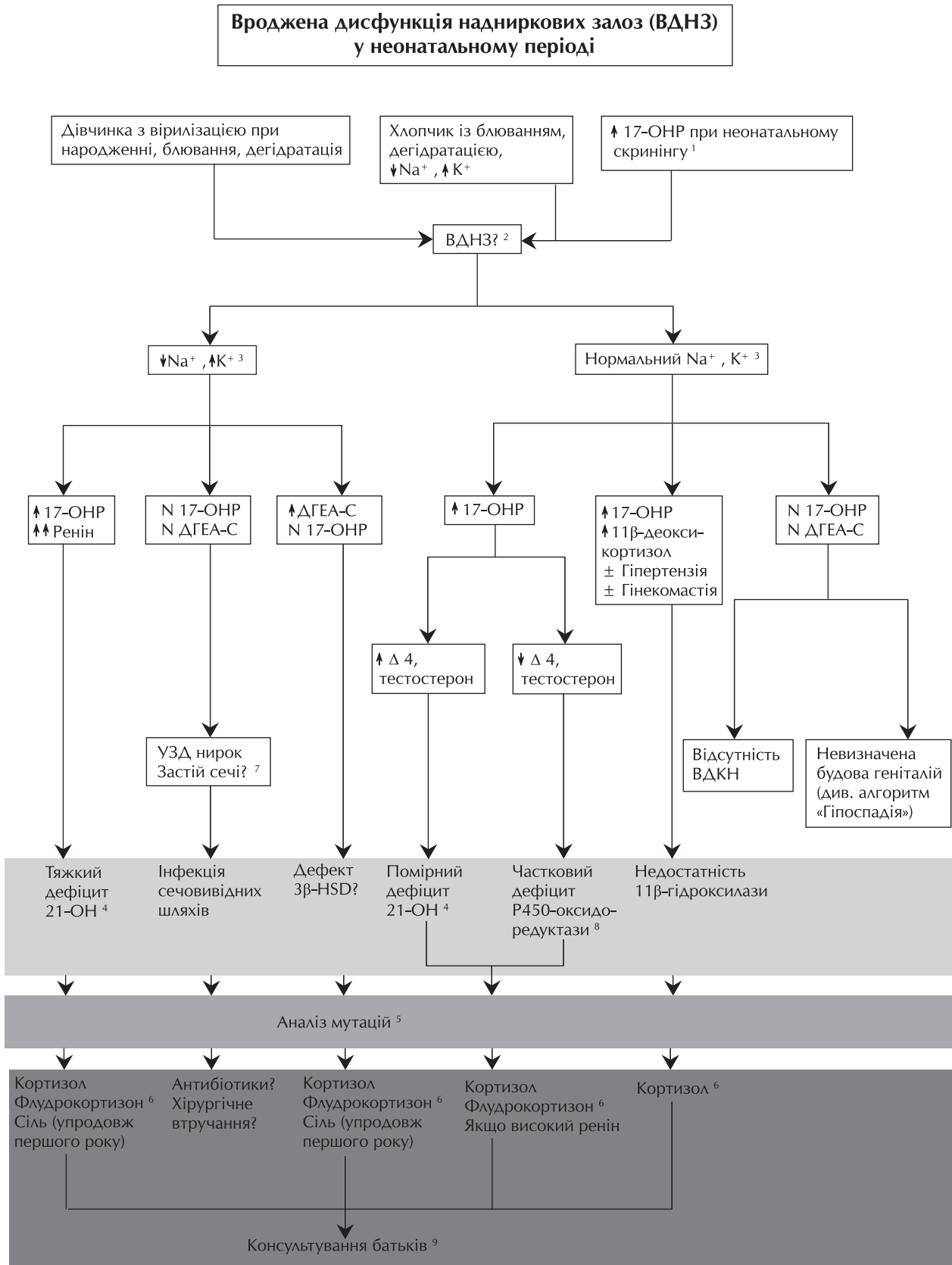


Вроджена дисфункція надниркових залоз (ВДНЗ) у неонатальному періоді



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 заміну. 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!).