

# ВРОДЕНА НАДБЪБРЕЧНА ХИПЕРПЛАЗИЯ

## Брошура № 6



**Брошура за пациента**  
**Вариант с умерена трудност**

## **Congenital Adrenal Hyperplasia - Series 6 (Revised August 2006)**

This leaflet was produced by Fernando Vera MSc and Prof Gary Butler at the Institute of Health Sciences, University of Reading, Reading, UK (August, 2006). Some portions of the text were extracted or modified from the Growth and Growth Disorders Booklet Series (Third edition, 2000)\* and may be used in conjunction with these as they provide a choice of leaflets providing the same information, but for people of different ages and reading abilities. The numbering sequence in each series is the same for easy cross-reference. The original leaflet series can be also obtained from the links given at the end.

All illustrations were created and produced by Fernando Vera MSc.

This leaflet is part of the Hormone Disorders Leaflet Series. The following are also available:

**Series N 3.** Puberty and the Growth Hormone Deficient Child.

**Series N 4.** Precocious Puberty

**Series N 5.** Emergency Information for Children with Cortisol and GH Deficiencies and those Experiencing Recurrent Hypoglycaemia.

**Series N 6.** Congenital Adrenal Hyperplasia

**Series N 7.** Growth Hormone Deficiency in Young Adults.

**Series N 10.** Constitutional delay of growth and puberty

**Series N 11.** Multiple Pituitary Hormone Deficiency

**Series N 12.** Diabetes Insipidus

**Series N 13.** Craniopharyngioma

**Series N 14.** Intrauterine Growth Retardation or Small Gestational Age

**Series N 15.a.** Hyperthyroidism

**Series N 15.b.** Hypothyroidism

**Series N. 16.** Type 2 Diabetes and Obesity

The development of these leaflets was funded (as a service to medicine) by Serono-Merck Ltd, Bedfont Cross, Stanwell Road, Feltham, Middlesex TW14 8NX, UK. Additional help was provided by the Child Growth Foundation ([www.childgrowthfoundation.org](http://www.childgrowthfoundation.org)).

\*Written by Dr Richard Stanhope (Gt. Ormond Street/Middlesex Hospital, London) and Mrs Vreli Fry (Child Growth Foundation)

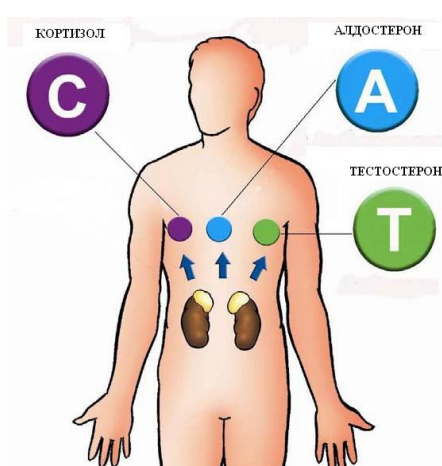
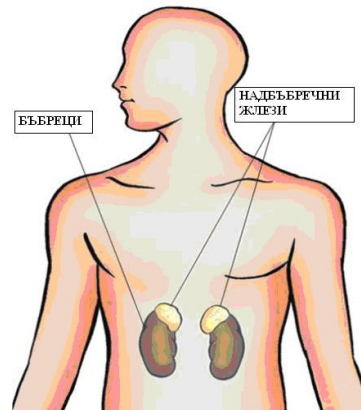
## Въведение

Целта на тази брошура е да обясни състоянието, известно като **Вродена адренална хиперплазия**. Представена е информация за това, как се тя се диагностицира, как се лекува и какви са някои от проблемите, които тя може да създаде. Надяваме се, че тази брошура ще Ви помогне да разберете това състояние и да Ви даде основни познания, на базата на които можете да разговаряте с Вашия личен лекар или специализиран екип.

## Какво представляват надбъбречните жлези?

Надбъбречните жлези са двойка органи с триъгълна форма, разположени над бъбреците.

Надбъбречните жлези работят в съдружие с мозъка, за да произвеждат хормони, които са необходими за доброто здраве.



Тези хормони са три главни типа:

- **Кортизол:** Помага на тялото да се справя с эти и стресови ситуации. Освен това е важен за поддържане на нормално ниво на цукра в кръвта.
- **Алдостерон:** Контролира солта и водния баланс.
- **Тестостерон:** Това е мъжки хормон (андроген), важен за развитието на мъжките характеристики.

## Какво е Вродена адренална хиперплазия?

**Вродената адrenalна хиперплазия (ВНХ)** е състояние, при което надбъбречните жлези не могат да произвеждат достатъчно кортизол и/или алдостерон, но произвеждат излишък от андрогени. Това състояние е наследствено (предава се в семейството) и се развива преди раждането.

### Как най-често вродената надбъбречна хиперплазия засяга децата?

Начинът, по който най-честата форма на ВНХ се проявява, зависи от това, дали детето е момче или момиче, и дали дефицитът е тежък или умерен.

- **При момчета с тежък дефицит:** При раждането бебето ще изглежда нормално. Първите признаци на ВНХ обикновено са лошо хранене, загуба на тегло и повръщане през първата и втората седмица. Това се дължи на загуба на соли и вода заради алдостероновия дефицит.
- **При момичета с тежък дефицит:** Бебето в утробата е било под въздействие на големи количества мъжки хормони. Това е причина външните гениталии да се маскулинизират (приличат на мъжки). Въпреки това, бебето определено е момиче, с нормална матка, вагина и яйчници.

