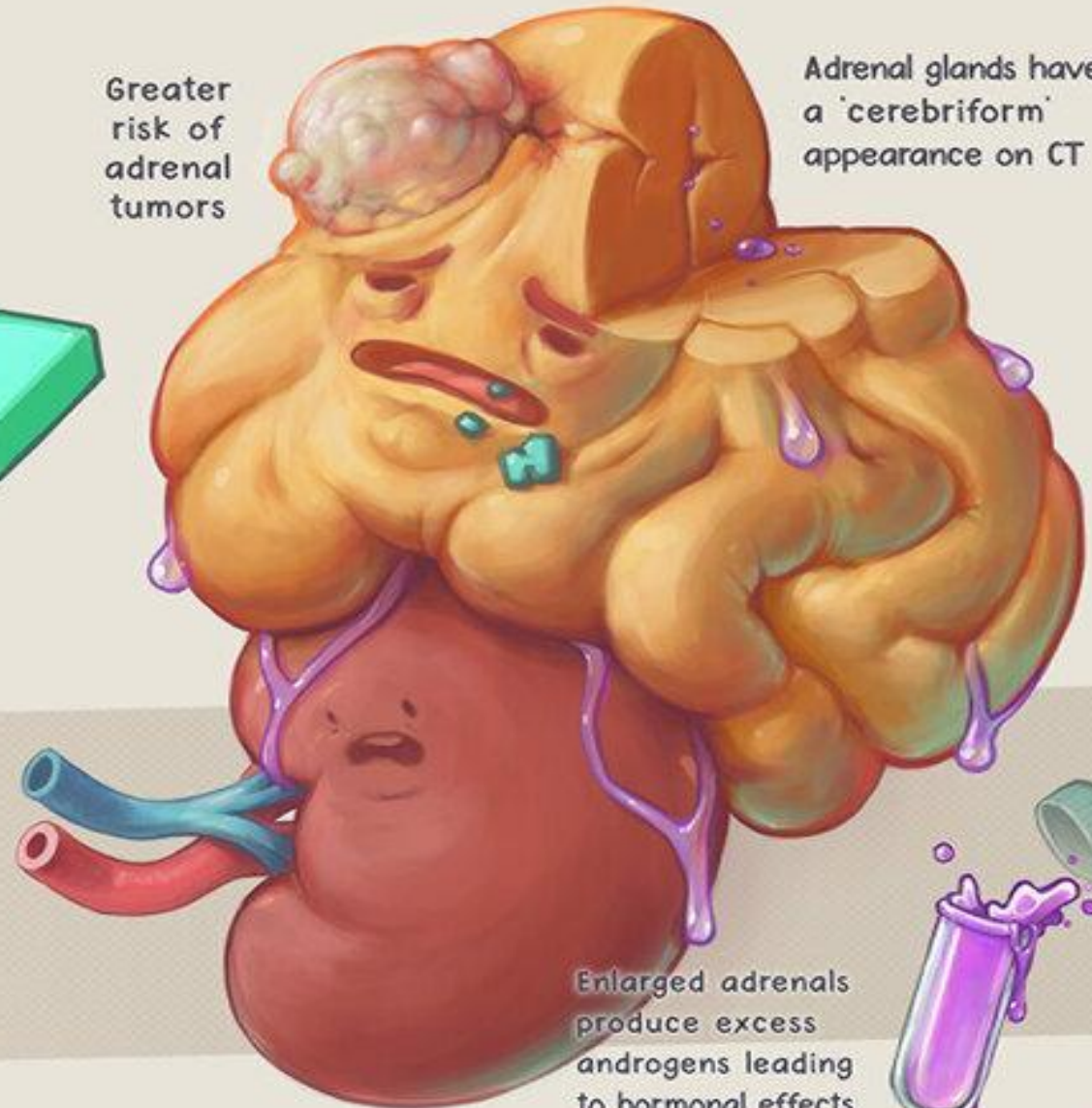


Pituitary gland releases excess ACTH to try and stimulate cortisol production

Excess ACTH release stimulates diffuse enlargement of the adrenal glands



Greater risk of adrenal tumors



Adrenal glands have a 'cerebriform' appearance on CT

Enlarged adrenals produce excess androgens leading to hormonal effects on phenotype

Calvin

Врожденная гиперплазия надпочечников

МКБ-10: E25

1. Дефект 21-гидроксилазы P450c21
2. Дефект 11 β -гидроксилазы P450c11
3. Дефект 3 β -HSD2 (гидроксистероид-ДГ)
4. Дефект 17-гидроксилазы, 17-лиазы
5. Дефект цитохрома P450 оксидоредуктазы
6. Дефект белка StAR и P450scc (side-chain cleavage = расщепление боковой цепи)

*Вирилизующие
формы*

- *Течение зависит от вида дефектного фермента и выраженности его дефицита*
- *Варьирует от тяжелой надпочечниковой недостаточности до легкой гиперандрогении или бессимптомной мутации*

Дефект 21-гидроксилазы P450c21

- Самый частый тип ВГН (>90%)

Классические формы:

- 1:14 000 живорожденных европейской расы
- 1:9500 живорожденных на Кавказе
- 1:400 Аляска (Юпикские эскимосы)

Неклассическая форма:

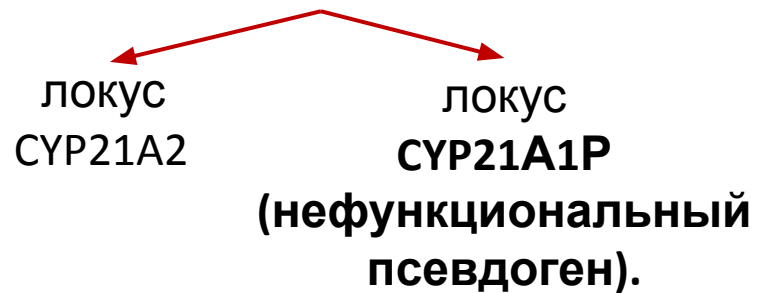
- 1:1000
- Гетерозиготы 1:60 общей популяции



Дефект 21-гидроксилазы P450c21

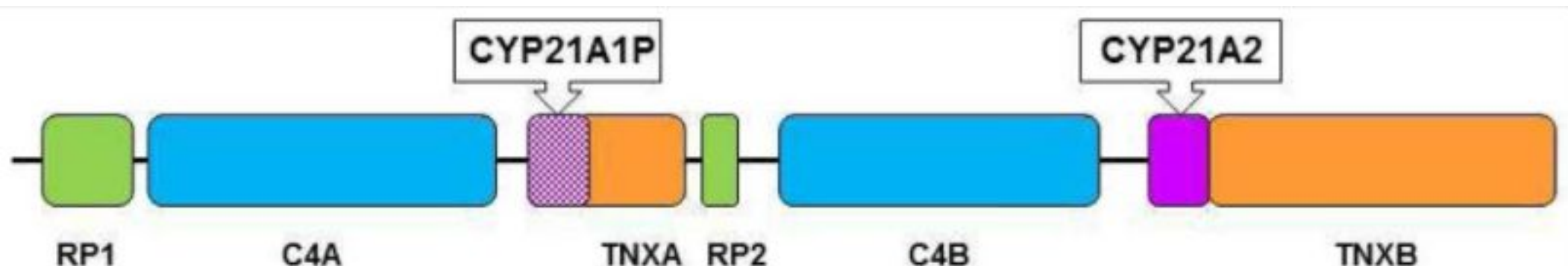
Молекулярная генетика

- Кодирующий ген **CYP21** находится на 6p21.3 хромосомы



- 75% - это точечные мутации в результате **микrogenной конверсии** (часть CYP21A2 заменяется на гомологичную последовательность CYP21A1P)
- 15% - конверсия с образованием нефункционирующего соединения 21-ОНА/21-ОНВ; делеции генов и макрогенные трансформации ► выраженная недостаточность
- менее 1% мутация de novo

- Зарегистрировано более 200 мутаций CYP21A2.



Дефект 21-гидроксилазы P450c21

Разные мутации = разные фенотипы:

АКТИВНОСТ

Ь

ФЕРМЕНТА

- классические* {
- Сольтеряющая вирильная форма ^{Bw47}
 - Простая вирильная форма ^{Bw51}
- неклассическая* • Отсроченная вирилизация ^{B14}
- я*

≈ 1%

≈ 10%

50%

Холестерин

P450_{scc}
«20,22-
десмолаза»

Прегненоло

3β-HSD11

Прогестерон

P450_{c21}

ДОК

P450_{c11β}

Кортикостеро

P450_{c11β2}

18-ОН-
кортикостеро

P450_{c11A}

АЛЬДОСТЕРОН

P450_{c17}

17-ОН-
прегненолон

«17α-
гидроксилаза»

17-ОН-
прогестерон

P450_{c21}

Дезоксикортизол

P450_{c11β}

Кортизол

P450_{c17}

«17,20-
лиаза»

