**«Врожденная гиперплазия коры надпочечников»**

**Детское поликлиническое отделение №12 СПб ГБУЗ ГП №37**

Врожденная гиперплазия коры надпочечников (ВГКН, адреногенитальный синдром) является наследственным заболеванием, в основе которого лежит дефект одного из ферментов, принимающих участие в синтезе гормонов в коре надпочечников. Самой частой формой является дефицит фермента 21-гидроксилазы, на долю которой приходится более 90% всех пациентов с ВГКН. Частота данного заболевания в мировой популяции, рассчитанная по данным неонатального скрининга, составляет 1 случай на 14000 живых новорожденных. В России, по данным скрининга, частота составляет 1:9500. Учитывая аутосомно-рецессивный тип наследования данной патологии, в семье с близкородственным браком вероятность рождения ребенка с таким заболеванием выше.

Клинические проявления ВГКН многообразны и зависят от пола ребенка, характера и тяжести дефицита фермента. В практике врача встречаются три основные формы: сольтеряющая, вирильная и неклассическая. Для всех них характерен дефицит гормона кортизола, проявляющийся у детей раннего возраста преимущественно потемнением кожных покровов и судорогами, а у детей более старшего возраста потемнением кожных покровов, снижением артериального давления, мышечной слабостью и утомляемостью.

Сольтеряющая форма проявляется с первых недель после рождения и представляет серьезную угрозу жизни больному ребенку. Клинически эта форма характеризуется рвотой, расстройством стула, снижением артериального давления, обезвоживанием, происходит быстрая потеря массы тела ребенка, что можно охарактеризовать как «сольтеряющий криз». Без медикаментозной терапии такое состояние угрожает жизни ребенка.

Вирильная форма характеризуется нарушением строения наружных половых органов у новорожденного ребенка. При рождении наружные половые органы девочек схожи внешне с мужскими, а у некоторых девочек это сходство настолько выражено, что нередко им ошибочно присваивается мужской гражданский пол. У мальчиков при рождении отмечается небольшое увеличение полового члена.

Неклассическая форма в 30% случаев может протекать бессимптомно. . Во всех случаях заболевания и при всех формах ВГКН своевременная диагностика и лечение позволяют обеспечить пациенту и его семье хорошее качество жизни и социальную адаптацию.

Для массовой диагностики данного заболевания всем новорожденным проводится неонатальный скрининг в родильном доме и детской поликлинике. В России неонатальный скрининг на ВГКН проводится с 2006 года и сроки постановки своевременного диагноза сократились. Такое обследование новорожденных помогает предотвратить развитие угрожающего жизни ребенка надпочечникового криза.

**Приходите своевременно на консультацию к эндокринологу.**