Ако диагностицирането на ВНХ се забави, тези момиченца могат да имат същите проблеми със загубата на сол, както и момченцата. Децата (момчета и момичета) с този тип ВНХ, наречена **класическа**, често се наричат **сол-губещи** деца.

- **Момчета с умерен дефицит:** Те ще се проявят по-късно (между две и четири години) с висок ръст, уголемяване на пениса, възможна е поява на пубисно окосмяване. Тези прояви се дължат на високото количество мъжки хормони.
- **Момичета с умерен дефицит:** При тях също ще се проявят ефектите на големите количества мъжки хормони. Те ще бъдат високи, с пубисно окосмяване и някаква степен на уголемяване на клитора. Тези умерени прояви на засягане на момчета и момичета се наричат **некласическа** форма на ВНХ.

Въпреки, че тези момчета и момичета са високи за възрастта си, те ще останат ниски, като пораснат, ако не се лекуват. Това е така, защото мъжките хормони влияят на костите те да съзряят по-бързо, заради това растежът приключва по-рано от нормалното.

И накрая, има и много лека форма на **некласическата вродена надбъбречна хипоплазия**, която може да се прояви чрез повишено окосмяване на някои части на тялото и с нередовен мензис при девойки и млади жени.

### Какво лечение е необходимо при ВНХ?

Лечението при деца с ВНХ може да се раздели на **медикаментозно** и **хирургично**.

### Медикаментозно лечение

Медикаментозното лечение на ВНХ се състои в прием на кортизол с цел корекция на неговия дефицит. Това може да бъде **хидрокортизон** или **друг кортикостероид** под формата на таблетки. За децата, които имат и дефицит на алдостерон, също се дава заместващ хормон. Обикновено това е **флудрокортизон /кортинеф/** под формата на таблетки.

При необходимост на бебетата с тежка ВНХ **/солгубеща форма/** се дава допълнително сол.

Честотата на приемите на лекарствата при ВНХ е различна за всяко дете. При необичайни ситуации като заболяване или тежък стрес хидрокортизон и ли друг вид кортикостероид трябва да се прилага под формата на инжекции.



### Хирургично лечение

Хирургично лечение се налага само при някои момичета. Това обикновено се извършва около 1-годишно възраст. Видът на хирургичната интервенция зависи от степента на маскулинизация. Хирургът ще намали размера на клитора, като ще запази кръвоносните съдове и нервните окончания. Освен това може да се направи и отвор към влагалището, ако това е необходимо.

Когато пубертетът започне, тези момичета отново трябва да бъдат прегледани от хирург или гинеколог. Те ще преценят дали е необходима нова хирургична интервенция.

### Нормален ли е пубертетът при ВНХ?

При децата с добре контролирана ВНХ може да се очаква пубертетът да започне в обичайното време и да прогресира нормално. Понякога момичетата може да започнат да менструират по-късно заради вероятността от развитие на поликистични яйчници. За да се регулира менструалният цикъл, дозата на хормоните може да се наложи да бъде фино коригирана.



Някои деца с други редки форми на ВНХ нямат нормално пубертетно развитие. В този случай ще се наложи прием на полови хормони в подходяща за това възраст. Тъй като матката и яйчниците са нормални при момичетата с ВНХ, няма причина те да нямат деца и повечето жени имат нормални бременности.

### Какви контролни изследвания са

## необходими?

Трябва да се правят изследвания, за да се прецени правилната доза на заместителните хормони. Вземат се кръвни проби и се измерва артериално налягане, за се прецени дозанта на флудрикортизон. За да се прецени дозата на хидрокортизона, се използват ръстай теглото, телесната повърхност, скоростта на растеж, като е възможно и използване на кръвни и уринни тестове

Допълнително може да се направи **изследване на костната възраст**. Това се прави чрез рентгенографска снимка на дланта и китката, за да се оцени костното развитие. Ако костното развитие е твърде напреднало, това може да наложи увеличаване дозата на хидрокортизона.

## Как може лечението на ВНХ да се промени при спешни състояния?

Хидрокортизонът е много важен хормон за справяне с болестта или стреса. В такива случаи децата с ВНХ се нуждаят от увеличаване на дозата на тяхното лекарство. Вашият лекар или медицинска сестра ще ви посъветват какво да направите, ако Вашето дете се разболее. В допълнение, може да прочетете и Брошура №5 от нашата серия: „Информация за спешни случаи при деца с дефицит на кортизол и растежен хормон.“

## Какви други източници на полезна информация мога да ползвам?

Целта на тази брошура е да Ви даде основна информация за ВНХ. По-подробна информация може да получите от следните източници:

- **European Society for Paediatric Endocrinology** ESPE Secretariat, BioScientifica Euro House 22 Apex Court Woodlands, Bristol BS32 4JT - UK Telephone No: + 44 (0) 01454 642208 Internet: <http://www.eurospe.org/>
- **British Society for Paediatric Endocrinology and Diabetes** BSPED Secretariat, BioScientifica Euro House 22 Apex Court Woodlands, Bristol BS32 4JT - UK Telephone No: + 44 (0) 01454 642208 Internet: <http://www.bsped.org.uk/>
- **Child Growth Foundation**  
2 Mayfield Avenue, Chiswick London W4 1PW UK.  
Telephone +44 (0) 20 8995 0257 Internet:  
<http://www.childgrowthfoundation.org/>

Освен това може да попитате своя личен лекар за други възможни източници във Вашето населено място.

