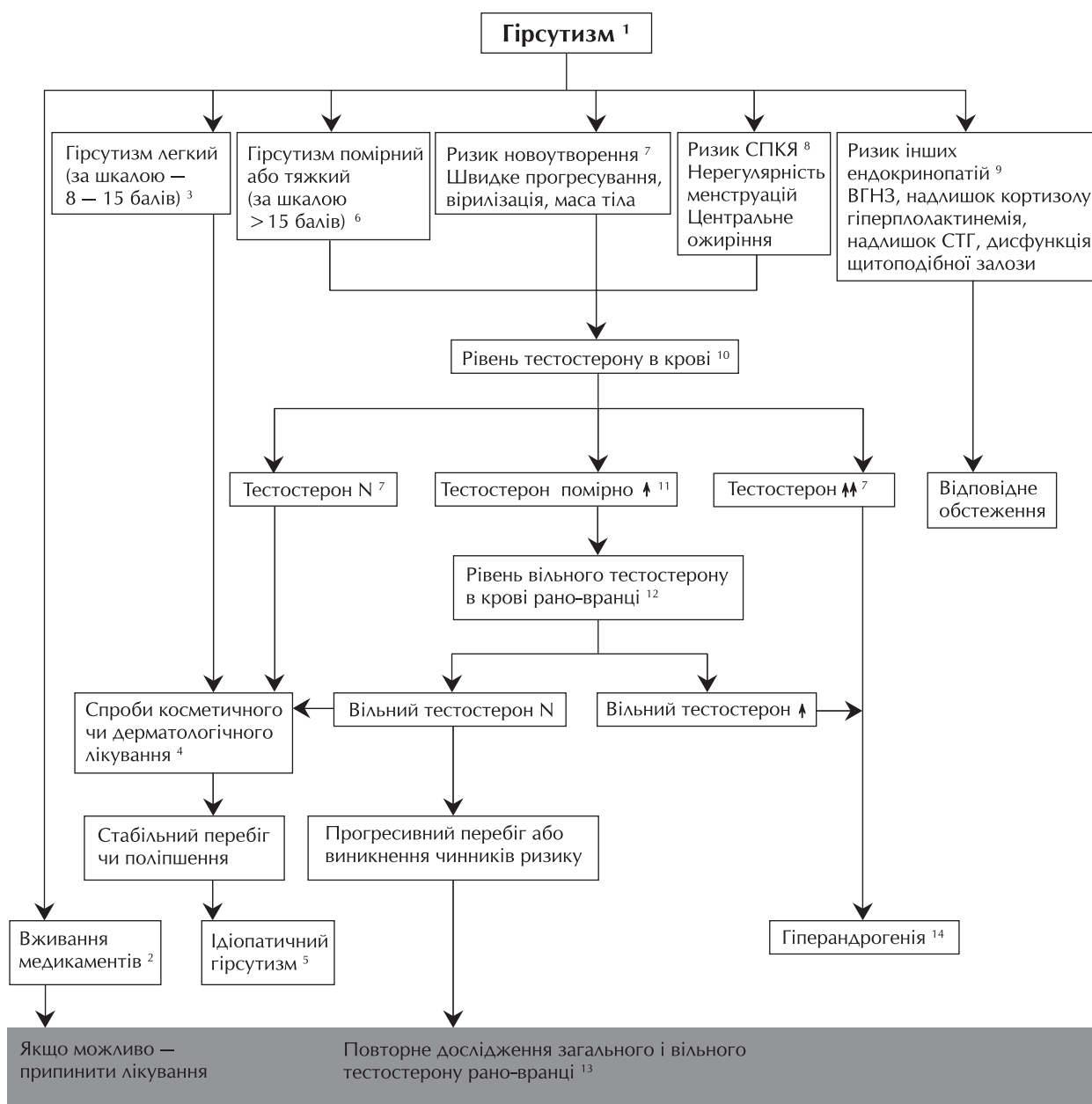


Практичні алгоритми в дитячій ендокринології*

Гірсутизм



* Продовження.
Початок у № 2—4, 2012; № 1, 3, 4, 2013.

Стаття надійшла до редакції 24 лютого 2014 р.

Примітки

1 — гірсутизм — це надлишковий ріст волосся на ділянках тіла, як у чоловіків, що слугує чинником ризику гіперандрогенії. Його слід відрізнити від гіпертрихозу — надлишкового росту волосся на ділянках, що є андроген-незалежними, який не має під собою гормональної основи. Помірний ріст волосся за чоловічим типом нормальний (оцінка за шкалою Феррімана–Голлвея < 8). Оцінка ризику гіперандрогенії охоплює не лише ступінь гірсутизму. Надлишок андрогенів не обов'язково виявляється гірсутизмом: до «шкірних еквівалентів гірсутизму», які можуть бути альтернативними виявами гіперандрогенії, належать вугрі, себорея, своєрідне облісіння, гіпергідроз, гнійний гідраденіт. У деяких випадках гіперандрогенія та шкірні симптоми відсутні (прихована гіперандрогенія). У разі наявності наведених нижче чинників ризику, навіть за відсутності гірсутизму, слід звернути увагу на можливість надлишку андрогенів.

2 — до лікарських засобів, прийом яких може викликати гірсутизм, належать анаболіки або андрогенні стероїди (їх можуть приймати атлети, хворі з ендометріозом або статевою дисфункцією). Рівень тестостерону підвищується на тлі прийому вальпроєвої кислоти (протиепілептичного засобу).

