

Kongenitalna adrenalna hiperplazija – lekcije o rastu, razvoju i glukokortikoidnoj terapiji

Marija Obad Tomić¹, Anita Špehar Uroić², Lana Njavro²

Uvod: Kongenitalna adrenalna hiperplazija (KAH) obuhvaća skupinu autosomno recesivnih poremećaja steroidogeneze uzrokovanih smanjenom ili odsutnom aktivnošću enzima uključenih u sintezu steroidnih hormona iz kolesterola. Najčešći oblik KAH-a, koji čini 90–95 % slučajeva, posljedica je deficita 21-hidroksilaze, enzima ključnog za sintezu kortizola i aldosterona. Težina bolesti ovisi o ostatnoj enzimskoj aktivnosti koja je povezana s pojedinim mutacijama gena CYP21A2, a osnovno obilježje kliničke slike je virilizacija djeteta. Razlikujemo klasični oblik KAH-a koji se očituje već pri rođenju te blaži, neklasični u kojem se klinička slika razvija kasnije tijekom djetinjstva ili adolescencije. Virilizacija se u najtežem obliku u djevojčica očituje dvosmislenim spolovilom, dok ju je u dječaka teže prepoznati odmah po rođenju, no uzrokuje progresivan razvoj genitala te ubrzan rast i tjelesni razvoj što može dovesti do pravog preuranjenog pubertetskog razvoja i kompromitirati konačnu visinu. Najteži oblik bolesti, klasični KAH s gubitkom soli, ako je neliječen ili neprimjereno liječen može dovesti do životno ugrožavajuće adrenalne krize.

Na primjeru dječaka s preuranjenim pubertetskim razvojem želimo prikazati način i važnost što ranijeg postavljanja dijagnoze, modalitete i izazove nadomjesnog hormonskog liječenja u ovih bolesnika, važnost praćenja rasta i razvoja te pravovremenog prepoznavanja metaboličkih i endokrinoloških komplikacija.

Prikaz bolesnika: Prikazujemo dječaka koji je u dobi tri i pol godine upućen endokrinologu zbog sumnje na preuranjeni pubertetski razvoj. Dječak do tada nije teže bolovao niti je doživio stanje koja bi upućivalo na razvoj adrenalne krize. U kliničkom statusu nalaze se znaci lažnog preuranjenog puberteta: visok rast, miteseri na nosu i u uškama, dublji glas te za dob neprimjereno veliko spolovilo (Tanner II-III) uz pubičnu dlakavost (Tanner II), dok su testisi predpubertetske veličine (2 po Praderu). Učinjenom laboratorijskom obradom postavljena je dijagnoza klasičnog oblika KAH-a s izrazito ubrzanim koštanim dozrijevanjem (10 godina) te je započeto nadomjesno liječenje hidrokortizonom. Dijagnoza je potvrđena i dokazom mutacije CYP21A2 gena. Tijekom praćenja dječak je u dobi 6 godina razvio pravi preuranjeni pubertet zbog čega je započeto liječenje agonistima hormona oslobađanja luteinizirajućeg hormona (LHRH, engl. luteinizing hormone releasing hormone).

Navodimo izazove liječenja i praćenja: titriranje doze hidrokortizona – doza koja će suprimirati lučenje androgena, a pritom neće kompromitirati rast; prilagodba doze u akutnim stresnim

¹Opća bolnica Dubrovnik, Dr. Roka Mišetića 2, 20000 Dubrovnik

²Klinika za dječje bolesti Zagreb, Klinika za pedijatriju, Klaićeva 16, 10000 Zagreb

situacijama; nove formulacije hidrokortizona; prepoznavanje rizika i razvoja pravog preuranjenog puberteta te njegovo pravovremeno liječenje; prepoznavanje obrazaca rasta koji upućuju na (ne)primjereno liječenje dječaka.

Zaključak: Kongenitalna adrenalna hiperplazija zahtijeva rano prepoznavanje i pravodobno liječenje i praćenje kako bi se spriječile akutne i dugoročne komplikacije bolesti te kako bi se omogućio što primjereniji rast i razvoj djeteta.

Ključne riječi: ADRENALNA HIPERPLAZIJA, KONGENITALNA; 21-HIDROKSILAZA STEROIDA; PUBERTET, PRIJEVREMENI; HIDROKORTIZON

Adresa za dopisivanje:

Marija Obad Tomić, dr. med.
Opća bolnica Dubrovnik,
Dr. Roka Mišetića 2, 20000 Dubrovnik
E-mail: marijaobad.du@gmail.com