

УДК: 616.45 – 007.61 – 056.7

В.М. Ключка

АДРЕНОГЕНІТАЛЬНИЙ СИНДРОМ

Кафедра патологічної анатомії та судової медицини

(наукові керівники – д.мед.н., проф. В.С. Прокопчук, к.мед.н., доц. І.Ю. Олійник)

Буковинської державної медичної академії

V.M. Kluchka

ADRENOGENITAL SYNDROME

Bukovinian State Medical Academy (Chernivtsi)

Описано два випадки солевтратної форми адреногенітального синдрому (СВФ АГС). Основними ознаками АГС є вроджені аномалії статевих органів, вірилізація, ексікоз, поліурія, гіпонатріємія, гіперкаліємія, наявність в сечі 17-кортикостероїдів та скомпроментована спадковість.

Ключові слова: адреногенітальний синдром, солевтратна форма адреногенітального синдрому (СВФ АГС).

Вступ. Адреногенітальний синдром (вроджена дисфункція кори наднирників) є високолетальним автосомно-рецесивним захворюванням, яке зумовлене порушенням біосинтезу кортикостероїдів, в основному кортизолу, що супроводжується порушенням статевого розвитку. У літературі описано сім різновидів блоку біосинтезу кортизолу при цій патології. У 95% випадків синдром пов'язаний з дефіцитом 21-гідроксилази та має виражений клінічний поліморфізм (вірильна і солевтратна форми) [4]. Біля 30% всіх випадків АГС [5,9] становить особлива його форма, коли відсутність 21-гідроксилази зумовлює дефіцит не тільки кортизолу, але й альдостерону (табл.1), що супроводжується втратою іонів натрію та води. Внаслідок порушення синтезу кортизолу і альдостерону кров насичується значною кількістю їх попередника – прогестерону. Встановлена кореляція між рівнем прогестерону при СВФ АГС та важкістю перебігу захворювання [5]. Солевтратною формою здебільшого хворіють хлопчики [7,8] раннього віку. Дана форма дає високу летальність. Її частота коливається в межах від 1:67000 до 1:5000 новонароджених [11,13]. Оpubліковані в літературі праці СВФ АГС стосуються в основному патогенезу, клініки і діагностики, рідше морфології [1,2,3,6,7,11,13].

Більшість авторів встановили зчеплення системи генів гістосумісності HLA з геном 21-гідроксилази на плечі 6-ї хромосоми [10,12], що дозволяє виявляти гетеро- і гомозиготних носіїв генного дефекту. Генетичним маркером можливої вродженої дисфункції кори наднирників є гаплотип HLA-B-14. Антигенне типування за системою HLA дозволяє встановити зв'язок певних

клінічних форм з антигенним складом HLA і діагностувати стерті та безсимптомні форми захворювання [4].

Мета дослідження. Узагальнити дані літератури і результати власних спостережень адреногенітального синдрому (солевтратна форма) із з'ясуванням можливостей ранньої діагностики стертої форми синдрому.

Матеріал і методи. Матеріалом для дослідження послужили два випадки захворювання дітей СВФ АГС з летальним наслідком. Метод постановки діагнозу – клініко-анатомічний.

Результати дослідження та їх обговорення. Наводимо наші спостереження синдрому у двох новонароджених.

Випадок перший: новонароджений Т., віком 6 діб (медична картка № 2676). У родині – третя дитина (два попередні хлопчики з вродженими порушеннями обміну речовин померли у віці до 2 років). Вагітність проходила на фоні токсикозу I половини, загрози викидня на 15-16 тижнях вагітності та анемії II ступеня. Пологи на 38 тижні, маса шлода 3,0 кг, зріст 51,0 см. Стан дитини при поступленні – важкий, що було зумовлено явищами інтоксикації, неврологічною симптоматикою. При об'єктивному обстеженні: дитина відстає у розвитку, квола, тонус м'язів знижений, шкіра та видимі слизові – жовтушні, дихання аритмічне, перкуторно над легенями тимпаніт, у легенях жорстке дихання, хрипи, тони серця приглушені, систолічний шум, живіт здутий, печінка: +2,0 см, випорожнення зелене зі слизом, масивне сечовиділення. Лабораторне дослідження: загальні аналізи крові, сечі, копрограма без патологічних змін. Результати іонограми: гіпонатріємія та гіперкаліємія. Нейросонографія: розширені судинні сплетення та знижена ехогенність тканини головного мозку.