3 — легкий гірсутизм за відсутності чинників ризику може бути ідіопатичним і піддаватися косметичній або дерматологічній терапії. У такому випадку можна починати застосування цих лікувальних методів без ендокринологічного обстеження.

4 — *acne vulgaris*, які рано виникли чи не піддаються звичайному дерматологічному лікуванню, зокрема застосуванню антибіотиків, або своєрідне облісіння слугують факторами ризику гіперандрогенії.

5 — про ризик новоутворення може свідчити раптове виникнення, швидке прогресування, вірилізація або наявність об'ємного процесу в черевній порожнині чи в малому тазу.

6 — нерегулярність менструацій часто спостерігається при синдромі полікістозу яєчників (СПКЯ), який стає причиною більшості випадків гіперандрогенії. Першими на момент звернення можуть бути скарги на вияви чорного акантозу (*acantosis nigricans*) і центрального ожиріння. Вони пов'язані з резистентністю до інсуліну, яка часто відзначається при СПКЯ.

7 — крім СПКЯ, найпоширеніший ендокринний розлад у підлітків, що супроводжується гіперандрогенією, — некласична форма вродженої гіперплазії надниркових залоз (ВГНЗ). Ризик зростає за наявності відповідного сімейного анамнезу або належності до певних етнічних груп: євреїв ашкеназі (поширеність 1 : 27), латиноамериканців (1 : 40), слов'ян (1 : 50).

8 — косметичне лікування полягає в освітленні волосся, епіляції (голінням і воском). Дер-

матологічна терапія передбачає місцеве застосування ефлорнітину і лазерну терапію. Лікування оральними контрацептивами корисне й ефективне за умови мінімального ступеня гірсутизму.

9 — ідіопатичний гірсутизм, тобто гірсутизм, який не пояснюється гіперандрогенією, може маскуватися під іншою ідіопатичною гіперандрогенією внаслідок атипичного СПКЯ або аномального периферичного метаболізму прогормонів.

10 — за відсутності можливості надійної оцінки вільного тестостерону досить прийнятним скринінговим тестом є дослідження концентрації загального тестостерону в плазмі випадково взятої проби крові. Нормальний верхній рівень загального тестостерону в плазмі о 8:00 ранку в середині фолікулярної фази менструального циклу (4–10-й дні) для підлітка після настання менархе становить зазвичай близько 60 нг/дл (2,1 нмоль). Верхня межа норми для вільного тестостерону в плазмі за цих умов становить 9 пг/мл (32 пмоль). Проте показники можуть відрізнитись у різних лабораторіях, залежно від методики дослідження. На жаль, визначення вільного або біодоступного тестостерону в плазмі потребує застосування специфічних для конкретної методики норм. Для оцінки показників у дівчаток до настання менархе необхідно використовувати спеціальні довідкові матеріали.

11 — нормально-високий рівень тестостерону може не відображати наявності гіперандрогенії, якщо проба була взята пізніше раннього ранку, через його денні коливання або якщо спочатку було визначено тільки рівень загального тестостерону, тому що вільний тестостерон у плазмі може бути підвищеним за нормального загального тестостерону. Це пов'язано з тим, що в жінок з гіперандрогенією рівень білка, який зв'язує статеві гормони (SHBG), — основного фактора, котрий визначає рівень біодоступного тестостерону, — зазвичай знижений.

12 — у хворих із помірним або значним гірсутизмом, з іншими порушеннями або незадовільним ефектом косметичного чи дерматологічного лікування, з нормально-високим рівнем тестостерону проводять дослідження вільного тестостерону в плазмі крові, набраної рано-вранці на 4–10-й день менструального циклу або протягом періоду аменореї. Також особам з високим ризиком ВГНЗ показане дослідження 17-ОНР, на яку може вказувати рівень, вищий за 150 нг/дл (4,5 нмоль), і яку практично підтверджує показник понад 1200 нг/дл (36 нмоль).

13 — оскільки рівень тестостерону, крім добових, має епізодичні й циклічні зміни, то в разі прогресивного перебігу або виникнення чинників ризику показане повторне його визначення.

14 — гіперандрогенія за наявності СПКЯ або нерегулярного менструального циклу й за відсутності прийому лікарських засобів, новоутворення