ДГЭА

3β-HSD

Андростендион

P450_{arom}

Эстрон

17β-HSD3

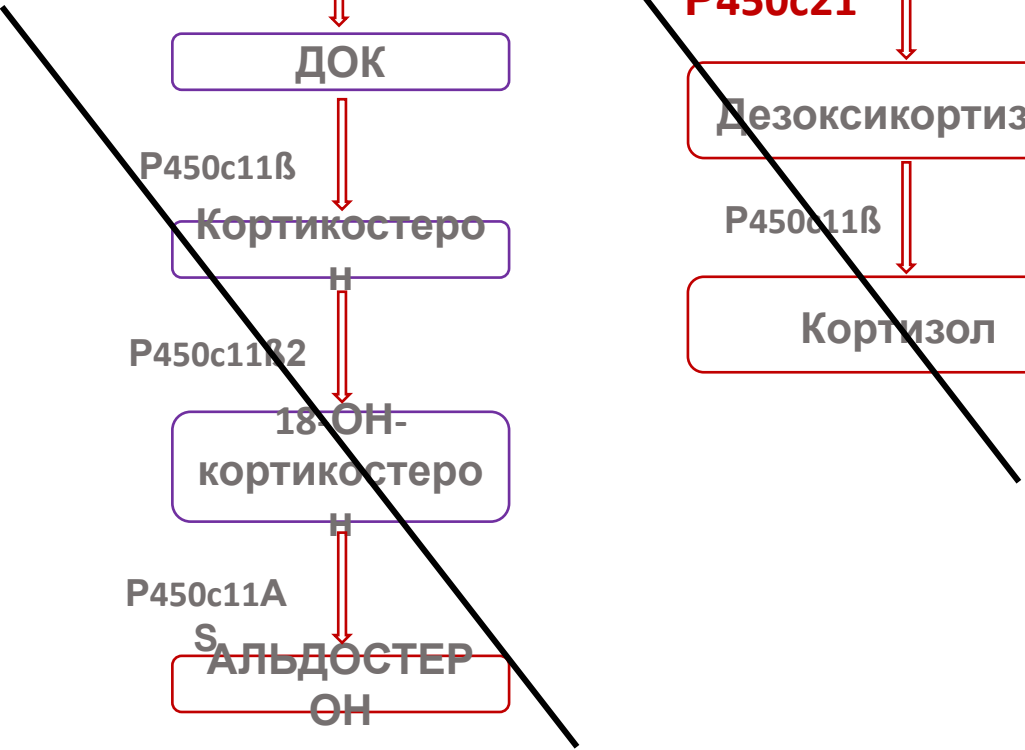
Андростендиол

3β-HSD

Тестостерон

P450_{arom}

Эстрадиол

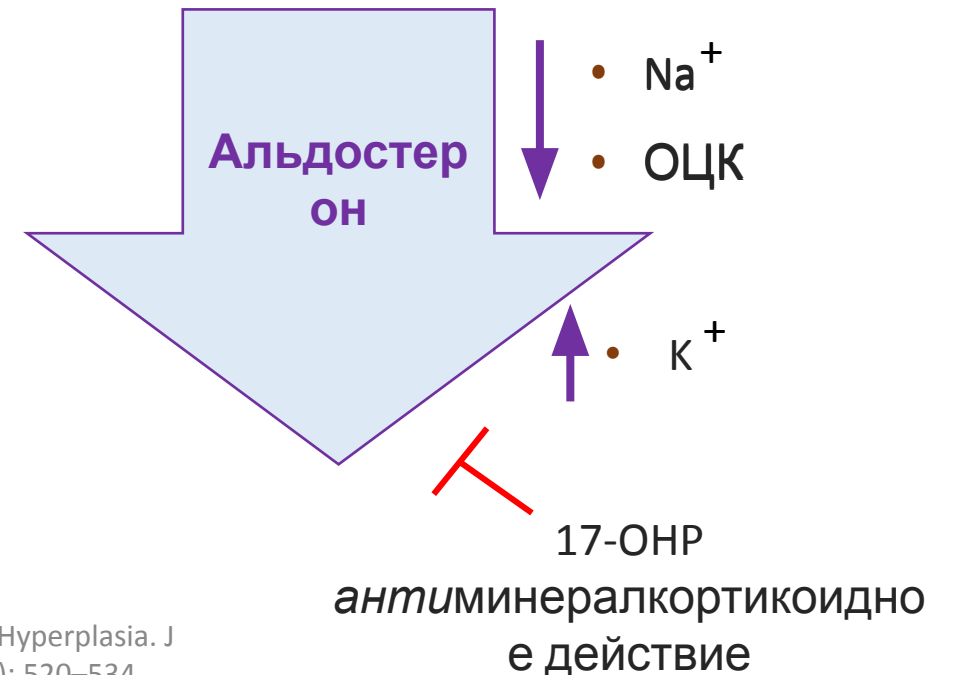
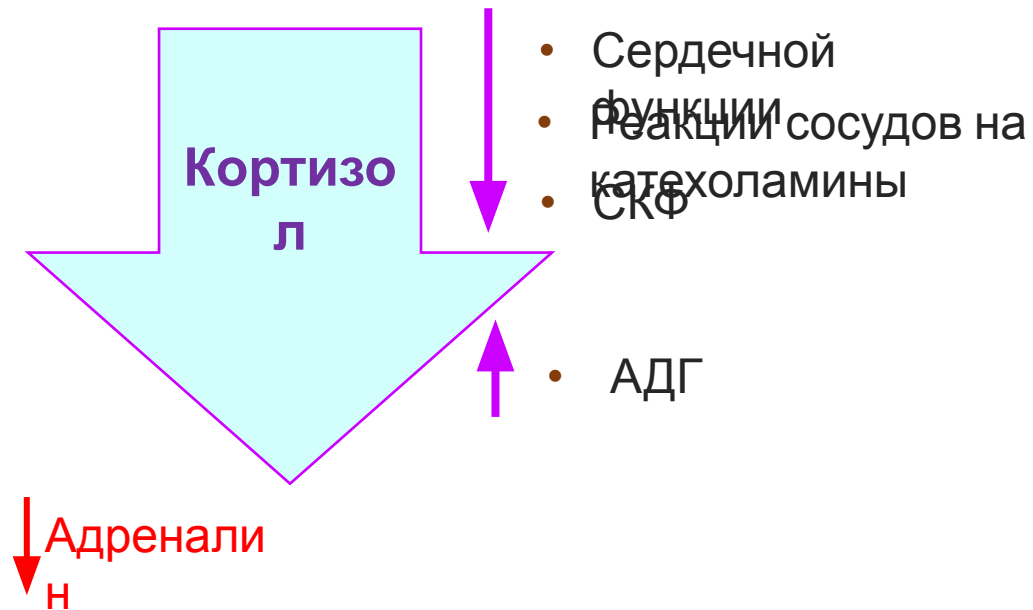


Дефект 21-гидроксилазы

Сольтеряющая вирильная форма

Неонатальная смертность 4-10%
Неверное определение пола
10%

- 80% классических форм
- **≈5й день жизни** надпочечниковая недостаточность
(реже на 6-12 неделе на фоне физиологического стресса)
*Внутриутробно ВЭБ поддерживается плацентой
- Выраженная вирилизация гениталий



Симптомы недостаточности коры надпочечников

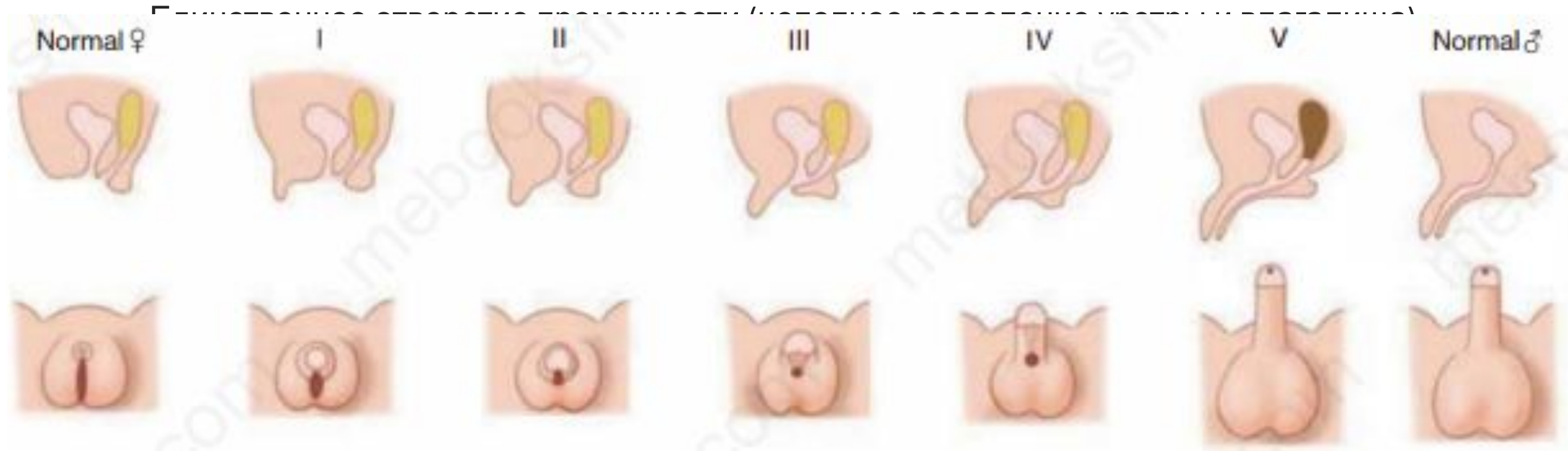
- Гипотензия
- Дегидратация
- Гипогликемия
- ГипоNa₊
- ГиперK⁺
- Гиповолемия, шок
- Вялое сосание, апатия
- Диарея, рвота
- Снижение массы тела
- Гиперпигментация (гениталии, ореолы)

** У младенцев мужского пола заболевание ошибочно диагностируют как гастроэнтерит или пилорический стеноз.*



Симптомы вирилизации наружных половых органов у девочек

- Клиторомегалия
- Гипоспадия промежности (мочеиспускательный канал открывается позади раздвоенной мошонки)
- Слияние уретральной и лабиоскротальной складок



Шкала Прадера

A



B



Thomas A Wilson, MD. 2020. Congenital Adrenal Hyperplasia. Medscape

Стадия

4

David G. Gardner, MD, MS. Dolores Shoback, MD. Basic and Clinical Endocrinology/ 14. Disorders of Sex Development.

Стадия

5



An Pediatr (Barc). 2017;87:116.e1-116.e10

Дефект 21-гидроксилазы Простая вирильная форма

- 20% классических форм
- Вирилизация гениталий у новорожденных менее выражена
- Преждевременное половое развитие в **детском** возрасте

• ~~Ускоренное созревание скелета~~

Адренархе: до 8 лет.

- Лобковое и подмышечное оволосение
 - Запах апокринного пота

- Костный возраст (Rg левой руки)

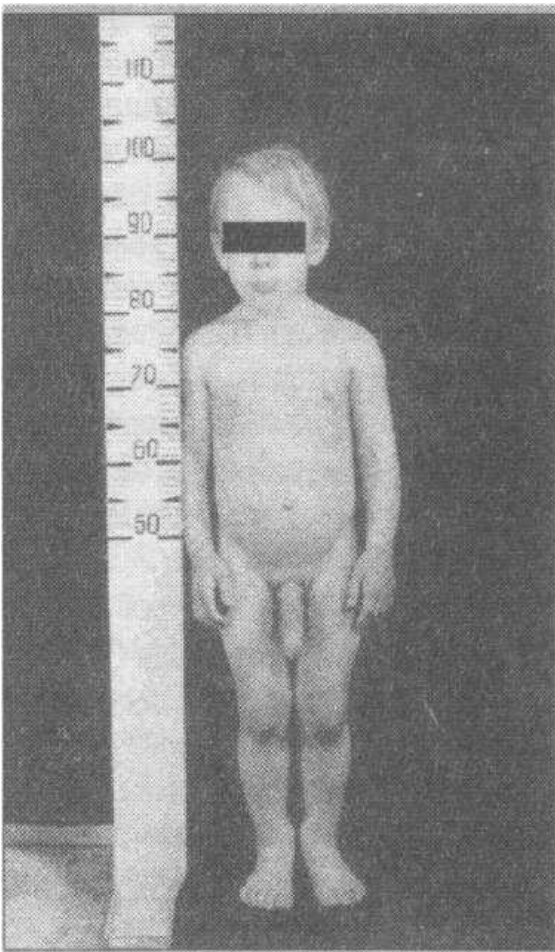
- Низкорослость

(Андрогены: закрытие эпифизарных точек окостенения)

- Мальчики:

макрогенитосомия (тестикул и ПЧ)