Діагноз при поступленні: гіпоксично-ішемічне ураження ЦНС.

У клініці наростали явища токсико-ексикозу, ентероколіту, анемії, розвивався набряк мозку.

Клінічний діагноз: Вроджене порушення білкового обміну. Вроджений сепсис?

Лікування не було ефективним, дитина померла.

При патологоанатомічному дослідженні: знайдено шоківі легені, шоківі нирки та печінку; набряк головного мозку; коагулопатію споживання; геморагічну пурпуру; крововиливи в легені, плевру, наднирники, селезінку; жовтяницю печінки.

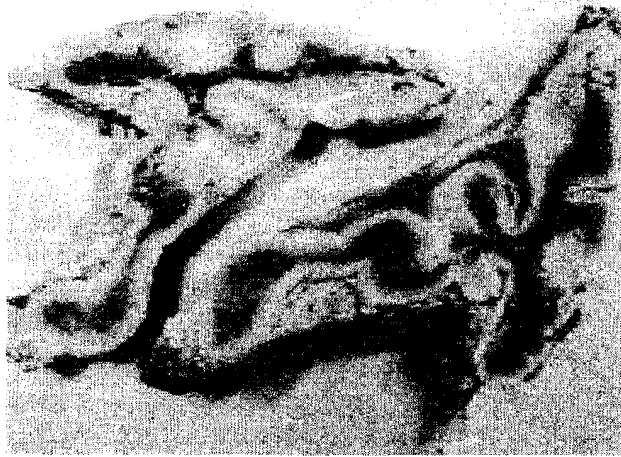


Рис. 1. Наднирник новонародженого Т., віком 6 днів (мед. картка №2676). Макрофото, зб. 7^x.

Макроскопічно наднирники (рис.1) значно збільшені, масою 18 г кожний, розмірами 5x5x1,0-2,0 см. Поверхня наднирників та кірковий шар на розрізі звивисті, подібно до звивин головного мозку, сірувато-жовтого кольору. Мозковий шар наднирників на розрізі – сірувато-червоний, драглистий, справа частково розплавлений.

Мікроскопічно: у наднирниках різко виражена гіперплазія пучкової та клубочкової зон, аденоматоз клубочкової зони, повнокрів'я, вогнищеві крововиливи у мозковому шарі.

Випадок другий: новонароджений К., віком 1 місяць (медична картка № 3271) від першої вагітності. Народився на 39 тижні з масою 3 кг, ростом 54,0 см. При поступленні: підвищена температура, кашель, блювота, втрата маси тіла, поліурія, розлад випорожнення. Об'єктивно: виражена блідість шкіри з мармуровим малюнком, знижений тургор тканин, сухість слизових, загострені риси обличчя, в'ялість, адинамія, виражена задуха. Перкуторно над легеньми у лівій підлопатковій ділянці притуплення звуку. Аускультативно у даній ділянці – послаблене дихання, вологі хрипи. Тони серця приглушені, тахікардія. Живіт м'який, дещо здутий; печінка виступає на 1,5 см з-під реберної дуги.

У крові – анемія, лейкоцитоз із зсувом лейкоцитарної формули вліво. Результати іонограми: гіпонатріємія, гіперкаліємія.

Діагноз при поступленні: Токсико-дистрофічний стан. Дисбактеріоз. Інтерстиціальна пневмонія.

Діагноз клінічний: Сепсис. Септицемія. Гостра серцева та ниркова недостатність.

Лікування: ампіокс, парацетамол, бромгексин, ораліт, глюкоза, ізотонічний розчин хлориду натрію, дексаметазон, преднізолон. Стан катастрофічно погіршувався, дитина померла.

Патологоанатомічна картина (лікар К.І. Рупташ) макро- та мікроскопічно подібна до першого випадку.