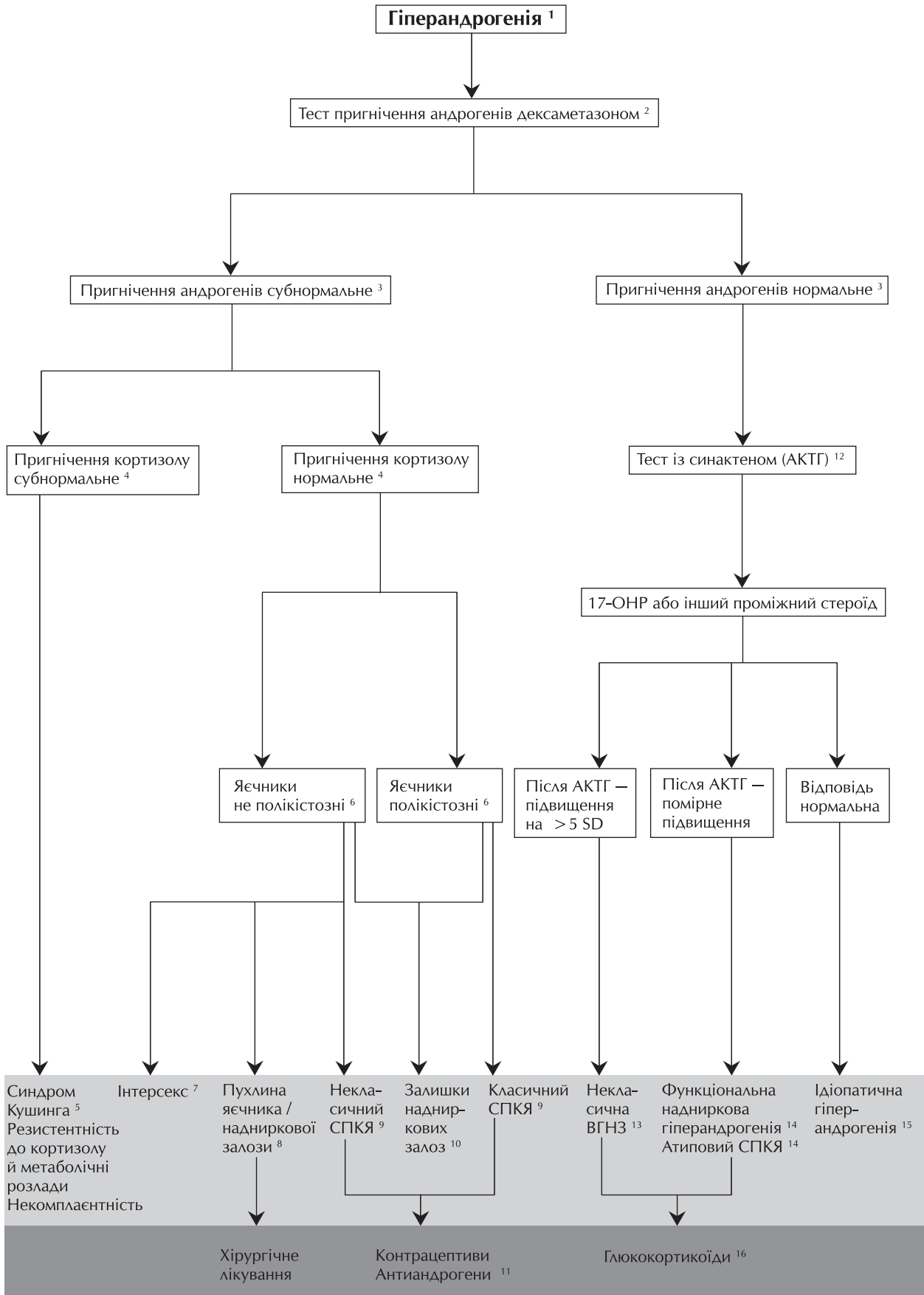
чи інших ендокринопатій відповідає стандартним критеріям діагностики СПКЯ. Тому, як правило, рекомендується провести УЗД яєчників і наднир-

кових залоз. Порядок подальшого обстеження для виявлення походження надлишку андрогенів представлений в алгоритмі «Гіперандрогенія».



Рисунок. Шкала Феррімана–Голлвея для оцінки ступеня гірсутизму (Ferriman D.M., Gallwey J.D. Clinical assessment of body hair growth in women // J. Clin. Endocrinol. — 1961. — 21. — P. 1440—1447). Для підрахунку загального ступеня гірсутизму (в балах) оцінюють кількість балів оволосіння для кожної ділянки тіла, потім ці бали складають і визначають загальне число балів.

Гіперандрогенія



Примітки

1 — поєднання підвищеного тестостерону з незрозумілими симптомами ановуляції (див. алгоритми «Вторинна аменорея» та «Ановуляторні розлади») або полікістозом яєчників відповідає стандартним діагностичним критеріям СПКЯ, який у різних його формах слугує причиною 80–90 % усіх випадків підліткової гіперандрогенії. Визначення джерела надлишку андрогенів часто дає змогу діагностувати певний тип СПКЯ — функціональний яєчниковий або внаслідок надниркової гіперандрогенії — та виключити рідкісні захворювання, що імітують СПКЯ.

2 — дексаметазон для проби призначається в дозі 1 мг/м² за чотири окремих прийоми (дорослим — по 0,5 мг чотири рази на день кожні 6 год) протягом 3 днів, після чого вранці на п'яту добу, після останнього прийому дексаметазону вимірюють концентрацію в плазмі кортизолу, вільного тестостерону, 17-ОНР, ДГЕА-С. Особам з масою тіла понад 100 кг уведення дексаметазону слід продовжувати протягом 7 днів. Тест виконується у фолікулярну фазу менструального циклу або за наявності аменореї — у довільний день.

3 — у пацієнтів зі збереженою регуляцією АКТГ надниркових залоз супресія дексаметазоном у нормі призводить до зниження тестостерону в плазмі нижче 35 нг/дл (1,2 нмоль), вільного тестостерону — нижче 8 мкг/дл (28 пмоль), ДГЕАС — на 75 % до рівня нижче 80 мкг/дл (2,1 мкмоль), 17-ОНР — нижче 50 нг/дл (1,5 нмоль). Загальний тестостерон — не такий мінливий критерій, як вільний тестостерон (який дуже залежить від методики визначення) або як показник 17-ОНР. Субнормальне пригнічення андрогенів за умови незміненої супресії надниркових залоз свідчить про те, що джерело утворення андрогенів — не залежні від АКТГ надниркові залози, а щось інше.

4 — у нормі кортизол знижується нижче 1,5 мкг/дл (45 нмоль).

