

КЛІНІКА ТА ЛІКУВАННЯ СІЛЬВТРАЧАЮЧОГО СИНДРОМУ ПРИ ВРОДЖЕНІЙ ДИСФУНКЦІЇ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ

Большова О. В.

ДУ «Інститут ендокринології та обміну речовин ім. В. П. Комісаренка НАМН України», м. Київ

Вроджена дисфункція кори надниркових залоз (ВДКН) (адрено-генітальний синдром, вроджена гіперплазія кори надниркових залоз) — група гетерогенних спадкових захворювань, в основі яких полягає первинне порушення стероїдогенезу в корковій речовині надниркових залоз, що призводить до різноманітних метаболічних розладів і, найчастіше, виявляється клінічними проявами зміни темпів і характеру статевого дозрівання та порушенням росту.

ВДКН — найчастіша патологія надниркових залоз у дитячому віці. Майже 90 % випадків припадає на класичну недостатність 21-гідроксилази, що, за даними неонатальних скринінгів, зустрічається у одного на 10–15 тис. живонароджених, частота гетерозигот 1 : 55 (А. Wedell, 2011). Інші форми ВДКН зустрічаються значно рідше. Патологія спостерігається однаково часто у хлопчиків і дівчаток (А. Н. Тюльпаков, 2000).

Етіологія. ВДКН є генетично обумовленою патологією, з аутосомно-рецесивним типом спадковості. Хворіють тільки гомозиготні індивідууми.

В основі ферментативних порушень полягають дефекти генів, які кодують той чи інший фермент біосинтезу стероїдів (М. І. New, 2011).

Патогенез. Головна ланка патогенезу

всіх форм ВДКН — порушення синтезу кортизолу. Постійний дефіцит кортизолу за принципом зворотного зв'язку стимулює секрецію АКТГ, що призводить до посилення стероїдогенезу і стає причиною гіперплазії кори надниркових залоз. При цьому зростає рівень не тільки тих стероїдів, які утворюються на етапах, передуючих заблокованому, але й тих, шлях синтезу яких минає заблокований ферментативний рівень.

Секреція кортикотропіну та кортикостероїдів у плода починається на третьому місяці внутрішньочеревного життя, в ці ж терміни починають формуватися зовнішні статеві органи, тому захворювання починає розвиватися вже у неонатальному періоді та є вродженим. При багатьох формах ВДКН посилюється секреція надниркових андрогенів, що призводить до вірилізації хворих.

Виділяють *п'ять форм* вродженої дисфункції кори надниркових залоз:

1. Ліпоїдна гіперплазія кори надниркових залоз (дефект StAR-протеїну P450scc, рідше — дефіцит 20,22-десмолази, StAR-ген);
2. ВДКН, зумовлена дефіцитом 3β -гідроксистероїддегідрогенази 3β -HSD (дефект 3β -HSD2);
3. ВДКН, зумовлена дефіцитом 17α -гідроксилази/17,20-ліази P450c17 (CYP17);

4. ВДНК, зумовлена дефіцитом 21-гідроксилази P450c21 (СYP 21);

5. ВДНК, зумовлена дефіцитом 11- β -гідроксилази P450c11 (СYP11B1).

КЛАСИФІКАЦІЯ МКХ 10

E25 Аденогенітальні порушення.

Включно: аденогенітальні синдроми; вірилізація або фемінізація, набуті чи зумовлені гіперпалазією надниркових залоз, внаслідок вроджених ферментних дефектів у синтезі гормонів; жіночий наднирниковий псевдогермафродитизм; чоловіча гетеросексуальна передчасна несправжня статевая зрілість, псевдодозрівання; ізосексуальна передчасна несправжня статевая зрілість псевдодозрівання; передчасне статеве дозрівання з гіперпалазією надниркових залоз; вірилізація (жіноча).

