

Мизгер Е.Д., Буриштын В.А.

**АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ: КЛАССИЧЕСКАЯ ФОРМА.
ЭТИОЛОГИЯ. ПАТОГЕНЕЗ. ПРОЯВЛЕНИЯ.**

Научный руководитель: канд. мед. наук, доц. Кучук Э.Н.

Кафедра патологической физиологии

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

Адреногенитальный синдром (АГС, врожденная дисфункция коры надпочечников) – комплекс заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования. Причиной данного синдрома является дефицит одного из ферментов, которые участвуют в продукции кортизола. Для таких заболеваний характерно наличие аномалий полового развития и гиперпродукция мужских половых гормонов.

Ключевым звеном патогенеза является дефект в участке фермента. Исходя из этого выделяют семь разновидностей андрогенитального синдрома: дефицит 21-гидроксилазы, липоидная гиперплазия надпочечников, дефицит 20,22-десмолазы, дефицит 3 β -гидроксистероиддегидрогеназы, дефицит 17 α -гидроксилазы, дефицит 11 β -гидроксилазы, дефицит P450 оксидоредуктазы. 95% всех случаев занимает дефицит 21-гидроксилазы.

Дефицит 21-гидроксилазы приводит к недостатку кортизола и альдостерона, что в свою очередь стимулирует повышенную секрецию адренокортикотропного гормона (АКТГ), которая может проявляться гиперпигментацией и приводить к развитию гиперплазии коры надпочечников.

Гиперплазированные надпочечники активно синтезируют стероиды, предшествующие блокированию фермента – прогестерон и 17-гидроксипрогестерон. Так как биосинтез надпочечниковых андрогенов не зависит от 21-гидроксилазы, то развивается вирилизация и андрогенизация больных. Недостаточная выработка минералокортикоидов проявляется сольтеряющим синдромом (синдром, включающий срыгивания, неукротимые рвоты, полиурию, жажду, обезвоживание и низкое артериальное давление).

Выделяют три формы АГС – классическая, пубертатная и постпубертатная.

Классическая форма врожденного адреногенитального синдрома является самой распространённой. Она характеризуется повышенной секрецией андрогенов, которая начинается еще в утробе матери на 9-10 неделе, когда начинается гормональная функция надпочечников. В результате избытка андрогенов нарушается половая дифференцировка плода женского пола. В этот период внутренние половые органы имеют характерное строение по женскому типу. Наружные половые органы находятся в стадии формирования. Исходя из выше сказанного женский фенотип формируется из так называемого нейтрального типа.

Из-за избыточной секреции тестостерона развивается вирилизация наружных половых органов плода, а именно половой бугорок увеличивается в размерах, превращаясь в пенисообразный клитор, сливаются лабиосакральные складки, приобретая вид мошонки, уrogenитальный синус не дифференцируется на уретру и влагалище, а персистирует и открывается под пенисообразным клитором. Вирилизация является причиной неправильного определения пола при рождении ребенка. У плодов мужского пола увеличиваются размеры полового члена и могут появляться эрекции. Так как гонады имеют женское строение, эта патология так же имеет другое название – ложный женский гермафродитизм. К 1,5 - 2 годам у детей обоих полов появляются лобковое оволосение, акне, а также грубеет голос. В первые годы жизни наблюдается ускоренный линейный рост, однако степень костной дифференцировки начинает опережать рост и как следствие зоны роста закрываются к 9–10 годам. Это приводит к низкорослости детей.