5 — часткове (субнормальне) пригнічення кортизолу найчастіше зумовлене недотриманням приписів прийому таблеток дексаметазону. Синдром Кушинга — рідкісна причина гіперандрогенії, тому наявність його ознак вимагає докладнішого обстеження. Відомо, що гіперандрогенія може виникати в таких рідкісних станах, як резистентність до кортизолу й недостатність ферменту кортизонредуктази.

6 — проведення УЗД яєчників трансвагінальним методом більш інформативне, ніж через передню черевну стінку, проте ця методика не може бути загальноприйнятною в дівчаток *virgo*. Полікістоз яєчників у підлітка визначають за наявності кісти об'ємом понад 10,8 мл, або з максимальною площею понад 5,5 см², або за наявності 10 і більше фолікулів на максимальній площі перетину.

7 — у хворих зі справжнім гермафродитизмом може бути лише високий рівень тестостерону в

плазмі як відповідь на підвищення ЛГ в середині менструального циклу або під час виконання тесту з ЛХГ чи агоністом ГнРГ.

8 — базальний рівень андрогенів у плазмі може допомогти у визначенні типу пухлини. У разі підвищення рівня ДГЕАС понад 700 мкг/дл (19 мкмоль) можна підозрювати наявність гормонально активної пухлини надниркової залози. За відсутності високого рівня ДГЕАС непропорційно підвищене співвідношення андростендіону до тестостерону чи підвищений рівень 17-ОНР типові для вірилізуючих пухлин. Незначне пригнічення дексаметазоном тестостерону та/або ДГЕАС із великою ймовірністю може свідчити про пухлину надниркової залози. У таких випадках може бути показано виконання КТ черевної порожнини.

9 — СПКЯ — це комплекс симптомів з різними варіантами поєднання гірсутизму або його шкірних еквівалентів, ановуляції та центрального ожиріння. Наявність полікістозного яєчника слугує класичним діагностичним критерієм хвороби, проте він не обов'язковий для встановлення діагнозу. Про «некласичний» СПКЯ говорять, коли в дівчинки з ановуляцією та гіперандрогенією відсутній полікістоз яєчника. Більшість хворих мають класичну форму СПКЯ з функціональною оваріальною гіперандрогенією за даними тесту пригнічення з дексаметазоном або тесту з агоністом ГнРГ.

10 — вірилізуючі залишки надниркових залоз незалежно від яєчників можуть ускладнювати СПКЯ і мають схожість із полікістозом яєчників.

11 — лікування СПКЯ/функціональної яєчкової гіперандрогенії симптоматичне. Якщо джерелом надлишку андрогенів слугує функціональна яєчкова гіперандрогенія/СПКЯ, призупинення гірсутизму й нормалізації менструального циклу можна досягти прийомом пероральних контрацептивів за умови відсутності одночасного надлишку надниркових андрогенів (див. нижче «Функціональна надниркова гіперандрогенія»). Для зворотного розвитку гірсутизму може знадобитися лікування антиандрогенами. Якщо у хворой спостерігається лише ізольоване порушення менструального циклу, це можна відкоригувати завдяки циклічній терапії медроксипрогестерону ацетатом. Для лікування ожиріння застосовують дієтотерапію і рекомендації щодо достатньої фізичної активності (або спеціально розроблені програми фізичних вправ). Якщо виникає питання про безпліддя, хвору слід направити до спеціаліста з репродуктивної ендокринології.

12 — стандартний тест із застосуванням АКТГ: вводиться внутрішньовенно протягом хвилини 250 мкг АКТГ (1–24) з дослідженням 17-ОНР у крові перед уведенням і через 1 годину після введення препарату.

13 — ВГКН не може бути підтвердженою на підставі аналізу мутацій, якщо у відповідь на вве-

дення АКТГ не відбуватиметься підвищення рівня проміжних продуктів стероїдогенезу, що знаходяться безпосередньо перед ферментним блоком, більше ніж на 5 SD від їх середнього рівня. Для 17-ОНР це становить понад 1200 нг/дл (36,4 нмоль), для ДГЕАС — понад 3000 нг/дл (104 нмоль) — у пізньому підлітковому періоді (див. алгоритми «ВДНЗ у неонатальному періоді» і «ВДНЗ, що виявилася після неонатального періоду»).