E25.0 Природжені адено-генітальні порушення, пов'язані з ферментною недостатністю: природжена гіперпалазія надниркових

залоз; недостатність 21-гідроксилази; природжена гіперпалазія надниркових залоз, яка зумовлює втрату солі.

E25.8 Інші адено-генітальні порушення: ідіопатичне адено-генітальне порушення; за необхідністю ідентифікувати лікарський засіб, що спричинив аденогенітальне порушення (використовують додатковий код зовнішньої причини — клас XX).

E25.9 Адено-генітальне порушення неуточнене.

Сільвтрачаючий синдром зустрічається при трьох формах ВДНК: дефіциті 21-гідроксилази, ліпоїдній гіперпалазії надниркових залоз (синдром Прадера); дефіциті 3 β -гідроксистероїддегідрогенази.

НЕДОСТАТНІСТЬ 21-ГІДРОКСИЛАЗИ (P450c21)

Недостатність 21-гідроксилази — одна із самих частих форм порушення стероїдогенезу. Частота захворювання залежить від популяційних особливостей та складає від 1 : 10000 до 1 : 18000 новонароджених.

Дефект 21-гідроксилази зумовлений численними мутаціями гена СYP21. Останнім часом знайдено певну кореляцію між видом мутації та клінічним варіантом і перебігом захворювання. Делеція гена або великі його конверсії приводять до тяжких форм захворювання із сільвтрачаючим компонентом. Крапкові мутації гена, як правило, призводять до втрати приблизно 50 % активності фермента та проявляються простою вирильною формою, або неklasичним варіантом захворювання. Однак з'явилися дослідження, які вказують на відсутність чітких кореляцій між каріотипом та генотипом (V. Anastasovska, M. Kosova, 2010).

Класична форма: сільвтрачаюча форма (у більшості хворих), пре- та постнатальна вирилізація.

Неklasична форма: передчасне аденоархе, дисменорея, гірсутизм, акне, безпліддя.

Клініка. Класичний варіант недостатності 21-гідроксилази призводить до розвитку захворювання у внутрішньочеревному періоді, яке проявляється гіперпалазією надниркових залоз та, за рахунок великої кількості андрогенів, порушенням статевого розвитку хворих. Тому, вже при народженні дитини, захворювання проявляється гіперандрогенізацією у хлопчиків і хибним жіночим гермафродитизмом у дівчаток (від помірної гіпертрофії клітора з утворенням урогенітального синусу до повної інверсії статі). В наслідок цього часто діти жіночої статі помилково реєструються та виховуються як хлопчики.

Після народження симптоми гіперандрогенізації прогресують. Статевий розвиток прискорюється: у хлопчиків — за ізосексуальним типом, у дівчаток — за гетеросексуальним, але при цьому матка інфантильна, молочні залози не розвиваються, в подальшому — менструації самостійно не починаються.

Іноді, за умов незначної недостатності 21-гідроксилази, симптоми гіперандрогені-

зації в перші роки можуть не проявлятися. Вторинні статеві ознаки починають з'являтися у віці від 2 до 5 років і проявляються статевим оволосінням, у дівчаток додатково гірсутизмом і гіпертрихозом. Під впливом підвищеної кількості андрогенів у дітей грубішає голос, через підвищення функції сальних і потових залоз стає лиснючою шкіра, з'являються множинні комедони та акне.

За рахунок анаболічного ефекту андрогенів виявляється прискорення росту дітей, яке починається з першого року життя, але інтенсивніше проявляється у 2–3,5 роки. За умов прискорення лінійного росту ступінь кісткового диференціювання випереджає ріст та паспортний вік хворого, тому епіфізарні зони таких пацієнтів закриваються в 9–11 років і ріст хворого припиняється.

Діти з класичною формою ВДКН при народженні мають більшу довжину тіла, ніж здорові діти, що пояснюють нелікованою гіперандрогенією *in utero*. Призначення гідрокортизону в адекватній дозі (9–15 мг/м²) уповільнює прискорену швидкість росту, і в віці 9 місяців діти мають швидкість росту як у здорових дітей, а в трирічному віці кістковий вік відповідає хронологічному (W. Vonfig та співавт., 2011).

