

Manifestacja kliniczna różnych postaci wrodzonego przerostu nadnerczy

**dr n. med. Joanna Smoczyńska, dr n. med. Renata Stawerska,
dr hab. n. med. Maciej Hilczer**

z Kliniki Endokrynologii Wieku Rozwojowego Uniwersytetu Medycznego w Łodzi

Kierownik Kliniki: dr hab. n. med. Maciej Hilczer

z Kliniki Endokrynologii i Chorób Metabolicznych Instytutu Centrum Zdrowia Matki Polki w Łodzi

Kierownik Kliniki: prof. dr hab. n. med. Andrzej Lewiński

Streszczenie

Biosynteza hormonów steroidowych w korze nadnerczy wymaga prawidłowej aktywności szeregu kolejno działających enzymów. Niektóre z tych enzymów są obecne we wszystkich warstwach kory nadnerczy, podczas gdy inne zaangażowane są w końcowe etapy syntezy poszczególnych hormonów, a jeszcze inne są wspólne dla steroidogenezy w nadnerczach i w gonadach, a niektóre – także w łożysku. W pracy przedstawiono obraz kliniczny tych dziedzicznych defektów steroidogenezy, które wiążą się z niedoborem kortyzolu, prowadzącym do zwiększonej syntezy ACTH i – w konsekwencji – do wrodzonego przerostu kory nadnerczy (WPN).

Omówiono zaburzenia związane z defektem białka transportującego cholesterol (StAR) i niedoborem P450_{scc} (20,22-desmolazy), konsekwencje niedoboru 17 α -hydroksylazy i 17,20-liazy oraz niedoboru dehydrogenazy 3 β -hydroksysteroidowej, następnie najczęstszą postać WPN związaną z niedoborem 21 α -hydroksylazy (95% przypadków WPN) o i drugą co do częstości – WPN spowodowany niedoborem 11 β -hydroksylazy oraz opisane w ostatnich latach postacie WPN – niedobór oksydoreduktazy P450 (POR) i niedobór dehydrogenazy 11 β -hydroksysteroidowej typu 1 (defekt związany ze zmniejszeniem dostępności kortyzolu do receptora, z analogicznymi konsekwencjami, jak w przypadku zaburzeń biosyntezy kortyzolu).

Słowa kluczowe: wrodzony przerost kory nadnerczy, dziedziczne defekty steroidogenezy, kortyzol, zespół utraty soli, zaburzenia różnicowania płci

Summary

Steroidogenesis in adrenal cortex requires normal function of several enzymes, acting in specific sequence. Some of them are active in all the zones of adrenal cortex, while others are either specific for end steps of steroidogenesis or common for adrenal and gonadal, and even placental steroid hormone synthesis. In the paper, clinical manifestation of the inherited defects of steroidogenesis, leading to cortisol deficiency, secondary excessive ACTH secretion and congenital adrenal hyperplasia (CAH), was presented.

The following disorders were presented the defect of cholesterol-transporting protein (StAR) and P450_{scc} (cholesterol side-chain cleavage, 20,22-desmolase) deficiency, 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency, 3 β -hydroxysteroid dehydrogenase deficiency, 21 α -hydroxylase deficiency (a cause of up to 95% of all the cases of CAH), 11 β -hydroxylase deficiency. Next, the forms of CAH, described in recent years were described: P450 oxidoreductase (POR) deficiency and 11 β -hydroxysteroid dehydrogenase type 1 deficiency (related to decreased cortisol availability, with the consequences similar to those observed in case of the defects of cortisol synthesis).

Key words: congenital adrenal hyperplasia, inherited defects of steroidogenesis, cortisol, salt wasting syndrome, disorders of sexual development