

Харькова М.О., Орлова Н.В.

Науковий керівник: д.мед.н., проф. Чайченко Т.В.

ХНМУ

ОСОБЛИВОСТІ ВИЗНАЧЕННЯ СТАТІ УДІТЕЙ З ВРОДЖЕНОЮ ГІПЕРПЛАЗІЄЮ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ

Вроджена гіперплазія кори надниркових залоз (ВГКНЗ) – група спадкових захворювань, що виникають внаслідок дефекту ферментів, які приймають участь в утворенні гормонів надниркових залоз. Виділяють: сільутратну форму, гіпертонічну форму та просту вірильну форму, яка в свою чергу поділяється на вроджену, класичну та періоду пубертату (некласичну форму). Згідно даних літератури частота ВГКНЗ варіює від 1 на 5000-10000 народжених. Повторюваність захворювання в сім'ях 20-25%. ВГКНЗ успадковується по аутосомно-рецесивним типом успадкування. Складність у визначенні статі викликає саме вірильна форма. Проста вірильна форма протікає без синдрому втрати солі і дає про себе знати тільки ознаками андрогенізації. Підвищується рівень андрогенів. У дівчаток неправильно формуються зовнішні статеві органи: збільшується клітор, відбувається зрощення калиткового шва, відсутній вхід у піхву. Такі зміни оцінюються за шкалою Prader, яка включає 5 ступенів вірилізації (розвиток вторинних статевих ознак, властивих чоловікові). При 5-й, останній, зовнішні статеві органи дівчинки виглядають як чоловічі, що зумовлює можливі помилки у визначенні статі дитини. Для хлопчиків характерне передчасне статеве дозрівання за ізосексуальним типом: макrogenітосомія при відсутності збільшення яєчок пігментація зовнішніх статевих органів, сосків, поява волосся в андрогензалежних зонах.

Неонатальний скринінг - це єдиний можливий метод докліничної діагностики ВГКНЗ. В основі скринінгу лежить визначення рівня 17-оксипрогестерону у сухій плямі цільної крові. Впровадження скринінгу було обумовлено пізньою діагностикою захворювання у хлопчиків, так як у них не

було порушення формування зовнішніх статевих органів, у результаті чого хлопчики з сільтратною формою вмирали від сільтратного кризу, вірільну форму діагностували, коли у них починалося передчасне статеве дозрівання. Деяких дівчат з вираженою вирілізацією зовнішніх статевих органів помилково реєстрували у чоловічому паспортному полі. Впровадження неонатального скринінгу сприяло діагностиці захворювання до розвитку сільтратної кризи й тим самим, зниженню летальності, особливо серед хлопчиків.

Для уникнення діагностичних помилок під час встановлення статі дитини необхідним є каріотипування всіх без виключення дітей з незвичайною структурою геніталій при народженні.

Правильне встановлення статі дитини є основою попередження психологічних проблем в родині, сприяє зменшенню кількості та вартості терапевтичних втручань.

Отже, родини, що зіткнулися з проблемою ВГКНЗ потребують консультації та спостереження мультидисциплінарної команди лікарів, до складу якої входять: педіатр, дитячий ендокринолог, генетик, гінеколог, дитячий хірург та психолог.