Сільвтрачаючий синдром — глибокий блок 21-гідроксилази, внаслідок чого порушується утворення не тільки кортизолу, але й альдостерону.

Більше ніж у 1/3 хворих з перших днів життя виникає дегідратація з різким посиленням виведення натрію з сечею. Приєднуються відмова від їжі, блювота (часто фонтаном), частий рідкий стілець. Дитина втрачає в масі тіла, стає млявою, байдужою, шкіра набуває сірувато-ціанотичного відтінку, западає джерельце, очі. На тлі ексікозу з токсикозом виникає гостра наднирникова недостатність: ціаноз шкіри, порушення серцевого ритму, судоми, колапс. При ненаданні відповідної допомоги настає смерть в результаті зневоднення організму, гіперкаліємії та шоку.

Захворювання супроводжується високою летальністю, не дивлячись на терапію глюкокортикоїдами. Головною причи-

ною смерті новонароджених є важка наднирникова недостатність.

Приблизно у 75–80% пацієнтів з ВДКН не продукується достатньої кількості альдостерону для підтримання балансу електролітів (R. Padidela, P. C. Hindmarsh, 2010). Рання діагностика та замісна терапія 9 α -флудрокортизоном та додавання солі запобігає розвитку сільвтрачаючої кризи. Пацієнти потребують постійного моніторингу артеріального тиску, рівня електролітів плазми та реніну з метою запобігання ускладнень або передозування.

Диференціюють сільвтрачаючу форму з пілороспазмом, пілоростенозом, харчовою токсикоінфекцією, перитонітом, інвагінацією кишківника, вродженими ферментопатіями, деякими видами інтерсексуалізму.

Некласична форма. За умов некласичних форм недостатності 21-гідроксилази, зниження даного ферменту коливається в досить широких межах (від 20 до 60%), тому прояви гіперандрогенізації можуть бути варіабельними (S. F. Witchel, R. Azziz, 2010). У дітей з некласичною формою відсутні симптоми постнатальної вірилізації. У новонароджених дівчаток зовнішні статеві органи розвинуті правильно, іноді зустрічається незначна гіпертрофія клітору, на яку, як правило, не звертають уваги. Перші прояви некласичної форми захворювання, як у хлопчиків, так і дівчаток, можуть проявлятися раннім статевим дозріванням з прискоренням фізичного розвитку. Але кінцевий зріст цих пацієнтів знижений не суттєво відносно очікуваного генетичного зросту.

У дівчаток пубертатного віку та дорослих жінок легка недостатність 21-гідроксилази проявляється гіпертрихозом, інколи — гірсутним синдромом, дисменореєю, склерополікістозом яєчників. Вперше, як правило, діагноз некласичної форми ставлять пацієнтам жіночої статі, коли вони звертаються до лікаря з приводу первинної аменореї або безпліддя. Однак у 50% жінок з некласичною формою недостатності 21-гідроксилази репродуктивна функція не порушена.

Діагностика. Головним критерієм гормональної діагностики недостатності 21-гідроксилази є значне підвищення рівня 17-оксигідропрогестерону (17-ОНП) в крові, який

може перевищувати норму в 10–100 разів. Усім новонародженим дітям, які мають аномальну будову зовнішніх статевих органів за відсутністю яєчок при пальпації, необхідно проводити визначення рівня 17-ОНР в крові. Слід відмітити, що у недоношених дітей та дітей, які перенесли важку пологову травму, рівень 17-ОНР може бути підвищеним за умов відсутності недостатності 21-гідроксилази. В такому випадку потрібно дослідження 17-ОНР у динаміці (2–4 рази з інтервалом 5–7 днів).

