

Адреногенитальный синдром

Подготовила:

Студентка 1 курса 1 группы

Отделения «Сестринское дело»

Кагочкина Надежда Александровна.

Причина обращения

- В медико-генетическую консультацию Обратилась молодая семья Олейниковых. Супруги планируют завести ребенка. У будущих родителей есть опасение, что у их ребенок может родиться с генетическим заболеванием, так как в роду уже встречалось заболевание-адреногенитальный синдром.

1. Генеалогический метод



- В результате проведенного анализа, выяснилось, что по отцовской и материнской линии, это заболевание встречалось. По этому оба родителя являются носителями генов врожденной гиперплазии надпочечников (разновидность адреногенитального синдрома)

2. Анамнез жизни

- Олейников Павел Сергеевич 1980 года рождения, проживает в г. Волгограде, работает в ЗАО «Волгоградский металлургический завод «Красный Октябрь». Олейникова (Смирнова) Людмила Николаевна 1984 года рождения. Работает медицинской сестрой в районной больнице. Вредных привычек не имеют. Условия жизни хорошие.

3.Фенотипический анализ

Результаты фенотипического анализа не показали отклонений. Супруги здоровы. Все показатели в норме соответствуют возрасту и полу.



Диагноз и прогноз

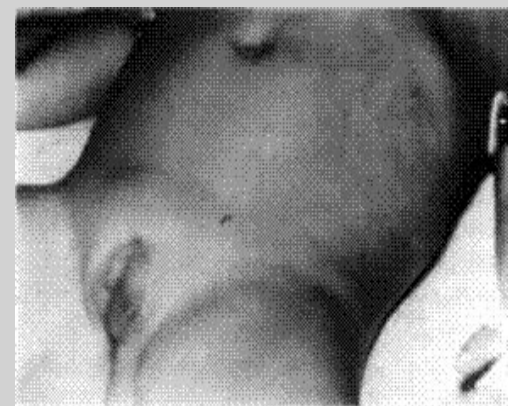
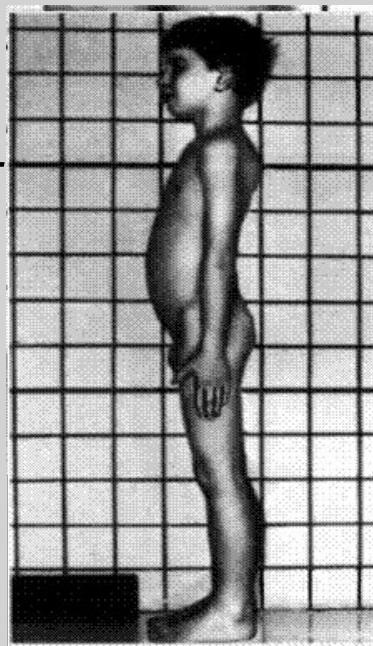
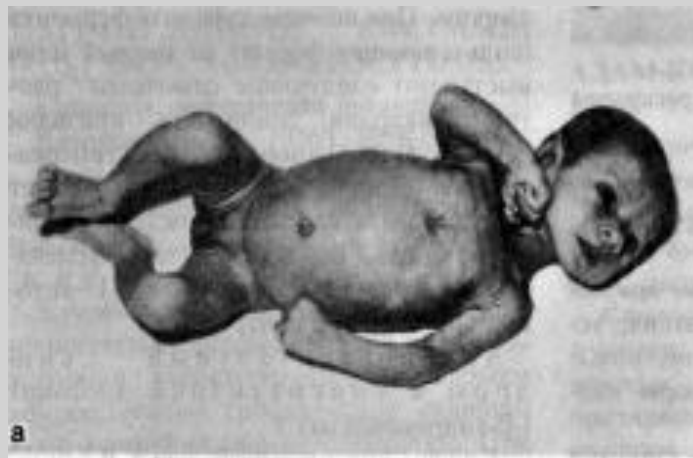
100% вероятность рождения ребенка с адреногенитальным синдромом. Супруги являются носителями генов заболевания.

Адреногенитальный синдром у мальчиков и девочек может наследоваться по аутосомно-рецессивному виду, то есть в одном поколении накапливаются больные в семье. Это наследование обусловлено появлением фрагмента родословной семьи, в котором новорожденный ребенок родился с адреногенитальным синдромом..

- У ребенка в таких хромосомах имеется мутантный ген. У каждого из родителей мутантные гены могут содержаться лишь в одной хромосоме, а другие хромосомы нормальные и поэтому они здоровы. Эти люди являются носителями мутантных генов. У матери от бабушки мутантный ген имеется лишь в одной хромосоме, как и у отца со стороны деда. Они, как и родители заболевшего ребенка, не больны, однако передали хромосомы, имеющие мутантный ген, детям. У вторых бабушки и дедушки обе хромосомы имеют только нормальный ген. Поэтому при рецессивном наследовании заболевает лишь тот член семьи, который от родителей получил обе хромосомы с мутантным геном. Все остальные члены семейства здоровы, в том числе и те, кто имеет мутантный ген.

Признаки адреногенитального синдрома.

- *Вокруг сосков и на конечностях высокий рост волос;*
- *Ранняя ломка голоса, то есть ребенок говорит низким голосом;*
- *Ускорение роста;*
- *Ребенок после интенсивного роста все-таки остается низкорослыми;*
- *Обострение процессов, связанных с половым созреванием.*



- недостаточность ферментов, которые называются 21-гидроксилаза. В итоге нарушается трансформация холестерина в альдостерон и кортизол, которые контролируются этим ферментом. Вместе с этим происходит скопление предшественников альдостерона и кортизола, которые превращаются (в норме) в половые гормоны мужчины – андрогены. При АГС накапливается много предшественников альдостерона и кортизола, в результате образуется большое количество этих гормонов, что является главной причиной возникновения АГС.

Рекомендации

Лечение врожденного адреногенитального синдрома состоит в применении глюкокортикоидных препаратов. Доза зависит от возраста, массы тела ребенка и степени гиперандрогении, которая четко коррелирует с уровнем тестостерона, ДЭА и 17-ОНП в крови или 17-КС в моче. Терапию проводят длительно, так как дефицит ферментной системы имеет врожденный характер. Отмена лечения приводит к подъему уровня андрогенов в крови и возврату всех признаков вирилизации. У нелеченых девочек половое развитие по женскому типу не наступает: молочные железы не развиваются, телосложение носит вириальные черты.

При своевременном начале лечения удается нормализовать процесс полового развития