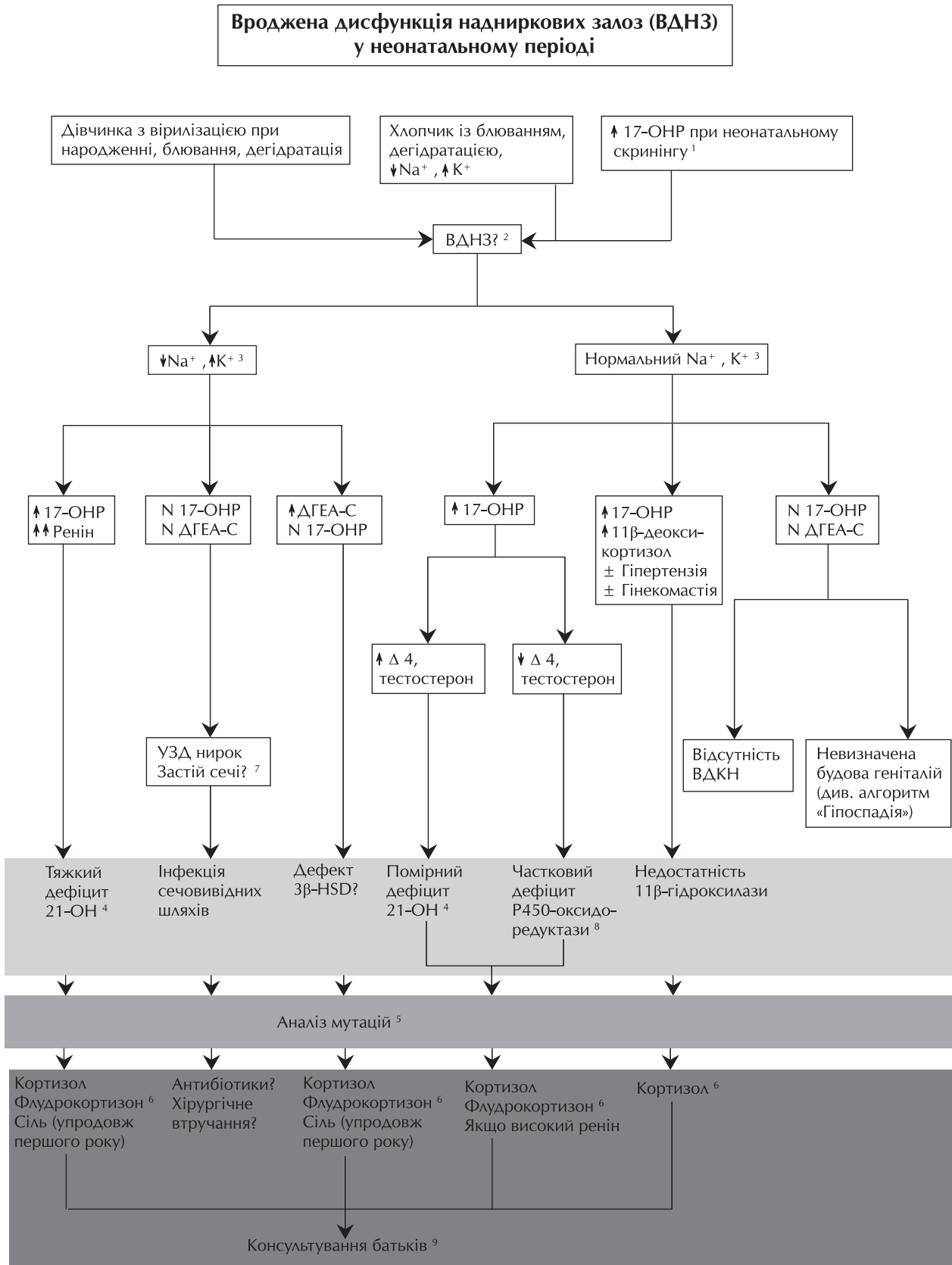
14 — первинна функціональна надниркова гіперандрогенія — термін, яким позначають ідіопатичну, АКТГ-залежну (що пригнічується дексаметазоном) надниркову гіперандрогенію, за якої помірне підвищення ДГЕАС, 17-ОНР тощо не відповідає критеріям діагностики ВДНЗ. Її часто виявляють у хворих із типовим СПКЯ.

15 — ідіопатична гіперандрогенія відрізняється від ідіоматичного гірсутизму. Приблизно 8 % випадків хронічної гіперандрогенії залишаються незрозумілими після інтенсивного обстеження, що включає тест з агоністом ГнРГ (триптореліном) для виявлення випадків яєчникової гіперандрогенії, котра не була виявлена за допомогою тесту з дексаметазоном.

16 — малі дози преднізолону (5,0–7,5 мг), які призначаються один раз на добу перед сном,

зазвичай пригнічують секрецію андрогенів наднирковими залозами, не викликаючи їх атрофії. Проте, оскільки іноді все ж таки розвивається атрофія надниркових залоз, хворого необхідно періодично обстежувати, щоб переконатися, що рівень кортизолу в плазмі о 8:00 ранку перевищує 10 мкг/дл. Лікування гідрокортизоном (7,5 мг/м²) може бути доцільнішим до досягнення дівчиною-підлітком остаточного зростання. Доза дексаметазону не може бути підібрана настільки точно, як доза преднізолону або гідрокортизону, тому що застосування дексаметазону більшою мірою зумовлює розвиток довготривалих побічних явищ — стрийв та ожиріння. У хворих із первинною функціональною наднирковою гіперандрогенією лікування засобами, що підвищують чутливість до інсуліну, такими як метформін або глітазони, може дещо знизити рівень у крові андрогенів. Якщо спроба лікування преднізолоном у низькій дозі функціональної надниркової гіперандрогенії та гіперандрогенії внаслідок нетипового СПКЯ не зумовила нормалізацію менструального циклу протягом 4 місяців або зменшення виявів гірсутизму протягом 6 місяців, лікування хворої слід проводити як класичного СПКЯ.

Вроджена дисфункція надниркових залоз (ВДНЗ) у неонатальному періоді



Примітки

1 — неонатальний скрінінг за результатом підвищеного 17-ОНР може виявити дефіцит 21-ОН у хлопчиків, у яких ще не розвинулись інші клінічні симптоми ВДКН. Навіть після підтвердження високого рівня 17-ОНР у крові рекомендується здійснити аналіз мутацій для визначення тяжкої (утім, у таких дітей симптоми затримки фізичного розвитку, дегідратації і втрати солі можуть розвинути ще до того, як буде завершений ДНК-аналіз), помірно тяжкої чи легкої форм. У дітей із помірно тяжкими формами хвороби протягом першого року життя потрібні мінімальні дози гідрокортизону, при легких формах спочатку можна обійтися без замісного лікування, однак необхідне ретельне спостереження й замісна терапія препаратами глюкокортикоїдів під час стресових ситуацій, у першу чергу супутніх хвороб.