За рахунок утворення великої кількості надниркових андрогенів, у пацієнтів з недостатністю 21-гідроксилази виявляється високий рівень дегідроепіандростерону крові. Вроджена дисфункція кори надниркових залоз проявляється наднирковою недостатністю, тому при гормональному обстеженні спостерігається нормальний або знижений рівень кортизолу крові та гіперпродукція АКТГ.

Сільвтрачаючий компонент підтверджується гіперкаліємією, гіпонатріємією та високим рівнем активного реніну в плазмі.

Для проведення диференціальної діагностики різних форм інтерсексуалізму є специфічною хоріогонінова проба. Введення хоріогоніну блокує синтез АКТГ з подальшим зниженням продукції глюкокортикоїдів і андрогенів. У відповідь на внутрішньом'язову ін'єкцію хоріогоніну екскреція 17-кетостероїдів (17-КС) знижується вдвічі, рівень АКТГ в крові також знижується вдвічі і більше. У здорових і хворих з іншими формами інтерсексуалізму виділення 17-КС не змінюється або зростає в 1,5–2 рази. Останнім часом визначення добової екскреції 17-КС у сечі, яка за даної патології підвищена в п'ятеро і більше, відійшло на другий план як метод з великим відсотком похибки.

Актуальним залишається проведення дексаметазонової проби з метою диференціальної діагностики різних форм ВДКН та пухлин надниркових залоз. У пацієнтів з недостатністю 21-гідроксилази вона є позитивною: добова екскреція 17-КС знижується більше ніж вдвічі.

За умов передчасного статевих розвитку, викликаного гіперандрогенізацією, необхідно провести рентгенографію кистей

рук, коли є значне прискорення процесів окостеніння і диференціювання скелету.

При ультразвуковому дослідженні відзначається гіперплазія кори надниркових залоз, у дівчаток — гіпоплазія внутрішніх статевих органів, можливе кістозне переродження яєчників.

Перед хірургічним лікуванням бажано провести генітографію або візуалізувати стан урогенітального синусу.

Паралельно необхідно провести дослідження каріотипу та статевих хроматинів (у дівчаток — 12–20%, у хлопчиків — 0%). Якщо у дитини з бісексуальною будовою зовнішніх геніталій виявлено каріотип 46XX, то вірогідність того, що у пацієнта недостатність 21-гідроксилази складає 95%.

При медико-генетичних дослідженнях знаходять мутації на гені CYP21. З метою раннього виявлення ВДКН застосовують визначення в краплині крові 17-гідроксипрогестерону, кортизолу, 4-андростендіолу (V. R. De Jesús та співавт., 2010; C. Rossi та співавт., 2011).

Лікування. Основним методом лікування недостатності 21-гідроксилази є терапія глюкокортикоїдами для пригнічення гіперсекреції АКТГ та нормалізації секреції надниркових андрогенів. Для дітей з відкритими зонами росту, особливо молодшого віку, препаратами вибору є аналоги гідрокортизону, а пролонговані синтетичні глюкокортикоїди (преднізолон, дексаметазон) діють негативно на процеси росту дитини та можуть швидко привести до передозування препарату (M. Debono, R. J. Ross, 2011).

На першому році життя доза гідрокортизону має становити 20 мг/м² на добу, в подальшому добова доза препарату повинна складатися з розрахунку 10–15 мг/м² поверхні тіла. Бажано призначати гідрокортизон у три прийоми на добу. Необхідно застережити, що довготривалий прийом глюкокортикоїдів у дозах, які перевищують рекомендовані, призводить до значної затримки або зупинки росту, яку в подальшому дуже важко ліквідувати, навіть за умов нормалізації дози. Зниження швидкості росту у пацієнтів з недостатністю 21-гідроксилази (менше 4 см на рік) свідчить про хронічне передозування глюкокортикоїдів.