- Девочки: клиторомегалия



Нормальный костный возраст



До 3 лет



3 года



9 лет



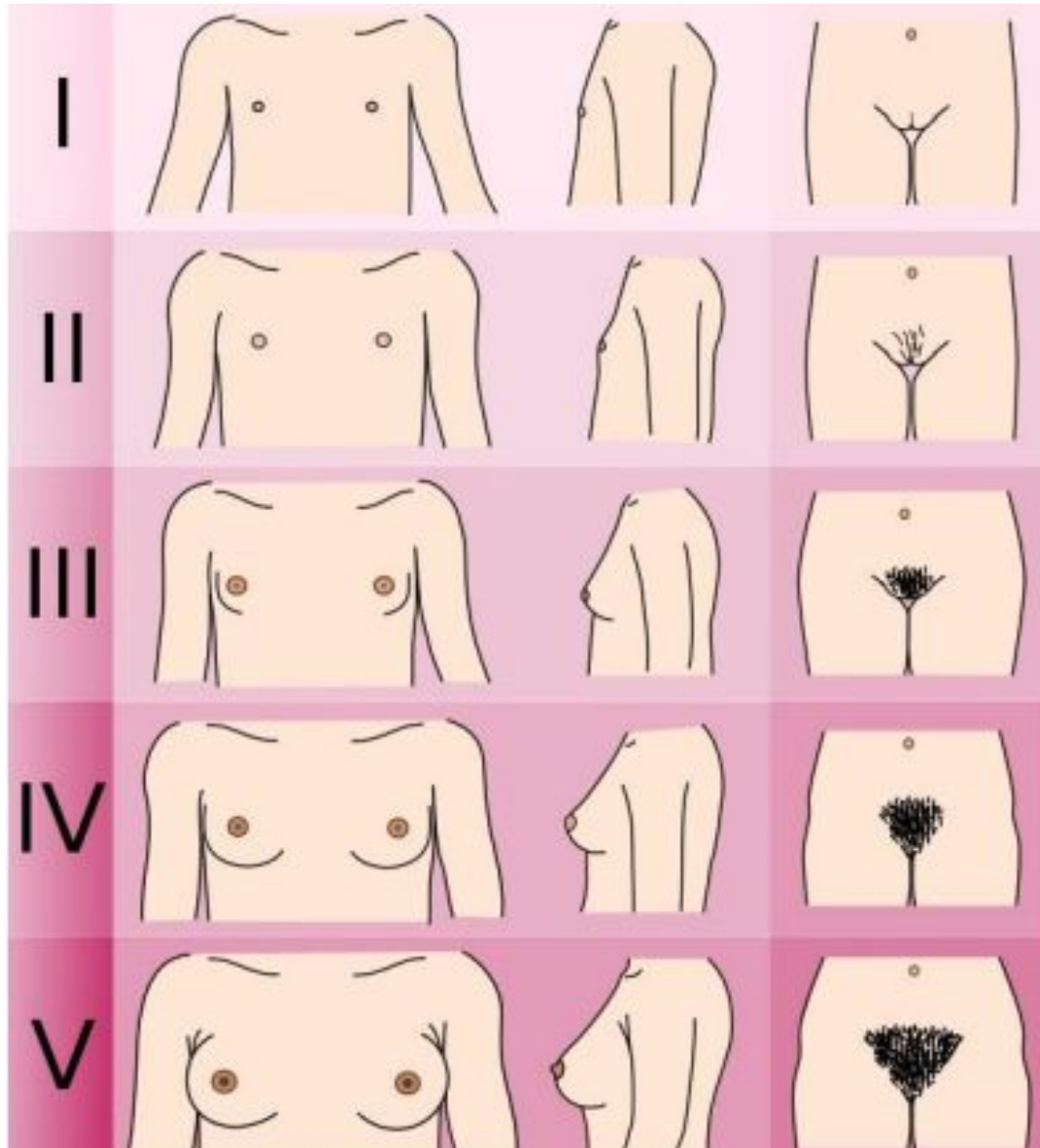
16 лет

12-летний мальчик достиг окончательного роста (намного ниже, чем у его матери)



Congenital Adrenal Hyperplasia. Thomas A Wilson, MD. 2020.
Medscape

Шкала Таннер для оценки полового развития.



I		3	<2,5
II		4	2,5-3,2
III		10	3,6
IV		16	4,1-4,5
V		25	>4,5

Дефект 21-гидроксилазы

Отсроченная вирилизация

- Самая распространённая АР-патология
- Отсроченные симптомы в **пубертате** или у **взрослых**
- Возможно скрытое асимптомное течение

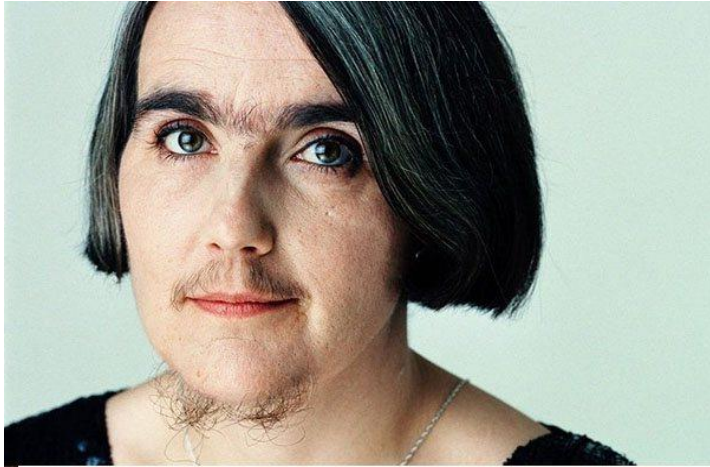
Распространённость формы:

- 1:27 евреев Ашкенази, 1:53 испанцев, 1:333 итальянцев, 1:1000 других европейских национальностей.
- Встречаемость гетерозигот (носителей) 1:60



Дефект 21-гидроксилазы

Отсроченная вирилизация



Гирсути

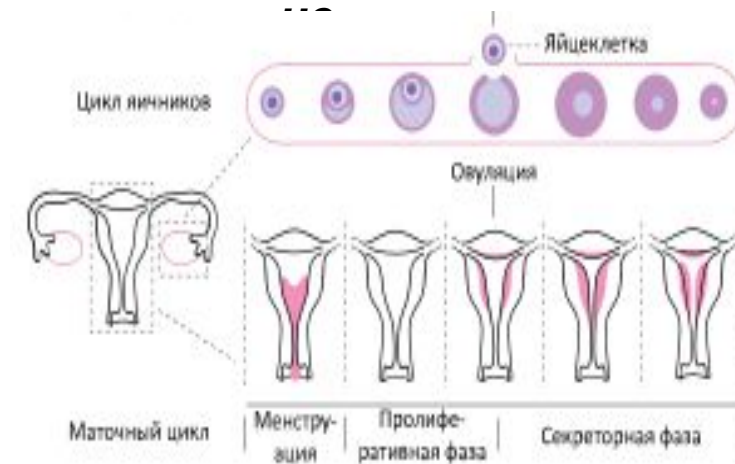


Акне

Тяжелые кистозно-пустулезные формы, резистентные к лечению



Бесплод



Нарушение МЦ

Гирсутизм

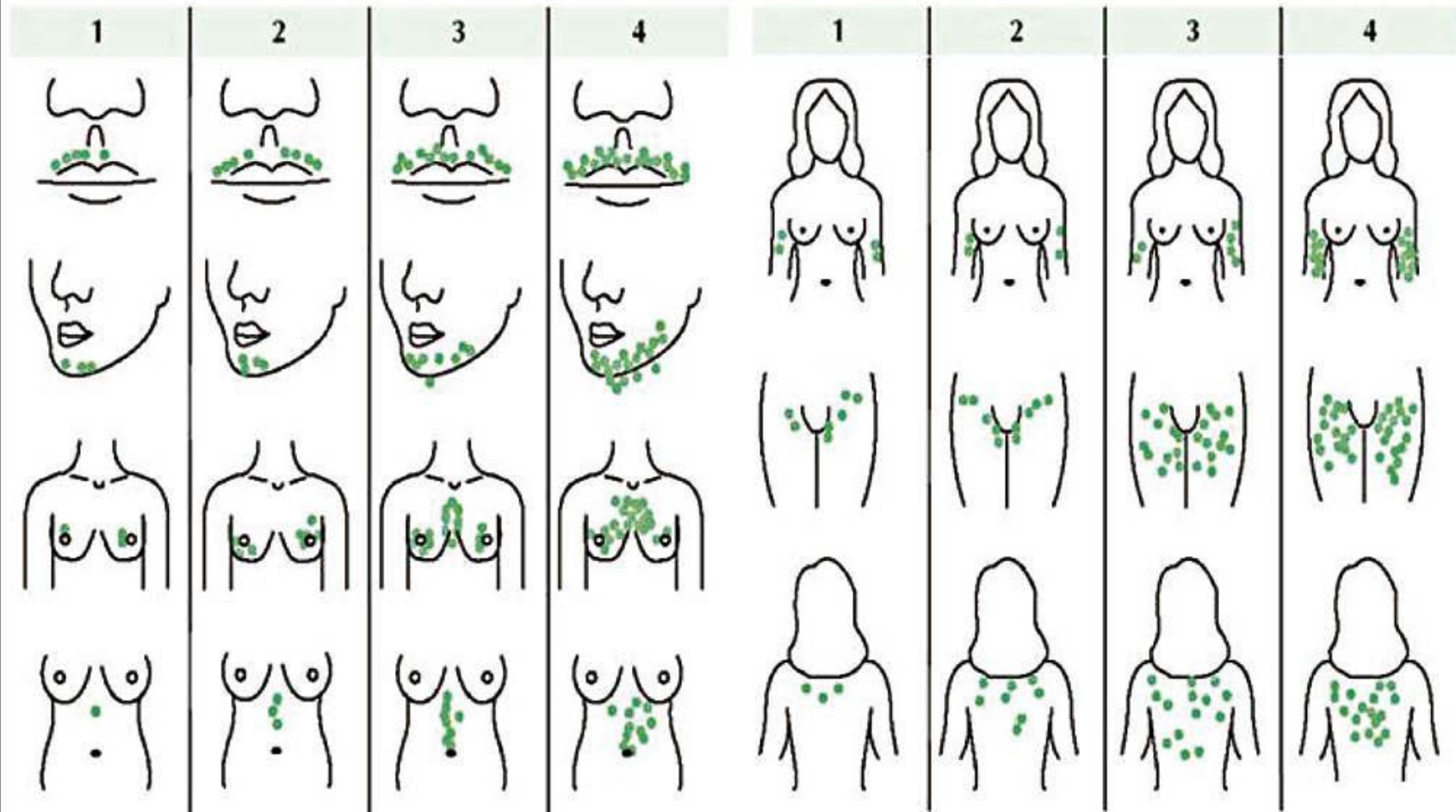
Чрезмерный рост терминальных волосков в андроген-зависимых областях у женщин.