2 — загальновізнано, що найчастіша форма ВДНЗ зумовлена дефіцитом 21-ОН. Дуже рідкісні форми, наприклад, унаслідок недостатності відщеплення бічного ланцюга, дефіциту ферментів 17-гідроксилази і StAR, тут не розглядаються. Більшість дівчаток із тяжкими формами ВДНЗ опиняються в центрі уваги лікарів на 5—15-й день життя у зв'язку з визначеною ще при народженні вірилізацією, а також блюванням, недостатністю зростання й розвитку, дегідратацією. У хлопчиків рідко вдається рано встановити діагноз, і зазвичай їх стан помилково інтерпретується як гастроентерит. Однак збереження діурезу, незважаючи на дегідратацію, має змусити запідозрити ВДНЗ. Дівчаток з ВДНЗ часто при народженні помилково приймають за хлопчиків. Тому в разі виявлення «двобічного крипторхізму» в дитини слід насамперед виключити ВДНЗ.

3 — гіпонатріємія може бути також при помірно тяжких формах дефіциту 21-ОН («простих вірилізуючих» формах), якщо дитина зазнала впливу стресу. Інші причини аномального статевого диференціювання розглядаються у відповідних розділах.

4 — немає чіткої межі між тяжкою («сільтратною») і помірною («простою вірилізуючою») формами. Легкі («некласичні») форми, як правило, не розпізнаються до завершення неонатального періоду.

5 — якщо є така можливість, у всіх випадках слід здійснювати аналіз мутацій гена 21-ОН. Загалом при цьому захворюванні існує добра кореляція між фенотипом і генотипом. Дослідження генотипу особливо важливе в обстеженні виявлених завдяки неонатальному скрінінгу хлопчиків, лікування яких було розпочато до розвитку клініки втрати солі.

6 — якщо дитина не перебуває в стані стресу, початкова доза гідрокортизону повинна становити

ти близько 15 мг/м². В умовах стресу первинну дозу слід підвищити в 3—4 рази протягом першого тижня, а потім поступово знижувати до підтримувальної. Протягом першого року життя глюкокортикоїди слід застосовувати в мінімально ефективній дозі, щоб забезпечити нормальний загальний стан, без частого блювання, нормальний приріст маси тіла, навіть якщо рівні 17-ОНР у крові перевищують нормальні межі. Зазвичай добова доза гідрокортизону повинна становити 4—7 мг, яку розподіляють на три прийоми. Спроби нормалізувати рівні 17-ОНР у крові призведуть до того, що доза гідрокортизону істотно перевищить необхідну замісну. Якщо рівень реніну підвищений, до лікування необхідно додати флудрокортизон (спочатку 25—50 мкг/добу). Дітям перших 1—2 років життя додавання солі до харчування (по 0,5 г 2—3 рази на добу) часто забезпечує потребу в мінералокортикоїдах.

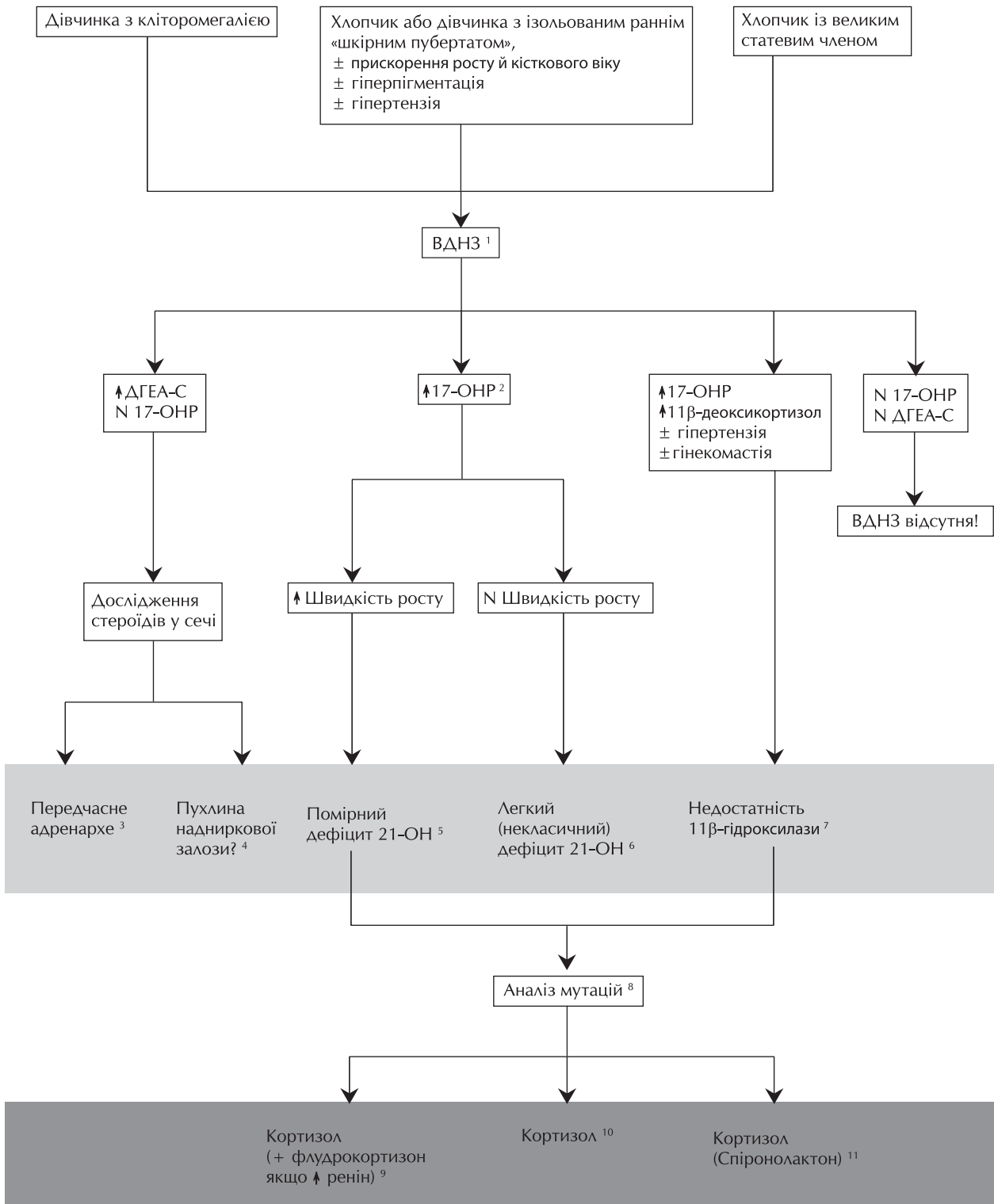
7 — обструкція нижніх сечовивідних шляхів у новонароджених може зумовлювати втрату солі й імітувати ВДНЗ.