У дітей із закритими епіфізарними зонами або близькими до того, можна застосовувати пролонговані глюкокортикоїди: преднізолон — 2–4 мг/м²/добу (третина дози призначається зранку, дві третини дози — перед сном) і дексаметазон — 0,25–0,35 мг/м²/добу (приймають разово у вечірні години). Цим препаратами притаманний виразніший АКТГ-пригнічуючий ефект.

Дітям з сільвтрачаючою формою недостатності 21-гідроксилази необхідна додаткова терапія мінералокортикоїдами. Використовується препарат флудрокортизон в дозі 0,05–0,3 мг/добу, бажано в два прийоми. При підборі дози необхідно орієнтуватися на клінічні прояви та лабораторні критерії мінералокортикоїдної недостатності. За умов адекватної терапії нормалізуються рівні активного реніну плазми та показники каліємії. Симптомами передозування препарату є артеріальна гіпертензія, брадикардія, уповільнення швидкості росту і пригнічення активності реніну плазми. Зазвичай, хворим на ВДКН потрібне додавання до їжі хлористого натрію або куховарської солі (1–2 г/добу).

У випадках інтеркурентних захворювань та оперативних втручань пацієнтам з ВДКН необхідно збільшувати дозу глюкокортикоїдів у 2–3 рази, рівномірно протягом доби. При неможливості перорального прийому препаратів необхідне в/м або в/в введення гідрокортизону в збільшеній дозі. Дозу мінералокортикоїдів залишають незмінною.

У пацієнтів, хворих на ВДКН, ініціація істинного передчасного статевого дозрівання може погано позначитися на кінцевому зрості дітей, тому після гормонального підтвердження активації гонадотропної функції доцільно вирішити питання про додаткове призначення препаратів пролонгованих аналогів люліберину.

Хворим на неklasичну форму недостатності 21-гідроксилази глюкокортикоїди призначаються у разі прояву прогресуючої гіперандрогенізації. Дози препаратів підбираються індивідуально, під контролем 17-ОНР та тестостерону, які необхідно підтримувати на рівні верхньої межі норми. Цим хворим не призначають замісну тера-

пію мінералокортикоїдами, і в них немає потреби у збільшенні дози за умов ургентних ситуацій.

В період вагітності жінки, хворі на ВДКН, повинні отримувати гідрокортизон або преднізолон під контролем рівня тестостерону, який має бути на верхній межі нормальних показників для вагітних жінок.

Терапія сільвтрачаючої кризи. При декомпенсації захворювання у пацієнтів з сільвтрачаючою формою ВДКН лікувальні заходи повинні починатися негайно та, в першу чергу, бути спрямовані на корекцію водно-електролітних порушень. Проводиться масивна інфузійна терапія розчинами хлористого натрію 0,9% і глюкози 5–10% з розрахунку 150 мл/кг на добу, але протягом першої та другої години необхідно ввести 25% від вказаної дози. Одночасно в/в вводиться гідрокортизон в дозі 200–300 мг/м²/добу, розділений на чотиришість прийомів. Після досягнення стабільного стану, нормалізації артеріального тиску і корекції електролітних порушень хворий переводиться на пероральний прийом гідрокортизону з додаванням флудрокортизону.

Хірургічна корекція зовнішніх статевих органів у дівчаток повинна проводитись у спеціалізованих клініках, які мають досвід лікування хворих з ВДКН.

Хірургічна корекція зовнішніх геніталій здійснюється дівчаткам із симптомами внутрішньоутробної вірилізації. Оперативне лікування з метою резекції гіпертрофованого клітора та розсічення урогенітального синусу потрібно проводити до дворічного віку пацієнта. Оперативне формування входу у вагіну бажано проводити у молодих жінок перед початком регулярного статевого життя.

Пренатальна діагностика. В основі пренатальної діагностики полягає ДНК-дослідження мутацій гену СYP21 у клітинах ворсинок хоріону на п'ятому-шостому тижнях вагітності. Пренатальну діагностику, як правило, здійснюють в сім'ях, які мають дитину, хвору на ВДКН, та у випадках, коли батьки знають, що вони є носіями дефекту гену СYP21.

