

ЧТО ТАКОЕ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ?

Адреногениальный синдром (АГС) – редкое наследственное заболевание, которое встречается у одного из 5 000 – 9 000 новорожденных. Оно связано с повреждением (мутацией) особого гена. Для того чтобы заболевание проявилось, ребенок должен получить две мутации (по одной от каждого из родителей). Родители больного ребенка всегда здоровы, но являются носителями патологического гена. До рождения больного ребенка родители не знают о своем носительстве. Риск рождения больного ребенка в браке двоих таких носителей составляет 25% при каждой беременности. Все остальные родственники чаще всего здоровы.

Как проявляется заболевание?

Мутации в указанном гене приводят к нарушению образования некоторых гормонов в особых железах организма – надпочечниках. Дефицит этих гормонов может по-разному проявляться у ребенка. У девочек при рождении отмечается неправильное строение наружных половых органов, что в некоторых случаях может привести к ошибочному определению пола ребенка. В первые недели жизни у новорожденного может развиваться угрожающее жизни состояние, связанное с потерей солей. Оно проявляется обезвоживанием, рвотой, потерей массы тела и, при отсутствии соответствующей медицинской помощи или неправильно установленном диагнозе, может привести к смерти ребенка.

Заболевание может протекать и в достаточно легкой форме, когда у новорожденного ребенка отсутствуют какие-либо его проявления. Однако в будущем эта форма заболевания может привести к задержке роста, нарушению полового развития и репродуктивной функции.

Какое существует лечение заболевания?

Для лечения используются препараты гормонов надпочечников, которые восполняют дефицит собственных гормонов. Препараты подбираются индивидуально врачом-эндокринологом в зависимости от возраста, веса ребенка, степени тяжести и формы его заболевания. Девочкам, имеющим неправильное строение наружных половых органов, проводится ряд пластических операций.

Кто будет наблюдать ребенка в случае подтверждения диагноза?

Основным врачом, наблюдающим больного ребенка, будет эндокринолог. Частота посещения этого врача будет определяться индивидуально. Для того чтобы оценить эффективность и правильность лечения, будут необходимы регулярные анализы крови на гормоны.

Какие отклонения в здоровье будут у ребенка в будущем?

Правильно подобранное и соблюдаемое лечение позволит избежать кризов, связанных с потерей солей. Девочкам, имеющим нарушение строения половых органов при рождении, потребуются хирургическая коррекция. Ребенок может иметь небольшую задержку роста и

окончательный рост ниже среднего. В ряде случаев отмечается более раннее, чем в среднем начало полового созревания. Девушкам и женщинам (в том числе с легкой формой заболевания) потребуются наблюдение врача-гинеколога, особенно в период полового созревания и в репродуктивном возрасте.