

»» **NADA** Prof. dr Radoslav Pejin, endokrinolog UKC Vojvodine, za Alo! objašnjava veliki problem:

# ADRENOGENITALNI SINDROM JE IZLECIV

**Oboli jedno od 18.000 dece**

Učestalost KAH-a iznosi 1:14.000 do 1:18.000 novorođenčadi i predstavlja jednu od češćih autosomno recesivnih naslednih bolesti, koja je i jedan od najčešćih razloga nastanka poremećaja razvoja polnih organa kod ženske novorođenčadi.

**Bolesnici s KAH-om često imaju i poremećaj diferencijacije pola bilo u obliku virilizacije ženske dece ili pak oslabljene maskulinizacije muške dece, a za ozdravljenje se koriste lekovi ili operacija**

PIŠE: M. J. MAČUŽIĆ

**Adrenogenitalni sindrom (AGS) predstavlja grupa simptoma koji nastaje zbog povećanog lučenja nadbubrežnih androgena. Iako nije naročito poznata bolest u narodu, mnogi je znaju po jednom njenom obliku, usled kog nastaje slika maskulinizovanih žena.**



**Ovo može biti i stečena i urođena bolest?**

Ovo je pre svega urođena bolest, ali može se i steći, odnosno manifestovati i u kasnijem životnom dobu, kada do nje dovode virilizujući tumori nadbubrega ili jajnika, kao i stečena hiperplazija nadbubrežnih žlezda koje predstavljaju stečene bolesti.

**Postoji više oblika?**

KAH zbog manjka enzima 21-OH deli se na klasični i neklasični oblik. Bolesnici sa klasičnim oblikom imaju pojačano lučenje polnih hormona koje započinje još u majčinom stomaku. To dovodi do virilizacije spoljnih genitalija ploda kod ženske dece. On se opet deli na različite oblike, od kojih je najčešći onaj sa gubitkom soli i nalazimo ga u oko 75% bolesnika. Neklasični oblik je najblaži i u njemu je sinteza kortizola i aldosterona dobra, ali je povećano izlučivanje ACTH, što za posledicu ima prekomernu sintezu adrenalnih androgena. Tako se bolest češće primeti kod devojčica i žena, jer kliničkom slikom dominira postnatalna hiperandrogenemija, odnosno muškobanjasti izgled.

**Koji je signal za odlazak kod lekara?**

Bolesnici s KAH-om najčešće imaju hipoglikemiju, hipotenziju



FOTO: SHUTTERSTOCK

gubitak soli, kao i hiperkalemiju i acidozu. Sa druge strane, a s obzirom da kora nadbubrežne žlezde sintetiše polne hormone, bolesnici s KAH-om često imaju i poremećaj diferencijacije pola bilo u obliku virilizacije ženske dece ili pak oslabljene maskulinizacije muške dece. U slučaju nastanka adrenogenitalnog sindroma posle puberteta i u odraslih žena kliničkom slikom dominira trijas-hirzutizam (muški tip dlakavosti), sekundarna amenoreja (izostanak menstruacija) i hipertrofija klitoris.

**Kako se leči?**

Lečenje se temelji na terapiji koja nadoknađuje hormone koji nedostaju, a sprečava pojačano stvaranje drugih androgena. Prenatalna terapija KAH se primenjuje već više od 20 godina, u slučajevima sa pozitivnom porodičnom anamnezom i ustanovljenih promena na fetusu tzv. ranom prenatalnom dijagnozom bolesti već u prvom tromesečju trudnoće. Dijagnoza se sprovodi uzimanjem uzorka horionskih resica ili amniocentezom.

Mutacije gena CYP21A2 mogu se određivati i direktno neinvazivnim tehnikama u kojima se DNK bebe izoluje iz majčine krvi. Najveća prednost tog testa je što se može sprovesti već u šestoj nedelji trudnoće. Roditelje je neophodno upoznati s podatkom da je KAH jedna od retkih naslednih bolesti koje se mogu prenatalno i uspešno lečiti. Deksametazon prolazi transplacentarnu barijeru i blokira hipersekreciju androgena te na taj način sprečava virilizaciju polnih organa ženskog fetusa. Studije su pokazale kako je delotvornost prenatalne terapije 85%.

Terapija hormon-produkujućih tumora nadbubrega i jajnika je hirurška, a kod stečene hiperplazije nadbubrega se primenjuje i medikamentozna terapija. Virilizujući tumori se leče hirurškim putem uz lekove.

**Da li je moguće potpuno izlečenje?**

Terapija bolesti KAH je nadoknada glukokortikoida i mineralokortikoida, kod ženske dece po potrebi i hirurška korektivna terapija polnih organa. Najveći iza-

zov je uspešno doziranje terapije i pronalaženje ravnoteže. Prenatalna terapija provodi se kod ženskih obolelih fetusa, a njena svrha je još tokom trudnoće preduprediti virilizaciju ženskih genitalija. Terapija je doživotna i potpuno izlečenje u najvećem broju slučajeva nije moguće, ali značajno poboljšava kvalitet života.

**Da li je moguće sprečiti nastanak bolesti?**

Zbog genetske prirode nije moguće sprečiti nastanak bolesti, ali primenom terapije poboljšava se kvalitet života i mogućnost da ovi bolesnici žive potpunije i kvalitetnije kao i da se ostvare kao roditelji.

**Koji je savet za vaše pacijente sa ovom dijagnozom?**

Kod pacijenata mlađih od 18 meseci preporučuje se učestalo praćenje, a nakon toga kontrole su ređe. Takođe se kod dece preporučuje redovna procena brzine rasta, težine, krvnog pritiska i fizikalni pregled uz laboratorijsko praćenje koncentracija hormona. Kod odraslih bolesnika preporučuje se godišnji fizikalni pregled koji uključuje merenje krvnog pritiska, indeksa telesne mase i praćenje mogućeg razvoja lekovima izazvanog Kušingovog sindroma.

**U slučaju nastanka AGS posle puberteta kliničkom slikom dominira muški tip dlakavosti, izostanak menstruacija i hipertrofija klitoris**