Якщо батьки погоджуються залишити дитину, припускаючи, що вона має недостатність 21-гідроксилази, вагітній жінці при-

значають дексаметазон, який просякає крізь плацентарний бар'єр, у дозі 20 мкг/кг на добу. Лікування починають з п'ятого-шостого тижня вагітності. Стать майбутньої дитини визначають на 9–11 тижнях вагітності. Якщо визначена жіноча генетична стать — лікування продовжується. Якщо визначена чоловіча генетична стать, або знайдені мута-

ції гену CYP21, характерні для неklasичної форми недостатності 21-гідроксілази незалежно від статі, лікування дексаметазоном припиняють.

Для контролю ефективності лікування проводять дослідження рівня 17-ОНР в амніотичній рідині на 11 та 15 тижнях вагітності.

ВРОДЖЕНА ЛІПОЇДНА ГІПЕРПЛАЗІЯ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ

Це занадто рідка та найбільш важка форма ВДНК, яка характеризується порушенням біосинтезу всіх класів стероїдів і призводить до виразної мінералокортикоїдної та глюкокортикоїдної недостатності у дітей, хибного чоловічого гермафродітизму та первинного гіпогонадізму.

Ця форма є більш розповсюдженою в Японії та складає 1 : 250000 новонароджених. Один з 300 чоловік населення є гетерозіготним носієм.

Блокада біосинтезу стероїдних гормонів відбувається на самому ранньому етапі стероїдогенезу. Холестерин, який надходить у надниркові залози для подальшого стероїдогенезу, через дефект StAR-протеїну та недостатності 20,22-десмолази не має можливості перетворюватись на перший стероїдний гормон — прегненолон (S. R. King та співавт., 2011). Таким чином всі клітини кори надниркових залоз переповнюються холестерином, в наслідок чого формується ліпоїдна гіперплазія кори надниркових залоз (ЛГКН). Рідкі мутації гена P450scс виявляють як при класичній, так і неklasичній формах захворювання (W. L. Miller, 2011).

Клініка. Всі діти з даною патологією народжуються з жіночим фенотипом зовнішніх геніталій, як при каріотипі 46XX, так і при каріотипі 46XY.

Наднирникова недостатність проявляється у перші тижні після народження, іноді — пізніше. Швидко з'являються озна-

ки сільвтрачаючого синдрому, який призводить до токсикозу з ексикозом. Якщо не проводити адекватну патогенетичну та симптоматичну терапію, стан пацієнтів швидко погіршується. Часто за умов ЛГКН спостерігається найвища смертність серед дітей від сільвтрачаючого кризу в період новонародженості. Іноді діти народжуються вже мертвими.

Діагностика. Рівень всіх груп стероїдів низький. При проведенні стимуляційних проб з АКТГ та ХГ — відсутня реакція на стимуляцію. Значно підвищений рівень АКТГ у плазмі. Гіперкаліємія, гіпонатріємія та підвищена активність реніну плазмі є лабораторними критеріями мінералокортикоїдної недостатності.

При молекулярно-генетичному дослідженні виявляються мутації в гені StAR-протеїну.

Лікування. За умов ЛГКН всі пацієнти потребують замісної терапії глюкокортикоїдами (гідрокортизон — 10 мг/м²/добу) та мінералокортикоїдами (0,1–0,3 мг/добу).

Всі хворі з ЛГКН мають первинний гіпогонадізм. Пацієнти з чоловічим каріотипом мають жіночу будову зовнішніх статевих органів, тому мають від народження виховуватись в жіночій статі, при цьому тестікули необхідно видалити в ранньому дитячому віці. В пубертатному віці додатково призначається замісна терапія жіночими статевими гормонами.