8 — показники стероїдів (помірно підвищений 17-ОНР і субнормальний рівень андрогенів), які подібні в дітей з недостатністю як 21-ОН, так і 17-ОН, можуть бути зумовлені частковою недостатністю ферменту P450-оксидоредуктази. Фенотип варіабельний, але загалом характеризується недостатньою маскулінізацією у хлопчиків і вірилізацією у дівчаток. Часто, але не завжди, поєднується зі скелетними аномаліями (синдром Antley—Bixler).

9 — якщо вигляд геніталій допускає двояке тлумачення, стан слід розцінювати як невідкладний, і батьки повинні протягом першого дня після народження проконсультувати дитину в компетентній команді фахівців, у яку входять дитячий ендокринолог, хірург, генетик, психолог (для батьків). Відстрочене або нерішуче лікування протягом перших днів у майбутньому може перешкодити прийняттю дитини сім'єю. Батьки потребують повної інформації про майбутнє лікування дитини. Фемінізуюче хірургічне втручання, якщо воно необхідне, має бути виконане у віці приблизно 6 міс. Додаткова операція може знадобитися, коли дівчинка буде в змозі повністю співпрацювати з лікарями — після 15—17-річного віку. Батькам необхідно надати письмові рекомендації щодо підвищення дози глюкокортикоїдів у разі приєднання соматичних стресових чинників (гастроентерит, хірургічне втручання, анестезія, лихоманка: у разі гіпертермії > 38°C слід подвоїти дозу, при температурі > 39°C потроїти дозу препарату; у разі голодування більше 3 днів або якщо дитина перебуває в загальмованому стані, необхідно терміново звернутися до лікаря!).

Вроджена дисфункція надниркових залоз (ВДНЗ), що виявилася після неонатального періоду

Вроджена дисфункція надниркових залоз (ВДНЗ),
що виявилася після неонатального періоду



Примітки

1 — клінічна картина відповідає такій у дитини з надлишком андрогенів. У дівчаток з'являється волосся на лобку, жирна шкіра, вугрі, апокринний запах поту («шкірний пубертат»), спостерігається прискорене лінійне зростання, помірна кліторомегалія. У хлопчиків відзначається ранній «шкірний пубертат», швидкі темпи росту, випередження дозрівання статевих органів, проте без збільшення яєчок. Дівчинку з тяжкою формою ВДНЗ зазвичай виявляють уже в неонатальному періоді, якщо тільки вірилізація не буде настільки вираженою, що їй буде «приписана» приналежність до чоловічої статі. Тяжку форму ВДНЗ у цьому алгоритмі не представлено (див. «Вроджена дисфункція надниркових залоз у неонатальному періоді»).

2 — якщо базальний (до стимуляції) рівень 17-ОНР у крові близький до нормального, більш інформативним може виявитися вимірювання його концентрації до і через 1 годину після ін'єкції АКТГ. Однак є деяке часткове перекриття показників між нормальними особами та хворими з неklasичними формами, між неklasичними й легкими формами, між легкими й тяжкими формами (рисунок).

3 — поняття «передчасне адренархе» використовується тут як біохімічна знахідка підвищеного вмісту «надниркових андрогенів», переважно ДГЕА і ДГЕА-С. Клінічно це виявляється передчасним статевим дозріванням шкіри (ріст волосся на лобку, жирна шкіра, апокринний запах поту, вугрі) без виявів дозрівання гонад (без збільшення грудей у дівчаток, росту яєчок у хлопчиків). Причини, що лежать в основі передчасного адренархе, можуть бути специфічними, наприклад, як вияв легких форм ВДНЗ, але частіше залишаються невстановленими («ідіопатичні» форми). Часто виявляється сімейний анамнез надмірного росту волосся на тілі.

4 — пухлини надниркових залоз у дитячому віці рідкісні, але їх також слід враховувати в диференціальній діагностиці при ізольованому статевому дозріванні шкіри. Клінічно їх може бути складно відрізнити від простого передчасного адренархе при пізніх формах ВДНЗ. Іноді пухлини можуть виробляти як глюкокортикоїди, які призводять до синдрому Кушинга, так і андрогени, найчастіше ДГЕА. Пухлини надниркових залоз найчастіше виробляють різні надниркові стероїди, зокрема попередники, яких може бути виявлено за допомогою газової хроматографії/мас-спектрометрії екстрагованих стероїдів сечі.

