

Xəstəlik sinifi (XBT-10)	Endokrin sistemin xəstəlikləri, maddələr mübadiləsi və qidalanma pozğunluqları (E00-E90)
---------------------------------	---

İlkin versiyanın tərtibatçı (İSİM)	Vaqif Süleymanov
---	-------------------------

XBT-10 rubrikası	Xəstəliklər
-------------------------	--------------------

E 25.0	Fermentlərin çatmamazlığı ilə əlaqədar anadangəlmə adrenogenital pozğunluqlar
---------------	--

Anadangəlmə adrenogenital pozğunluqlar (AAP) (adrenogenital sindrom, böyrəküstü vəzinin anadangəlmə hiperplaziyası) - kortizolun biosintezində iştirak edən fermentlərin və ya nəqliyyat zülallarından birinin qüsuruna əsaslanan autosom-resessiv irsiyyət rejiminə malik xəstəliklər qrupudur .

Müalicə

Ambulator səviyyədə müalicə taktikası

AAP üçün terapiyanın məqsədi qlükokortikoidlərin minimum effektiv dozasını seçməkdir. 21-hidroksilaza çatışmazlığı olan xəstələrin müalicəsi həddindən artıq qlükokortikoidlər arasında tarazlığın daimi saxlanmasını tələb edir, bu da böyümənin yatırılması, artıq çəki, artan qan təzyiqi və hiperandrogenizmin inkişafı, sürətlənmiş böyümə ilə onların çatışmazlığı ilə dərmana səbəb olan Kuşinq sindromunun inkişafına səbəb olur.

AAP-nin bütün formaları üçün terapiyanın əsasını kortizol çatışmazlığını dolduran və bununla da adrenokortikotrop hormonun (AKTH) həddindən artıq sekresiyasını boğan qlükokortikoidlərin təyin edilməsi təşkil edir. Nəticədə, böyrəküstü vəzlər tərəfindən bu fermentativ blokda həddindən artıq sintez olunan steroidlərin sekresiyası azalır. Qlükokortikoid fəaliyyəti olan müxtəlif dərmanlar var: hidrokortizon, prednizolon, deksametazon.

Xarici cinsiyyət orqanının quruluşundan asılı olmayaraq, 21-hidroksilaza çatışmazlığı zamanı 46.XX kariotipi olan uşaqlara qadın cinsinə uyğun olaraq tərbiyyə verilməsi məqsədəuyğundur.

Dərman müalicəsi:

Açıq böyümə zonaları olan uşaqlar, xüsusən də kiçik uşaqlar üçün hidrokortizonun həb analoqları ən optimal dərmanlar hesab edilməlidir. Həyatın birinci ilində olan uşaqlarda həddindən artıq AKTH-nun ifrazını yatırmaq üçün tələb olunan hidrokortizonun ilkin gündəlik dozası 20 mq/m² çata bilər.

Bir yaşdan yuxarı uşaqlarda **hidrokortizonun (hydrocortisonune)** gündəlik dozası orta hesabla 10-15 mq/m² olmalıdır. Dərman gündə üç dəfə bərabər dozada verilir (saat 7.00, 15.00 və 22.00).

AAP –nin duz itirəni forması olan bütün uşaqlara gündə 1-2 dəfə 0,05-0,2 mq/sut dozada fludrokortizon əlavə olunmalıdır, həmçinin pəhrizə əlavə olaraq 1-2 q süfrə duzu əlavə etmək tövsiyə olunur.

Körpələrdə **mineralokortikoidlərə** ehtiyac daha yüksəkdir və gündə 0,3 mq çata bilər (doza 3 dəfə qəbula bölünə bilər).

Duz itirilməsi sindromunun klinik təzahürləri olmayan uşaqlarda mineralokortikoidlərin subklinik çatışmazlığı ola bilər, bunun meyarı renin səviyyəsinin artmasıdır. Belə hallarda **fludrokortizon (fludrocortisone)** istifadəsi təyin edilməlidir.

Qapalı və ya qapalı böyümə zonaları uşaqlarda **prednizolon (prednisolone) və ya deksametazon (dexamethasone)** istifadə olunur..

AAP -nin qeyri-klassik forması üçün kiçik dozalarda qlükokortikoidlər istifadə olunur (məsələn, 5-10 mq prednizolon gündə 2 dəfə).

Əsas dərmanların siyahısı (100% istifadə ehtimalı ilə):

Dərman qrupu	Dərmanın beynəlxalq adı	Tətbiq üsulu
Qlükokortikosteroidlər	Hidrokortizon (Hydrocortisone)	8-10 mq/m ² /sut, 3 dəfəyə
	Prednizolon (Prednisolone) (böyümə zonaları bağlanmağa yaxın olan uşaqlarda)	Daxilə, 2-4 mq/m ² /sut, 2 dəfəlik dozada (1/3 doza səhər 6-da və 2/3-ü saat 23-də)
	Deksametazon (Dexametasone) (böyümə zonaları bağlanmağa yaxın olan uşaqlarda)	Daxilə, 0,25 - 0,35 mq/m ² , sutkada 1 dəfə axşam
Mineralokortikoidlər	Fludrokortizon (Fludrocortisone)	0,05 – 0,15 mq/sut 2 dəfəyə (6, 17 saatlarda) - Həyatın 1-ci ilində olan

		uşaqlarda doza 0,3 mq/sut 3 dəfəyə çata bilər (saat 6:00-da – 1/2 sutkalıq doza, 14 və 22:00 saatda – ¼ sutkalıq doza) <i>Süfrə duzu ilə birlikdə (gündə 2 qrama qədər)</i>
--	--	---

Qeyri-dərman müalicəsi:

Rejim – 2

Pəhriz masası № 15

Duz itirən forma üçün – 1-2 qram əlavə süfrə duzu.

Cərrahi müdaxilə: yox.

Ədəbiyyat

Врожденная дисфункция коры надпочечников

Версия: Клинические протоколы МЗ РК - 2017 (Казахстан)

<https://diseases.medelement.com/disease/%D0%B2%D1%80%D0%BE%D0%B6%D0%B4%D0%B5%D0%BD%D0%BD%D0%B0%D1%8F-%D0%B4%D0%B8%D1%81%D1%84%D1%83%D0%BD%D0%BA%D1%86%D0%B8%D1%8F-%D0%BA%D0%BE%D1%80%D1%8B-%D0%BD%D0%B0%D0%B4%D0%BF%D0%BE%D1%87%D0%B5%D1%87%D0%BD%D0%B8%D0%BA%D0%BE%D0%B2/15281>