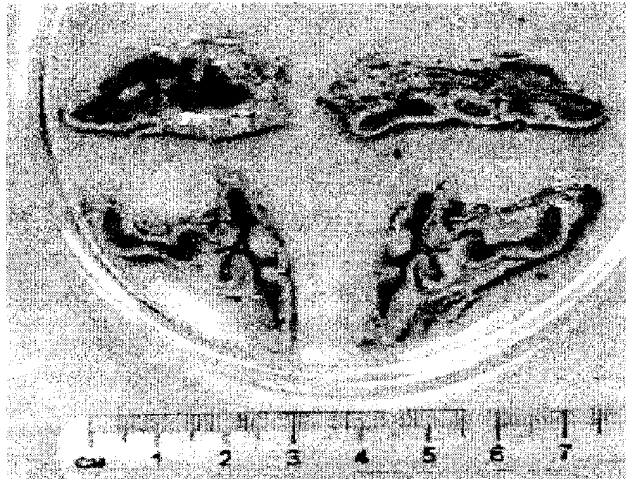


Рис. 2. Гіперплазія наднирників за рахунок пучкової та гломерулярної зон. Макрофото, зб. 2^х.

В обох випадках патологоанатомічний діагноз (проф. В.С. Прокопчук) був таким:

Адреногенітальний синдром, солевтратна форма із значною втратою солей та води. Значна (десятикратна) гіперплазія наднирників (рис. 2) за рахунок пучкової та гломерулярної зон. Аденоматоз гломерулярної зони. Виражені дистрофічні зміни клітин наднирників.

Ексикоз. Гіповолемічний шок. Шокова нирка. Гідропічний нефроз. Шокова легеня. набряк головного мозку, ДВЗ – синдром. Коагулопатія споживання: крововиливи в легені, плевру, наднирники, селезінку. Шокова, геморагічна гастроентеропатія. Жовтяниця печінки.

Висновки.

1. Описано два випадки патологічних станів, що рідко трапляються – адреногенітальний синдром (солевтратна форма) у хлопчиків віком від шести діб до одного місяця.

2. Хвороба маловідома широкому лікарському загалу.

3. Перебіг захворювання, як правило, у важкій формі з високим відсотком летальності. На жаль, у системі охорони здоров'я немає чіткого зв'язку між педіатричною, патологоанатомічною і медико-генетичною службами.

Література. 1. Алов И.А., Брауде А.И., Астиз М.Е. Основы функциональной морфологии клетки.- М.: Медицина, 1966.- 49 с. 2. Волченко К.Л., Пономарева П.И., Яблонский Л.Н.- В кн.: Эндокринная регуляция специфических функций организма в различные возрастные периоды. Физиология и патология эндокринной системы у детей.- М.: Медицина, 1975.- С. 124-126. 3. Жуковский М.А., Бурая Т.И., Кузнецова Э.С. Врожденные дисфункции коры надпочечников у детей.- М.: Медицина, 1977.- 112 с. 4. Кузнецова Э.С. Современные аспекты диагностики и лечения врожденной дисфункции коры надпочечников у детей // Педиатрия. Журнал им. Г.Н.Сперанского., М.: Медицина, 1989.- №11.- С. 32-38. 5. Падалко Н.Л. Морфология коры надпочечников при адреногенитальном синдроме, // Архив патологии.- 1986.- Вып.4.- Т.68 – С.51-56. 6. Приблуда Б.А., Минькович А.Д. // Арх. патол.- 1976.- Вып.2.- С.89-93. 7. Соффер Л., Дорфман Р., Гебрилав Л. Надпочечные железы человека: Пер. с англ., М., 1966.- 217 с. 8. Таболин В.А. Функции надпочечников у плодов, новорожденных и грудных детей.- М.: Медицина. 1975.- 167 с. 9. Kumar V., Cotran R., Robbins S. Basic Pathology.- Philadelphia. : W. B. Saunders Company, 1992.- P. 669-671. 10. Levine L.A., Dupot B.O. // J. clin. Endocr. Metab.- 1980.- V. 56, № 6.- P. 1316-1324. 11. Munro Neville A., O'Hara M.J. The Human Adrenal Cortex. New York, 1982.- 312 p. 12. Pollac M.C., Levine Z.S. // Amer. J. hum. Genet.- 1981.- V.33, № 4.- P. 540-550. 13. Zurbrugg P. // Paediatrician, 1973.- Vol. 2.- P.159-187.