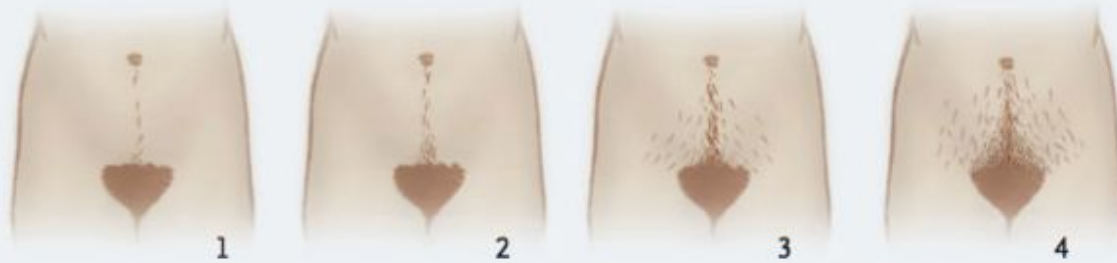
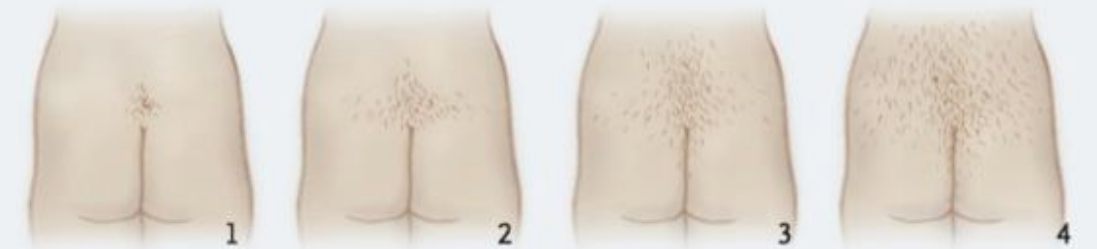
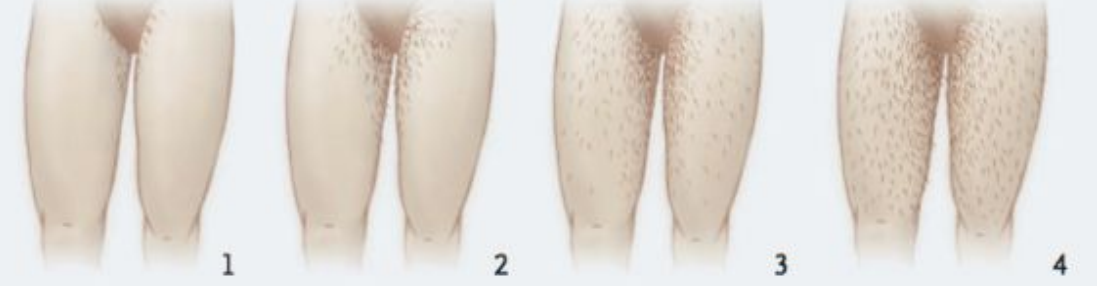
Пушковые волосы становятся длиннее, темнее и курчавее.



Гирсутизм: полуколичественная оценка по Ferriman-Gallwey

Патологическое число > 8





Бесплодие



- Олигоменорея
- Ановуляция

- Вторичный фенотип «синдрома поликистозных яичников» изменение морфологии

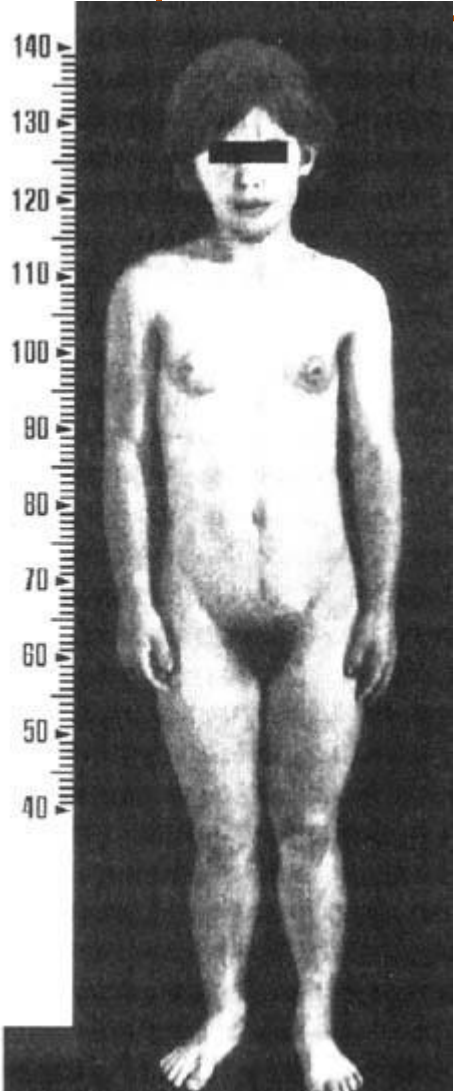
Гиперандрогения = подавление f гипоталамуса, гипофиза и гонад



- Олигосперми
- Опухоль, приводящая к закупорке канальцев, атрофии тестикул
- Эректильная дисфункция 41%

Выраженная вирилизация

- Барифония – огрубление голоса
- Ларингомегалия, гиперплазия перстневидного хряща
- Андрогенная алопеция (фронтально-темпоральные зоны)
- Клиторомегалия
- Атрофия молочных жел



Диагностика

Дефект 21-гидроксилазы

Диагностика

Классическая форма:

17-ОН-прогестерона > 300 нмоль/л (> 100 нг/мл)

- Подозрения: новорожденные с неопределёнными гениталиями, с нарушениями ВЭБ
- При таких показателях диагноз не вызывает сомнений, дополнительного подтверждения не требуется

Методы анализа: хроматографии или масспектрометрии

Дефект 21-гидроксилазы

Диагностика

17-ОН-прогестерон сыворотки утром в раннюю фолликулярную фазу (не позднее

Базальный уровень 17-ОНП			
< 6 нмоль/л (< 2 нг/мл)	6-30 нмоль/л (2-10 нг/мл) «Серая зона»		> 30 нмоль/л (> 10 нг/мл)
Дополнительная диагностика не требуется	Показано проведение пробы с «синактеном» <i>Тетракозактид</i> <i>2х-кратно</i>		Дополнительная диагностика не требуется
	< 30 нмоль/л (< 10 нг/мл)	>30 нмоль/л (>10 нг/мл)	
Патологии не выявлено		Неклассическая ВДКН	

Клинические рекомендации. Диагностика и лечебно-профилактические мероприятия при врожденной дисфункции коры надпочечников у пациентов во взрослом возрасте. 2016

Дефект 21-гидроксилазы

Диагностика

Протокол проведения пробы с коротким синактеном:

Аналог

АКТГ

- исходно исследуется базальный уровень 17ОНР утром в раннюю фолликулярную фазу цикла
- после забора крови внутривенно или внутримышечно вводится 250 мкг синактена
- через 30 и 60 минут исследуются уровни 17ОНР и кортизола

N: 17ОНР <30 нмоль/л (если >, нВГН)

Кортизол >500 нмоль/л

Протокол проведения пробы с синактеном-депо:

- исходно исследуется базальный уровень 17ОНР утром в раннюю фолликулярную фазу цикла
- после забора крови глубоко внутримышечно вводится 1 мг синактена-депо
- через 12 и/или 24 часа исследуются уровни 17ОНР и кортизола

Критерии не разработаны

Дефект 21-гидроксилазы

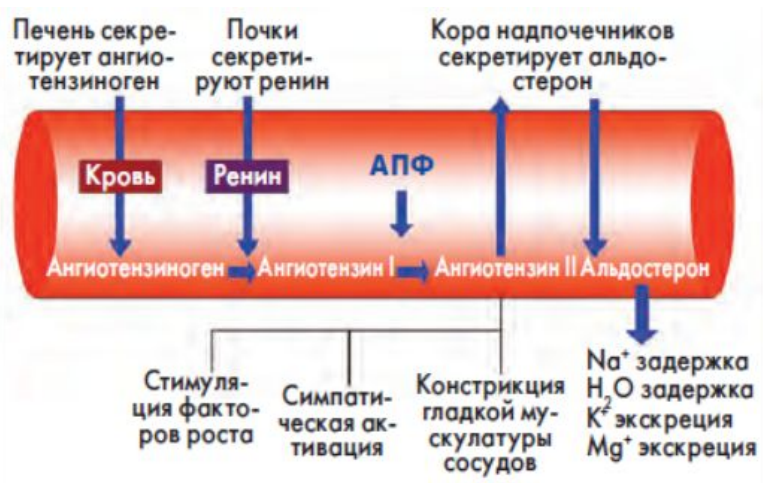
Диагностика

Базальный уровень 17ОНР		
< 6 нмоль/л (< 2 нг/мл)	6-30 нмоль/л (2-10 нг/мл)	> 30 нмоль/л (> 10 нг/мл)
Дефицит 21-гидроксилазы исключается	С учетом невозможности проведения пробы с тетракозактидом в РФ – рекомендуется генетическое исследование гена <i>CYP21A2</i>	Дефицит 21-гидроксилазы

Дефект 21-гидроксилазы

Диагностика

- ✓ Оценка минералкортикоидной активности: АРП/прямой ренин, гиперК, ⁺ гипоNa
- ✓ КТ надпочечников для исключения других причины их недостаточности



- УЗИ органов малого таза: идентификация матки, определение пола при двойственных гениталиях
- Для точного определения уrogenитальной анатомии могут потребоваться цистоскопия, генитоскопия/вагиноскопия, УЗИ промежности или МРТ
- Определение костного возраста (Rg)
- Кариотипирование - определить пол при двойственных гениталиях
- Гистология: гиперплазия коры надпочечников и дезорганизация архитектоники как коры надпочечников, так и мозгового вещества, липоидная гиперплазия

Скрининг Дефект 21-гидроксилазы

С 2006 г. скрининг внедрен в России, что позволяет поставить диагноз и начать лечение еще в раннем детском возрасте.

Определение **17-ОН-прогестерон в сухом пятне капиллярной крови** с использованием специальных тест-полосок на 4й день (на 7й день для недоношенных)



Ложно +: неонатальный стресс часто связан с недоношенностью, низкой m тела при рождении.

Ложно -: пороговые уровни для большинства программ скрининга новорожденных не позволяют выявлять детей с неклассическими формами.

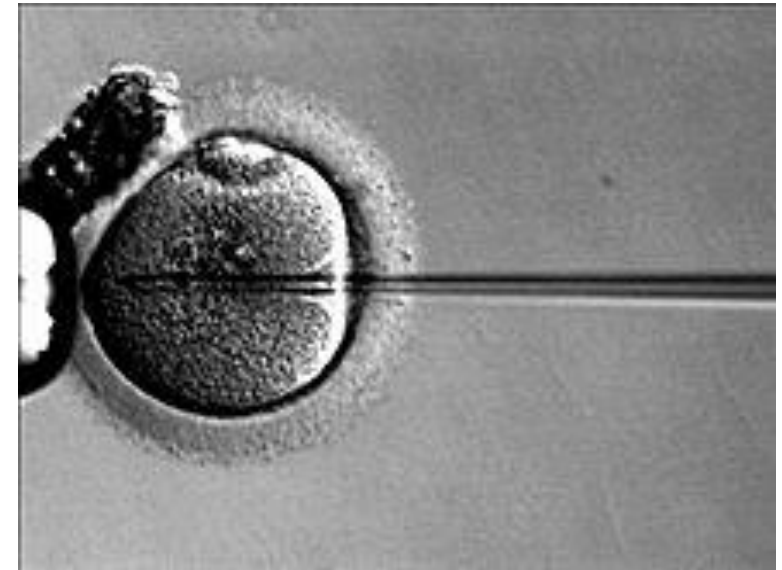
Дефект 21-гидроксилазы

Аntenатальная диагностика

Биопсия ворсин хориона (1 триместр) и амниоцентез (2 триместр), если известна мутация у сиблинга, мутации у обоих



Предимплантационная генетическая диагностика позволяет отобрать здоровые эмбрионы. Генетический скрининг родителей для выявления конкретных мутаций для дизайна зонда, далее **экстракорпоральное оплодотворение** для развития эмбриона.



