

Государственное бюджетное образовательное учреждение  
среднего профессионального образования  
«**НОВОРОССИЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ**»  
министерства здравоохранения Краснодарского края  
**ГЕЛЕНДЖИКСКИЙ ФИЛИАЛ**



ПРЕЗЕНТАЦИЯ  
На тему: **Наследственные болезни.**  
**Адреногенитальный синдром.**

МДК.02.01.05. Сестринский уход при различных  
заболеваниях и состояниях в педиатрии

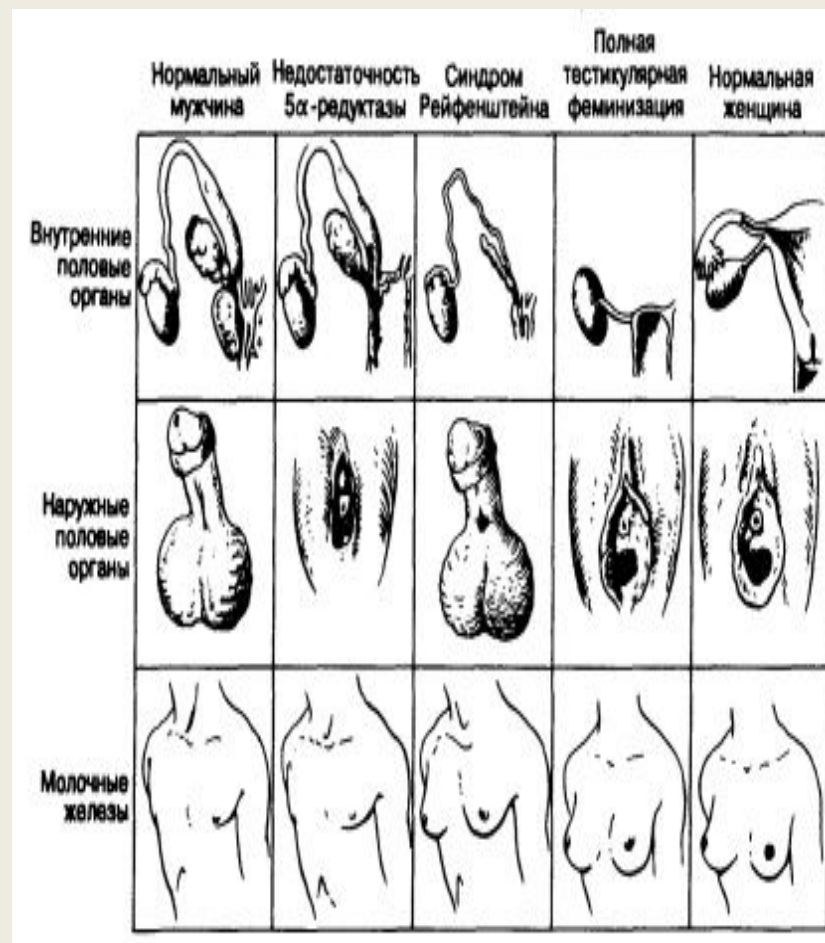
Преподаватель:  
Фоменко Галина Георгиевна

Геленджик 2014 г.

# Адреногенитальный синдром

Адреногенитальный синдром (сокращено АГС) является наследственным заболеванием, которое вызывается нарушением (мутацией) в определенном гене. Синонимами АГС являются врожденная гиперплазия коры надпочечников и недостаточность 21-гидроксилазы.

Скрининг новорожденных на АГС в России только начинается и поэтому его частота пока неизвестна. В других странах она колеблется от от 1:10000 до 1:20000 новорожденных



# Причины заболевания андреногенитальным синдромом

При АГС нарушается функция надпочечников. Среди гормонов надпочечников, синтез или превращения которых оказываются нарушенными при АГС, наиболее важными являются следующие:

- кортизол – гормон, необходимый для того, чтобы организм нормально отвечал на стресс или проникновение инфекции;
- альдостерон - гормон, необходимый для поддержания нормального кровяного давления и нормальной функции почек;
- андрогены - гормоны, которые нужны для нормального роста и правильного формирования половых органов мужских и женских

У людей с АГС чаще всего наблюдается недостаточность фермента, который называется 21-гидроксилаза. В результате этого нарушается превращение холестерина в кортизол и альдостерон, которое контролируется этим ферментом. Одновременно происходит накопление предшественников кортизола и альдостерона, которые в норме превращаются в мужские половые гормоны- андрогены. Поскольку при АГС предшественников кортизола и альдостерона накапливается много, то образуется значительно больше, чем в норме, андрогенов, что является основной причиной возникновения клинической картины АГС.



## Нарушения в организме

Существует несколько форм АГС. но примерно в 90% случаев он обусловлен недостаточностью фермента 21-гидроксилазы. В свою очередь, клинически различают три формы недостаточности 21-гидроксилазы. Две из них называют классическими. Одна известна как простая вирилизирующая форма, которая обусловлена избытком андрогенов. что ведет к избыточной маскулинизации, т.е. к чрезмерному проявлению мужских половых признаков. Это больше всего заметно у девочек по избыточному развитию наружных половых органов сразу после рождения. В то же время развитие внутренних половых органов (матки и яичников у таких девочек происходит нормально). Вторая классическая форма называется соль-теряющей. Она связана с недостаточным синтезом альдостерона - гормона, необходимого для возвращения соли через почки в кровоток. При третьей форме недостаточности 21-гидроксилазы, которую называют не классической, признаки избыточной маскулинизации проявляются у девочек и мальчиков после рождения.

Самой опасной для жизни и самой частой является соль-теряющая форма АГС. Если лечение не будет назначено во время, ребенок может умереть. При других формах АГС дети быстро растут и у них очень рано появляются вторичные половые признаки, в частности, рост волос на лобке.



# Наследственность

Адреногенитальный синдром наследуется по аутосомно-рецессивному типу, т.е. больные в семье накапливаются в одном поколении.



# Диагностика заболевания



Чтобы избежать развития таких тяжелых клинических проявлений адреногенитального синдрома, надо чтобы новорожденный был тестирован на этот синдром в первые дни после рождения. Скрининг проводится на 4-5 день жизни перед выпиской из родильного дома. Если при тестировании уровень фермента 21-гидроксилазы в крови остается низким, то это означает, что ребенок болен адреногенитальным синдромом, направляют ребенка к квалифицированному эндокринологу, который назначает лечение и наблюдает за ребенком в дальнейшем. АГС лечится ежедневным приемом кортизола и иногда альдостерона. Если лечение начато рано, то клинические симптомы АГС у ребенка не проявятся, и он будет расти здоровым, не отличаясь от сверстников. Периодически семья должна будет посещать эндокринолога, особенно при возникновении у ребенка любого заболевания, травмы и т.д., так как это все стрессовые ситуации, и, возможно, потребуется увеличение дозы кортизола, который является гормоном стресса.

# Дородовая диагностика

Для АГС возможна дородовая диагностика. Первым шагом в этом направлении является обращение в медико-генетическую консультацию, где врач-генетик определяет показания и возможные методические подходы к дородовой диагностике. В каждом конкретном случае решается вопрос о необходимости молекулярно-генетического обследования больного ребенка или родителей, а затем плода.

Сама процедура заключается в том, что во время беременности в сроке 9-11 недель или 16 – 18 недель врач акушер-гинеколог проводит шпоро очень небольшого количества клеток плода, находящихся в околоплодной жидкости, плодных оболочках или крови плода, и направляет этот материал в специальную лабораторию пренатальной диагностики.



Спасибо за внимание!