5 — тяжкі форми ВДНЗ мали бути діагностовані раніше, на підставі симптомів втрати солі й дегідратації. В осіб жіночої статі з помірно тяжкими формами може бути виявлена вірилізація різного ступеня при народженні, що іноді перешкоджає встановленню діагнозу. У віці 18–24 міс збільшується швидкість зростання, з'являється волосся на лобку, починається вірилізація. В осіб чоловічої статі діагноз часто встановлюють завдяки збільшеним розмірам статевого члена і швидкому лінійному росту.

6 — неklasичні (легкі) форми дефіциту 21-ОН можуть ніяк не виявлятися протягом дитячого віку. Помірні ознаки раннього надлишку андрогенів можуть виявитися непоміченими доти, доки в дорослому віці не буде проведено обстеження з приводу безпліддя і гірсутизму (у жінок) або часткової недостатності надниркових залоз при стресі (у чоловіків і жінок).

7 — недостатність 11 β -гідроксилази рідко зустрічається в Північній Європі, але становить приблизно третину всіх випадків ВДНЗ на Близькому Сході. Гіпертензія виступає клінічною ознакою, що відрізняє цю форму від дефіциту 21-ОН, але вона наявна не завжди, особливо в періоді новонародженості. У хлопчиків, які отримують неадекватне лікування, може виявлятися гінекомастія. В аналізі сечі виявляється підвищений вміст тетрагідро-похідних.

8 — аналіз мутацій став дуже корисним інструментом у діагностиці недостатності як 21-гідроксилази, так і 11 β -гідроксилази, і може бути використаний замість проведення великої кількості аналізів гормонів. У хворих з дефіцитом 21-ОН загалом хороша кореляція генотип/фенотип.

9 — помірно тяжкий дефіцит 21-ОН може клінічно не виявлятися симптомами втрати солі. Однак підвищений рівень реніну в крові свідчить, що здатність до вироблення мінералокортикоїдів субнормальна, і додавання невеликої дози флудрокортизону (0,05–0,1 мг/м²) зменшує потребу в глюкокортикоїдах.

10 — у разі діагностування дефіциту 21-ОН зазвичай починають лікування гідрокортизоном.

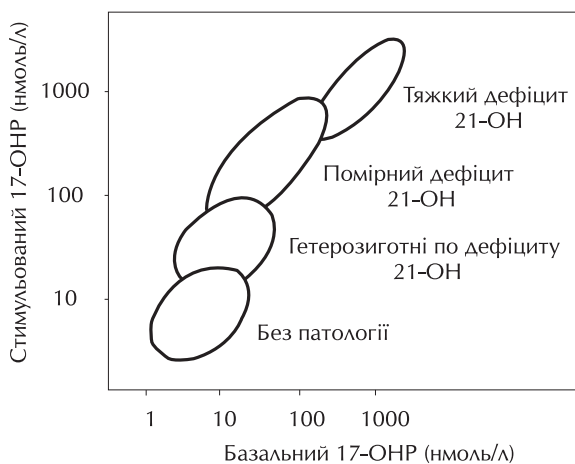


Рисунок. Номограма, що ілюструє приблизний зв'язок між рівнями 17-ОНР до (базальним) і через 1 год після внутрішньовенного введення АКТГ в осіб без патології, у хворих, гетерозиготних по дефіциту 21-ОН, за наявності легкого (неklasичного) і тяжкого (вродженого) дефіциту 21-ОН. Зі змінами з [New et al. J. Clin. Endocrinol. Metab. — 1983. — 57. — P. 323].

Однак у деяких дорослих чоловіків з легкими формами дефіциту 21-ОН діагноз встановлюється тільки на підставі обстеження сім'ї, без наявності інших симптомів, крім дещо більш раннього статевого дозрівання й меншого зросту, ніж очікувався б для його сім'ї. У таких випадках може бути прийнятним, залежно від клінічної ситуації, утриматися від щоденного лікування глюкокортикоїдами й застосовувати їх тільки в стресових ситуаціях. Довготривалі несприятливі явища при щоденному прийомі глюкокортикоїдів можуть переважувати їх сприятливі дії. Однак у жінок навіть легкий дефіцит 21-ОН може впливати на розвиток безпліддя й гірсутизму.

11 — у деяких хворих із недостатністю 11 β -гідроксилази гіпертензія зберігається навіть за умови адекватного лікування глюкокортикоїдами. У таких випадках може бути доцільним призначення

спіронолактону, щоб протидіяти надлишку мінералокортикоїдів.

Скорочення

ВДНЗ — вроджена дисфункція надниркових залоз;

ГнРГ — гонадотропін-рилізінг гормон (трипторелін);

ДГЕА-С — дигідроепіандростерону сульфат;

ЛХГ — людський хоріонічний гонадотропін;

СПКЯ — синдром полікістозу яєчників;

17-ОНР — 17-гідроксипрогестерон;

SD — стандартне відхилення;

$\Delta 4$ — андростендіон;

21-ОН — 21-гідроксилаза;

3 β -HSD — 3 β -гідроксистероїддегідрогеназа;

P450 — цитохром P450.

*Підготувала Н.Б. Зелінська
за матеріалами книги R.L. Hints та M. Ritzen
«Practical algorithms in Pediatric Endocrinology»*