Аntenатальное лечение

По результатам генетического консультирования имеется высокий риск рождения ребенка с классической формой ВГН

Экспериментально (отсутствуют долгосрочные проспективные данные о безопасности):

- 6-12 недели, 20 мкг/кг/сутки дексаметазона, если пол **XX**
- Цель: предотвращение вирилизации плода.
- Дексаметазон проникает через плаценту!



В частности, пренатальное воздействие глюкокортикоидов было связано с истончением кортикального слоя в роstralной передней поясной коре и нейропсихическими изменениями, отрицательно влияет на когнитивные функции здоровых девочек.

Дефект гидроксилазы P450c11

5-8% ВГН

Классическая, поздняя, асимптомная формы

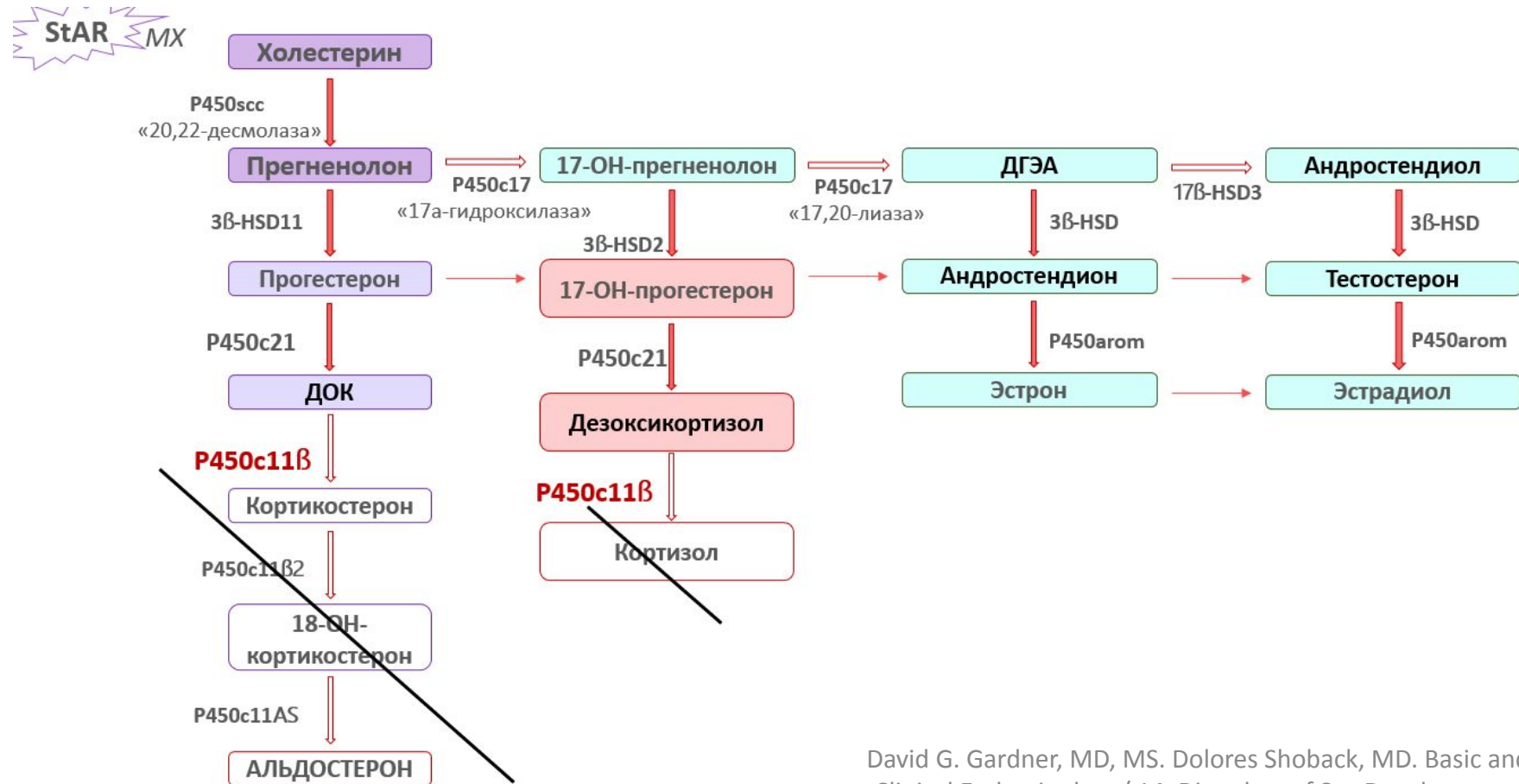
Классическая форма 1:100 000 новорожденных в Европе

Повышение концентрации **дезоксикортизола**, дезоксикортикостерона, андрогенов

✓ Фенотипы: **вирилизация и гипертензия** (дезоксикортикостерон), **изолированная потеря солей** (гипоK⁺)

Диагностика:

- Дезоксикортизол (x5-10 раз ВГН) сыворотки
- Исследование мутаций в гене CYP11B1 (в России проводится крайне редко)

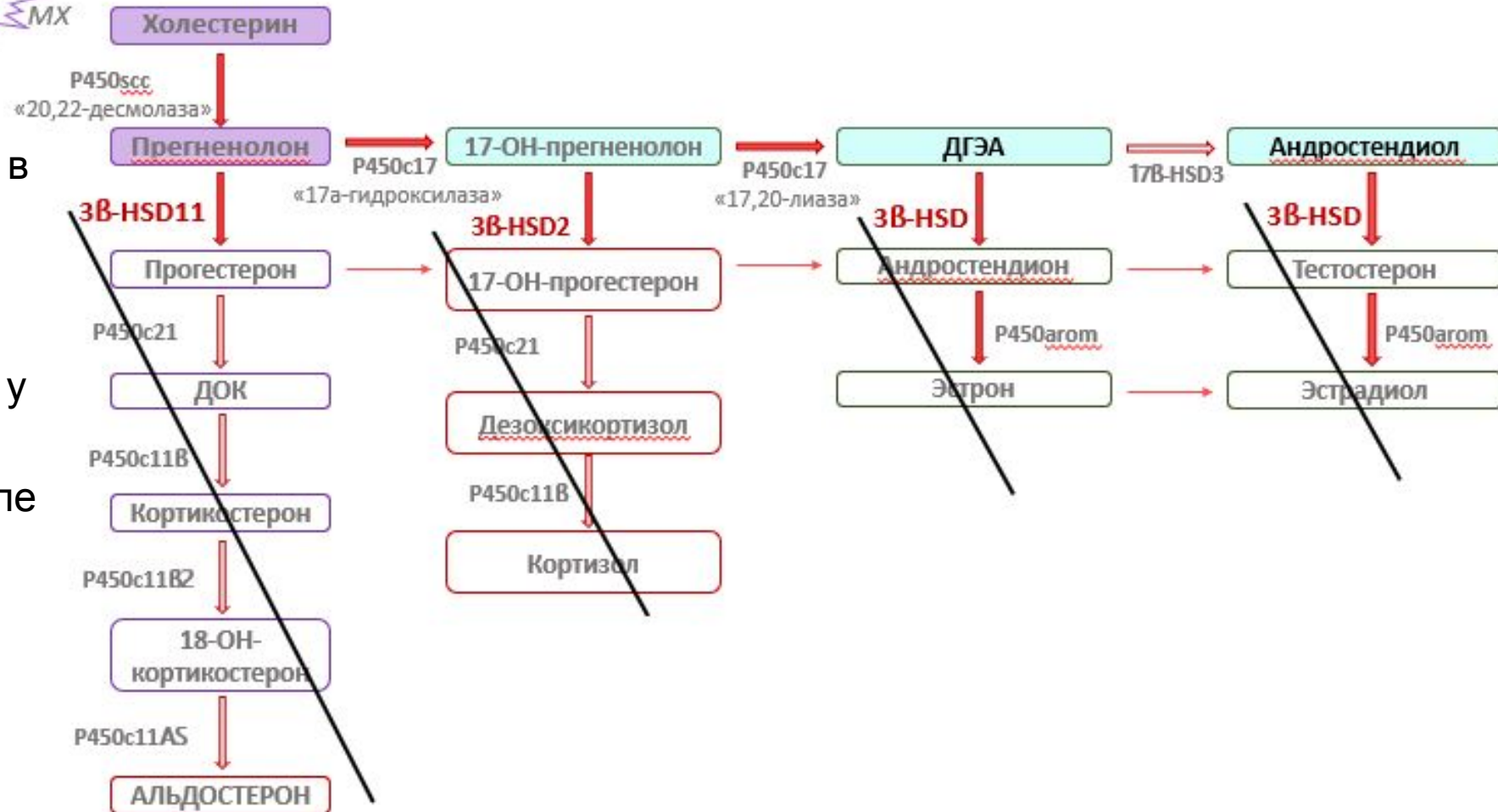


Мужской псевдогермафродитизм

- Блокада синтеза кортизола и половых стероидов
- Неполная маскулинизация у мальчиков (мало андрогенов)
- Небольшая вирилизация/ее отсутствие у девочек (много ДГЭА-с)

У мальчиков: неоднозначные гениталии или женские гениталии, они могут быть *воспитаны девочками* и обращаться за медицинской помощью в более позднем возрасте из-за гипертонии или недостаточного развития молочных желез