НЕДОСТАТНІСТЬ 3β-ГІДРОКСІСТЕРОЇДДЕГІДРОГЕНАЗИ

Рідка форма ВДКН. *Класична форма:* сільвтрачаючий синдром у більшості хворих; хибний чоловічий та хибний жіночий ін-

терсексуалізм. *Неklasична форма:* передчасне адренархе, дисменорея, гірсутизм, акне, безпліддя.

Фермент 3β -гідроксистероїддегідрогеназа (3β -HSD) бере участь у біосинтезі стероїдів, необхідних для утворення мінералокортикоїдів, глюкокортикоїдів та статевих гормонів не тільки в надниркових залозах, але й у тестікулах і яєчниках. Цим зумовлена клінічна картина недостатності даного ферменту. Поряд з глюкокортикоїдною та мінералокортикоїдною недостатністю, первинний гіпогонадізм сполучений з гіперандрогенізацією зовнішніх статевих органів у дівчаток. Це відбувається за рахунок впливу дегідроепіандростерону, який виробляється та накопичується у великій кількості в надниркових залозах, тому що не має змоги метаболізуватися до кінцевих статевих гормонів. Однак у хлопчиків слабка андрогенова активність ДГЕА, недостатня для повної андрогенізації зовнішніх статевих органів, що проявляється слабкорозвинутими кавернозими тілами, іноді гіпоспадією.

Діагностика. При обстеженні виявляється зниження всіх гормонів, у біосинтезі яких бере участь 3β -гідроксистероїдде-

гідрогеназа (3β -ГСД): прогестерону, 17α -гідроксіпрогестерону, кортизолу, альдостерону, тестостерону та естрогенів. Значно підвищені рівні стероїдів, які передують блоку 3β -ГСД: прегненолону, 17α -гідроксіпрегненолону і дегідроепіандростерону. Характерне підвищення рівня (базального та стимульованого) АКТГ крові. Збільшена активність реніну плазми. Виявляється гіперкаліємія та гіпонатріємія. Прингичення підвищеного рівня стероїдів надниркових залоз при лікуванні глюкокортикоїдами.

За допомогою медико-генетичної діагностики можна виявити мутації гену HSD3B2 на короткому плечі 1 хромосоми, що значно допомагає при диференціальній діагностиці різних форм ВДКН.

Лікування. Лікування хворих з недостатністю 3β -ГСД базується на загальних принципах терапії та хірургічного втручання, як за умов дефіциту 21 -гідроксилази.

В пубертатному віці за наявності симптомів гіпогонадізму додатково застосовуються статеві гормони.

ДИСПАНСЕРІЗАЦІЯ

Діти, хворі на ВДКН, повинні перебувати на диспансерному обліку протягом усього життя. Контроль адекватності терапії оснований на показниках фізичного розвитку дитини та даних гормонального дослідження. Діти перших двох років повинні оглядатись педіатром-ендокринологом кожні три місяці, в подальшому — двічі на рік. При огляді особливу увагу необхідно приділяти масі тіла та зросту пацієнта. Проводиться регулярне дослідження рівня 17 -ОНР, який має знаходитись на верхній межі вікових показників, ДГЕА, ренінової активності плазми та електролітів крові. Раз на рік необхідно визначати кістковий вік, аж до закриття епіфізарних зон.

Заставою успішної терапії ВДКН є навчання пацієнта і його батьків правилам корекції дози препаратів. Батьки пацієнтів обов'язково повинні бути поінформовані про змінення дози у разі стресових ситуацій. Кожен пацієнт повинен мати при собі ідентифікаційну карту з вказівкою діагнозу.

Натепер розробляються нові методи лікування ВДКН. Так, запропоновані генні методи та застосування ствольових клітин, що знаходяться на доклінічній стадії, але дають певні надії на удосконалення терапії та поліпшення якості життя хворих на ВДКН (К. J. Loechner та співавт., 2010).