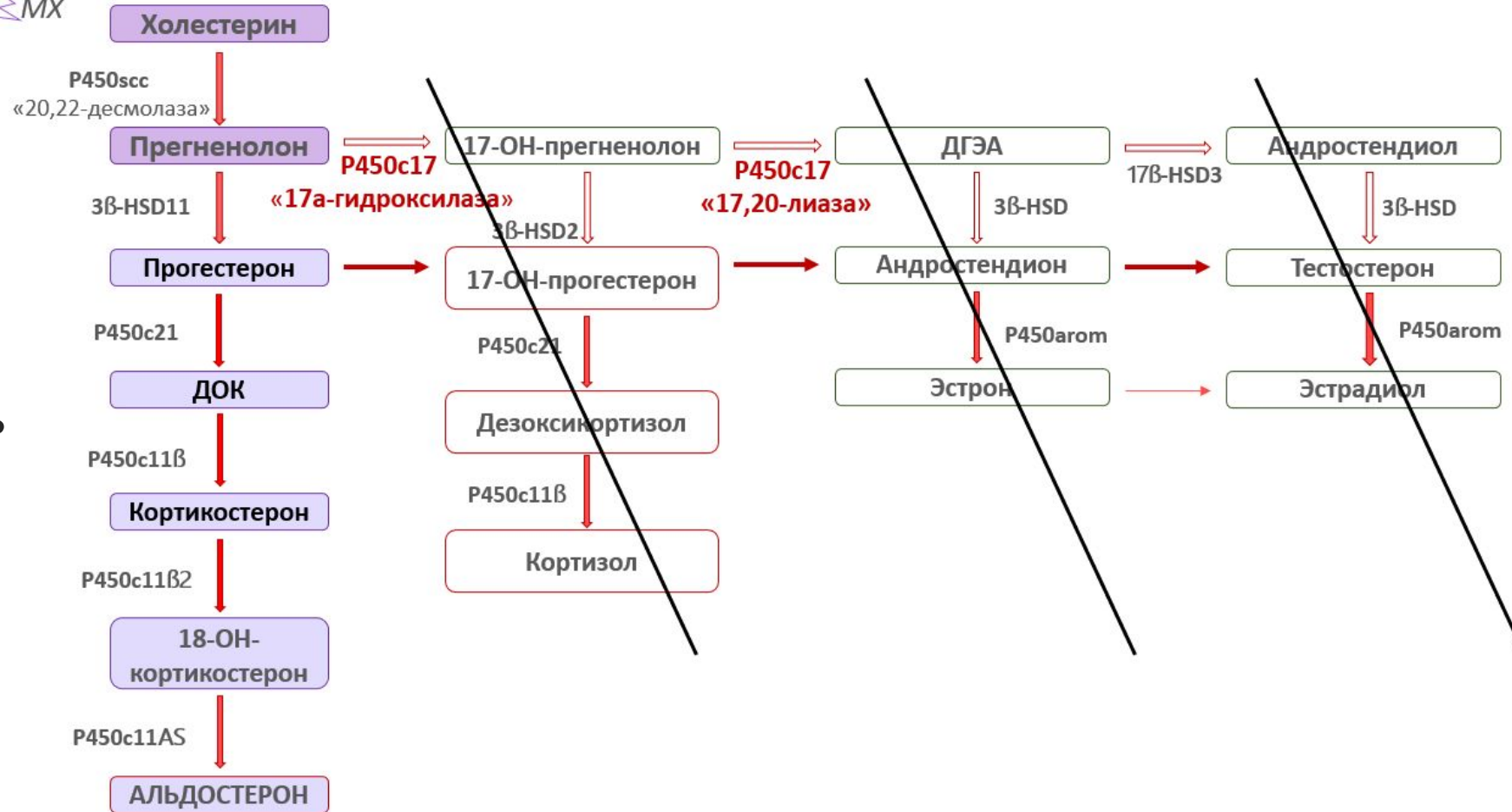
Дефект 3β-HSD2



- 1 : 22 679 живых новорожденных в Республике Осетия
- Классическая (сольтеряющая) и неклассическая формы
- Генитальная неопределенность у обоих полов.
- Повышение в плазме, в том числе после стимуляции АКТГ прегненолона, ДГЭА.

Дефект P450c17

StAR *MX*



- Регуляторы стероидогенеза (17α-гидроксилаза, 17,20-лиаза)

Гипертония + неоднозначность гениталий:

Девочки: аменорея, редкость лобковых волос и макроцисты яичников (фактор риска перекрута яичников)

Мальчики: неоднозначные гениталии

Дефект цитохрома P450 оксидоредуктазы

Перенос электронов от восстановленной формы НАДФ к ферментам

- P450-оксидоредуктаза на 7q11.2.
- P450c17: 17α-гидроксилаза; 17,20-лиаза
 - P450c21
 - P450arom

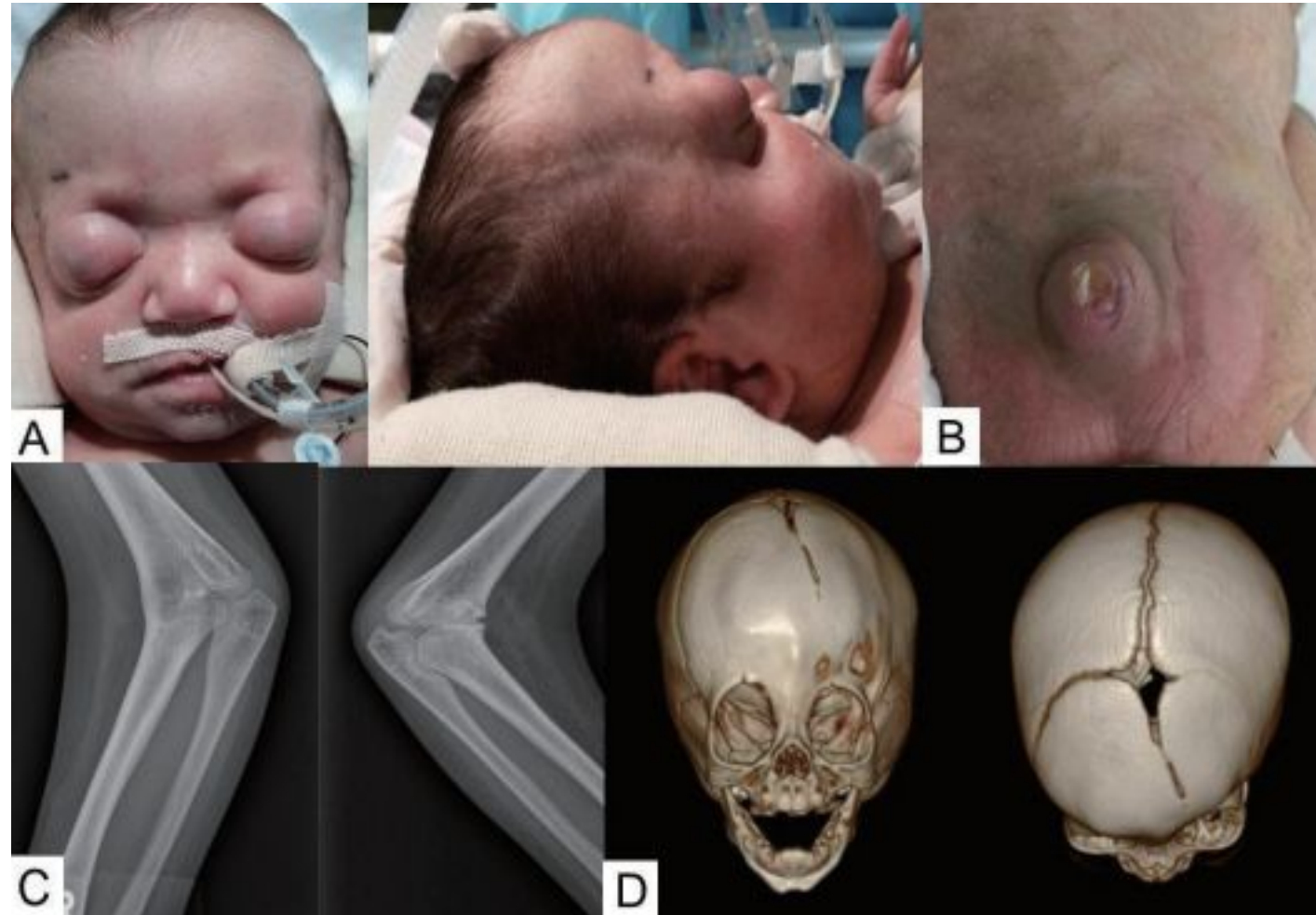
- Риск вирилизации *матери* во время беременности (недостаточность ароматазы)
- Девочки – двойственные гениталии, но вирилизация не прогрессирует после рождения
- Мальчики – неполная маскулинизация
- Надпочечниковая недостаточность
- Синдром скелетных дисморфий Антли-Бикслера
- Степень проявлений зависит от тяжести дисфункций фермента

Синдром Antley–Bixler

- Краниосиностоз
- Гипоплазия средней зоны лица
- Низко посаженные уши
- Атрезия или стеноз хоан
- Радиоплечевой, лучевой синостоз



DOI:10.1007/s003810050082

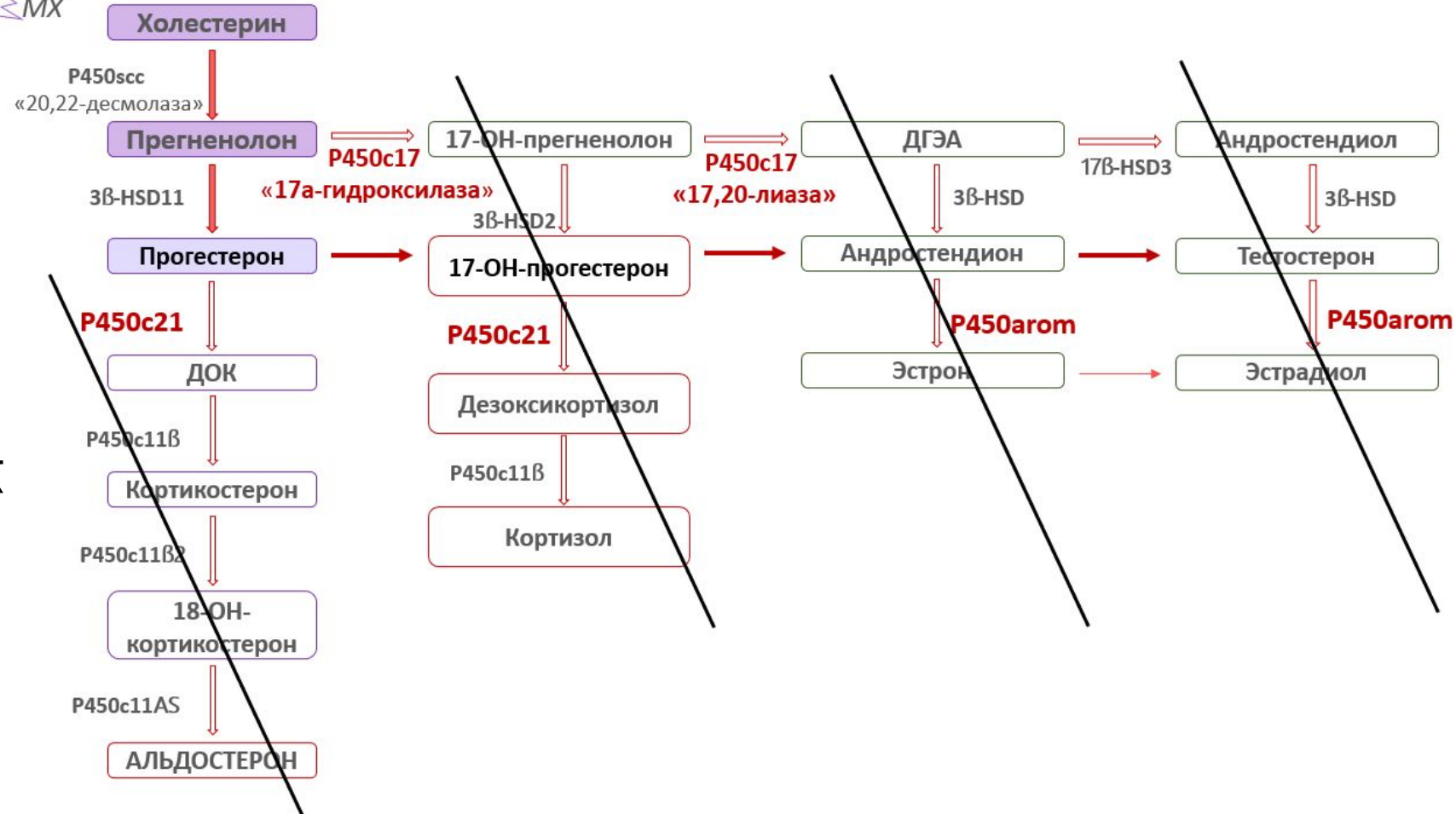


DOI:10.5734/JGM.2016.13.1.31

Дефект цитохрома P450 оксидоредуктазы Диагностика

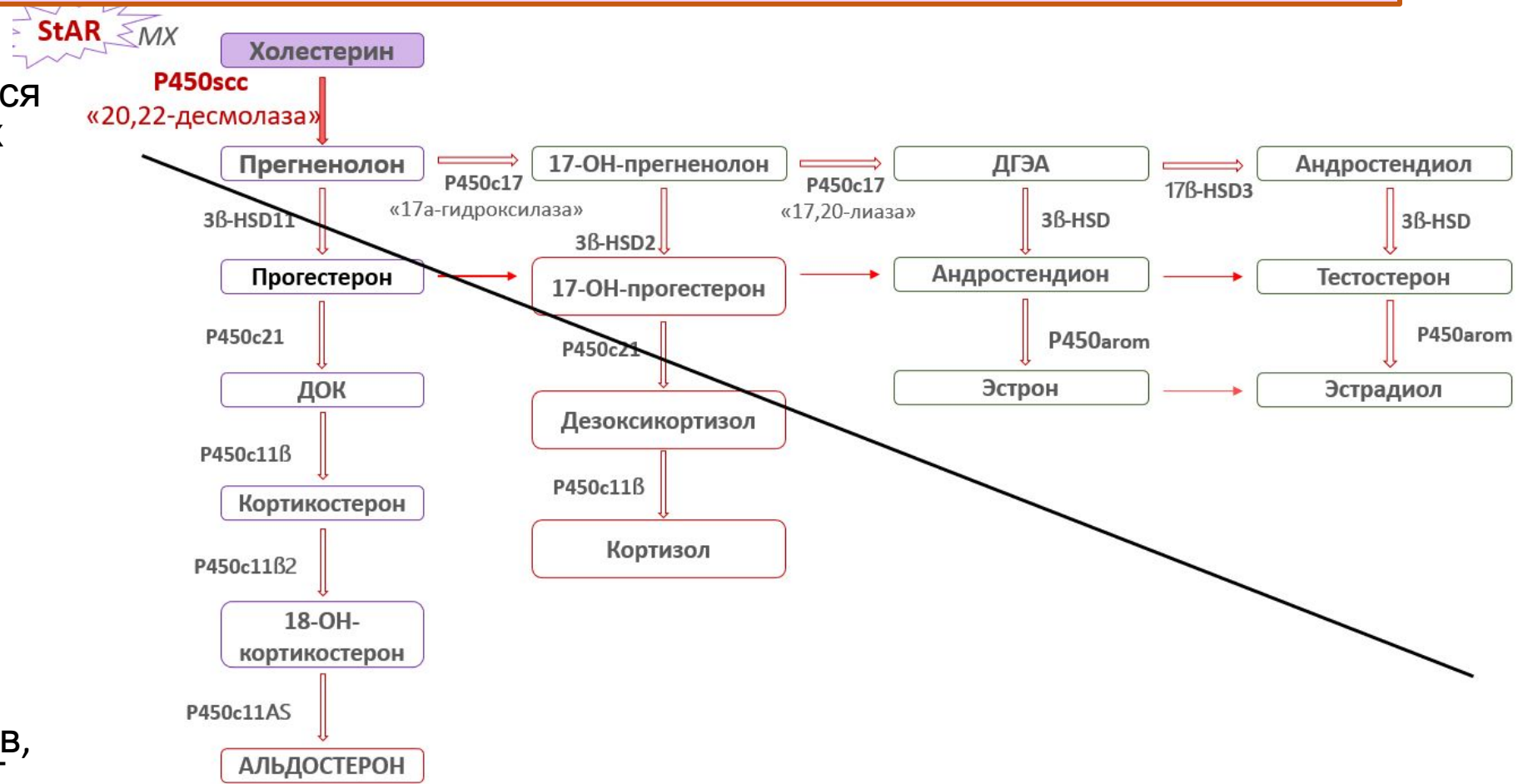
StAR *MX*

- N или снижены андрогены
- 17-ОНР имеет тенденцию к повышению
- Стероиды в моче (прогестерон, прегненолон)
- Подтверждение мутации ДНК



StAR, P450scc (липоидная надпочечниковая гиперплазия)

- ХС не преобразуется в прегненолон, накапливается в надпочечниках и гонадах
- Дефект 20,22-десмолазы в МХ (перенос ХС в МХ)
- Ведет к дефициту всех классов гормонов коры надпочечников
- Надпочечниковая недостаточность
- У мальчиков женский фенотип
- Низкий уровень гормонов надпочечников, андрогенов, нет ответа на пробу с АКТГ



Дифференциальная диагностика ВГН

- Гипоплазия надпочечников
- Синдром нечувствительности к андрогенам (тестикулярная феминизация)
- Двустороннее кровоизлияние в надпочечники
- Нарушения синтеза тестостерона
- Синдром Дениса-Драша
- Семейный дефицит глюкокортикоидов
- Детская надпочечниковая недостаточность (болезнь Аддисона)
- Детский гипертрофический пилорический стеноз
- Синдром поликистозных яичников
- Водно-электролитные нарушения у новорожденных

Лечение

Лечение сольтеряющей формы

Экстренная помощь новорожденным с нарушениями ВЭБ:

**Не следует отказываться от лечения, пока ожидаются подтверждающие результаты, поскольку оно может спасти жизнь*

- Болюс **NaCl** 0,9% (20 мл/кг или 450 мл/м²) в 1й час, затем 2-3 л/м²/сут
 - **Декстроза** при гипогликемии
 - Стресс-дозы **гидрокортизона** 1-2 мг/кг, затем инфузия каждый 6 часов, суммарно 1-2 мг/кг/сутки и метилпреднизолона 10-20 мг/м² в/в, в/м
 - Флудрокортизон 0,05-0,2 мг/сут (при недостаточном эффекте от ГКС)
-
- Младенцам добавка NaCl (2-4 г/день) в смеси

Лечение сольтеряющей формы

Пожизненная ЗГТ

7–18 мг/м²/сутки **гидрокортизона** (есть минералкортикоидная активность, меньше негативного влияния на процесс роста)

Преднизолон, дексаметазон может использоваться для взрослых

Дексаметазон – лучшее снижение андрогенов, но больше п/э, для индукции фертильности

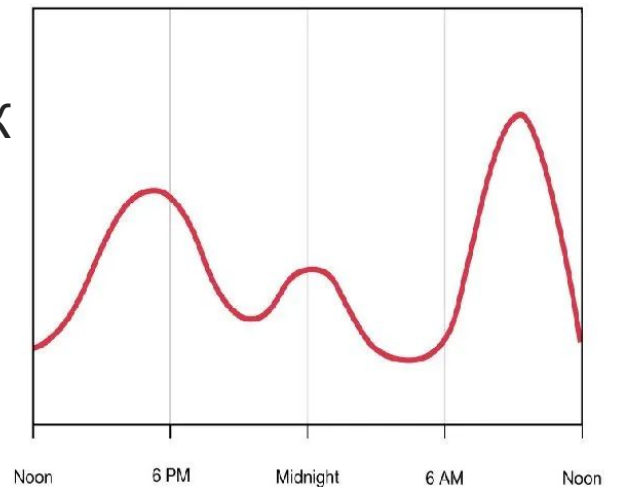
Циркадный или обратный циркадных режим (для подавления ночного выброса АК)

Титровать дозу до: 17-ОНР х3 ВГН
Андростендион в референсе + клиника N

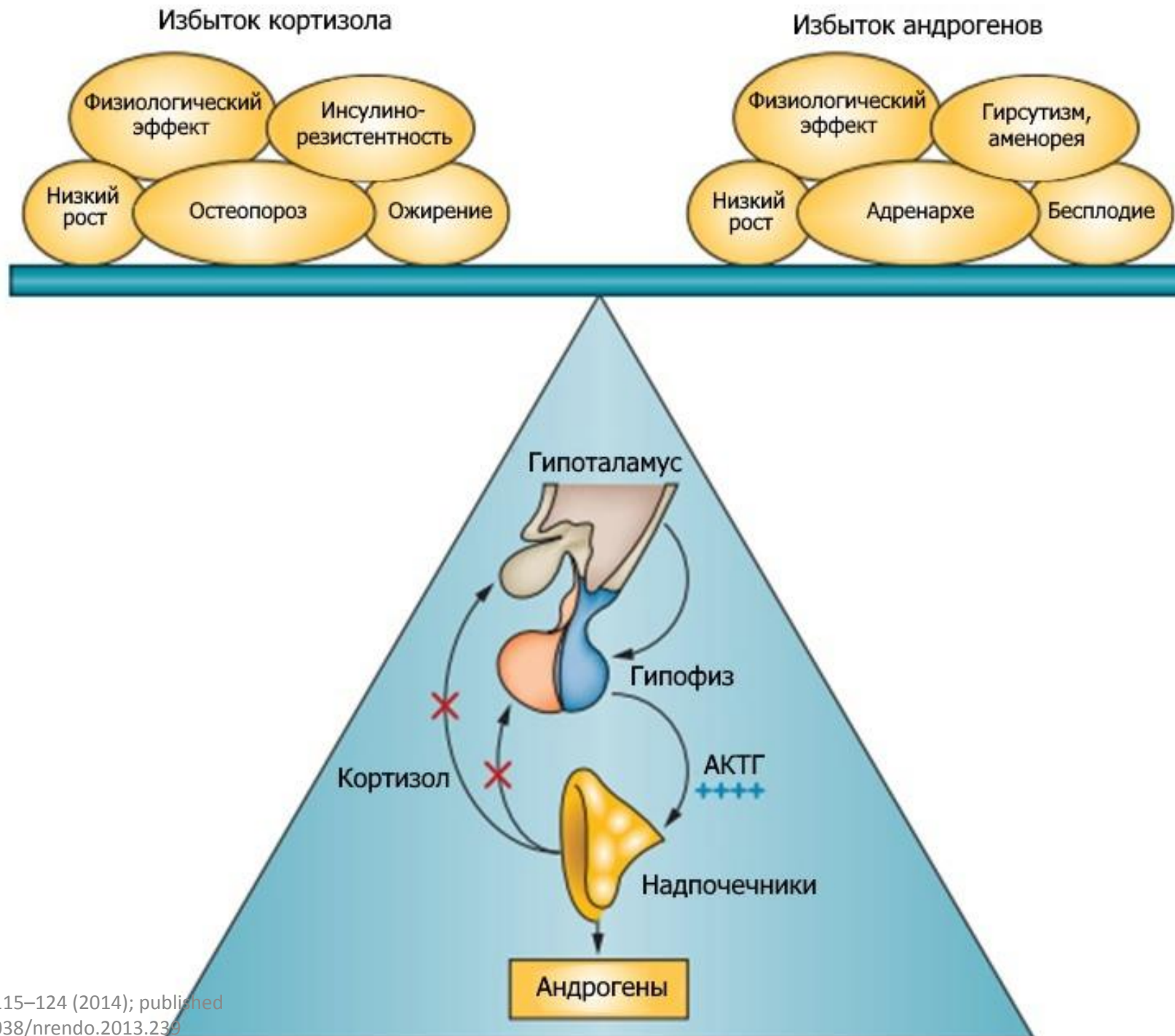
Хороший контроль важен для фертильности!

Но повышает риск п/э!

(N концентрация 17-ОНР и прогестерона указывает на чрезмерную заместительную терапию глюкокортикоидными гормонами)



1 мг преднизолона = 4 мг гидрокортизона
1 мг преднизолона = 5 мг гидрокортизона
1 мг дексаметазона = 50 мг гидрокортизона



Лечение

- Психологическая поддержка



В рамках клинических исследований в специализированных центрах с разрешения комитета по этике:

- В случае неудовлетворительного **ростового прогноза** возможно назначение **аналогов ГнРГ** пролонгированного действия (Диферелин, Люкрин, Декапептил-депо) по стандартной схеме: 3,75 мг в/м 1 раз в 28 сут. На фоне **блокирования полового развития** у детей, как правило, снижается скорость роста
- Гормон роста?

Лечение

Имеется хр НН. В стрессовых ситуациях (операция, болезнь, лихорадка $>38\text{ }^{\circ}\text{C}$):

Увеличить дозу ГКС х3 раза!

Доступ к *инъекционному гидрокортизону*, когда пероральные препараты не переносятся (желудочно-кишечные заболевания, угнетение сознания)

Все пострадавшие должны носить идентификационные предметы (документы, браслет, жетон).



MedicAlert



Корректирующие операции

- Феминизирующая генитопластика: открытие влагалищного входа, приближение уретрального прохода к промежности
- Редукция клитора
- Вагинопластикой после полового созревания

- Средний возраст операции 9,9 месяцев
- 4-27% осложнений (дизурия, расхождение швов, инфекция МВП, потеря чувствительности, рубцовый стеноз влагалища)

Лечение неклассической формы

1. Гиперандрогения: КОК и/или антиандрогены

Производное прогестерона, частичный агонист андрогеновых R, подавляет секрецию гонадотропинов
Блок 5 α -редуктазу
Антагонист андрогеновых R

Ципротерон**	10-50 мг в сутки с 1 по 15 день цикла в виде монотерапии, в комбинации или в составе КОК циклически в режиме
Спиронолактон**,#	100-200 мг в сутки
Финастерид**,#	2,5-5 мг в сутки
Флутамид#	50-150 мг в сутки
КОК с гестагенным компонентом, обладающим антиандрогенным действием: диеногест, дроспиренон, ципротерон, хлормадион	Согласно инструкции к препарату в зависимости от выбранной формы КОК

2. Методы эпиляции

3. Можно ГКС при выраженной гиперандрогении,

бесплодия. Всем рутинно
 (после назначения ГКС в составе МЦ и уменьшение акне ожидают через 3 мес., а гирсутизма – в течение 30 мес).

4. **Нет** Адреналэктомия не рекомендуется. Исключение: неконтролируемая гиперандрогения при достаточной комплаентности.

❖ Лечение мужчин: бесплодие, опухоль покоя яичка

Планирование беременности у женщины с ВГН

Успешность беременности с классическими формами 54%, неклассические 67%

Ведение беременных с ХАГ **гидрокортизон** или **преднизолон**, они не проникают через плаценту

Во время беременности физиологическое повышение ренина – по нему нельзя контролировать минералкортикоиды, **контроль по Na, К и постуральной гипотензии**

Нужны ли ГКС при родоразрешении (при недостаточной выработки кортизола во время стимулирующего теста (менее 500 нмоль/л))



Лечение редких форм ВГН

- ❖ Половые стероиды согласно паспортному полу с целью инициации пубертата
- ❖ Антигипертензивная терапия (БКК, антагонисты минералкортикоидов)



Прогноз

- При легких формах – благоприятный
- Пожизненно ГКС – риски п/э
- Психологический дискомфорт
- Может быть фатально – при острой надпочечниковой недостаточности

?



- ❑ Пренатальное воздействие андрогенов влияет на гендерное поведение и когнитивные функции.
- ❑ 25% девочек с ВГН имеют гендерно-атипичное поведение.

- OUR MISSION
 - Videos about CARES
- About CARES
- Home

Our Mission



Mission Statement:

CARES Foundation leads in the effort to improve the lives of the Congenital Adrenal Hyperplasia community and seeks to advance quality health care through advocacy, education, research and support.



Welcome

Whether you have just heard of Congenital Adrenal Hyperplasia for the first time, or are a frequent visitor to our site, we are glad you found us and hope our site can be of help to you.

Vision

To bring together the Congenital Adrenal Hyperplasia community in Australia.

Mission

To improve the lives of those affected by Congenital Adrenal Hyperplasia in

Quick Links

[RareDisease.org \(CAH Social Network\)](#)



[US CAH Support Group](#)



Интерсекс вариации

intersex *russia*,



ГЛАВНАЯ

FAQ

ВИДЕО

ССЫЛКИ

РЕСУРСЫ

ИНТЕРСЕКС В РОССИИ

О НАС

КОНТАКТЫ

ПОМОЧЬ

INTERSEX IN RUSSIA

ABOUT

Интерсекс — термин для описания опыта человека, рожденного с половыми признаками (включая гениталии, половые железы и набор хромосом), которые не вписываются в типичное определение мужского или женского тела.

Интерсекс младенцев и детей часто без медицинской необходимости подвергают хирургическому, Гормональному, и другому лечению с целью привести их внешний вид в соответствие со стереотипным представлением об одном из двух полов. Следствием таких процедур, зачастую необратимых, бывают пожизненные боли, потеря чувствительности, проблемы с мочеиспусканием, бесплодие, сильные психологические травмы, необходимость пожизненно принимать заместительную Гормональную терапию.

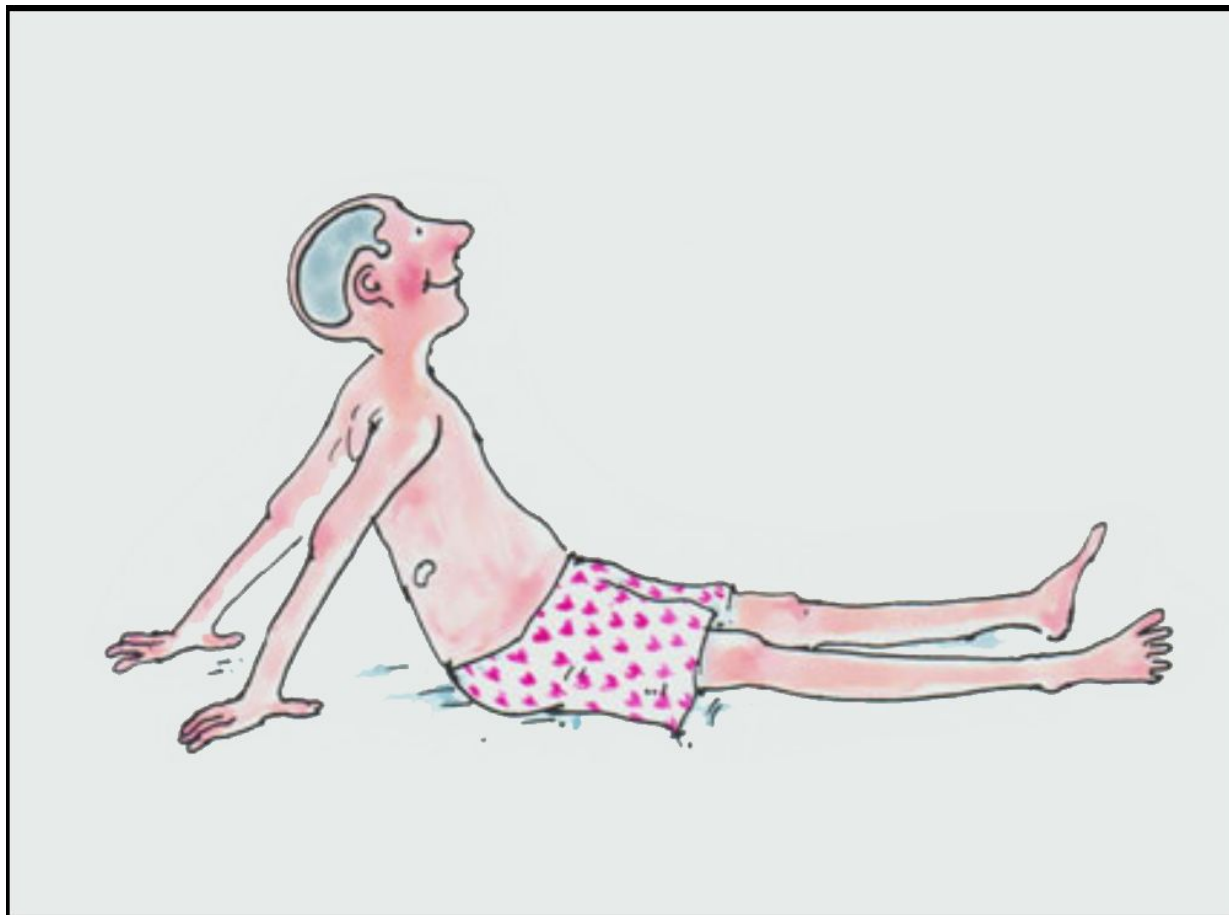
Интерсекс вариации

- В России, как и в большинстве стран мира, интерсекс люди сталкиваются с регулярными нарушениями их прав человека, включая право на полное информированное согласие, физическую неприкосновенность и самоопределение.

Практика проведения калечащих "нормализующих" операций на интерсекс детях началась в 1960-х годах, и основана на теории психолога **Джона Мани**, утверждавшего, что гендерная идентичность человека определяется воспитанием. Опровержение: генетический состав является решающим фактором, когда дело касается гендера человек.

Интерсекс дети прекрасны
такими, какие они есть.
Не делайте никаких операций
без реальной медицинской
необходимости.
Не скрывайте ничего от
ваших интерсекс детей -
В конце концов это принесет
им только боль.

Спасибо за внимание!



СПИСОК ИСТОЧНИКОВ

- David G. Gardner, MD, MS. Dolores Shoback, MD. Basic and Clinical Endocrinology/ 14. Disorders of Sex Development.
- Norman Lavin, MD, PhD, FAAP, Face. Manual of endocrinology and metabolism/ 22. Congenital adrenal hyperplasia
- Thomas A Wilson, MD. 2020. Congenital Adrenal Hyperplasia. Medscape
- Witchel SF. Congenital Adrenal Hyperplasia. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2017;30(5):520-534.doi:10.1016/j.jpag.2017.04.001
- Han, T. S. et al. Treatment and health outcomes in adults with congenital adrenal hyperplasia. Nat. Rev. Endocrinol. 10, 115–124 (2014); published online 17 December 2013; doi:10.1038/nrendo.2013.239
- Cem Demirci & Selma Feldman Witchel. Congenital Adrenal Hyperplasia. Dermatologic Therapy, Vol. 21, 2008, 340–353.
- Клинические рекомендации. Диагностика и лечебно-профилактические мероприятия при врожденной дисфункции коры надпочечников у пациентов во взрослом возрасте. 2016
- Проект клинических рекомендаций. Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром) у взрослых. 2021
- Проект клинических рекомендаций. Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром) у детей. 2021