

Не классическая врожденная гиперплазия надпочечников, вследствие дефицита 21-гидроксилазы

Номер статьи: [ORPHA95698](#)

Резюме

Не классическая врожденная гиперплазия надпочечников, вследствие дефицита 21-гидроксилазы (НВГН) является более легкой формой врожденной гиперплазии надпочечников (ВГН; см. этот термин) и характеризуется более поздним появлением симптомов избытка андрогенов, проявляющегося у женщин и раннего ложного полового созревания у представителей обоих полов. Распространенность заболевания варьирует от 1/1,000-1/500 в общей европеоидной популяции, но возрастает до 1-2% среди инбредных популяций, таких как восточные европейские евреи (Ашкенази) Заболевание не является редким

Начало болезни приходится на период полового созревания с варибельным постнатальным избытком андрогенов (раннее оволосение лобка, гирсутизм, угри, алопеция, ановуляция и нерегулярность менструаций) и в постпубертатный период болезнь может быть похожа на синдром поликистоза яичников (СПКЯ; см. этот термин). Кроме того, заболевание может иногда протекать бессимптомно.

Причиной болезни является мутация в CYP21A2 гене, локализованном в хромосоме 6p21.3. НВГН не дает повышения уровней кортизола и альдостерона, но повышает количество андрогенов.

Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу

Рецензент документа оригинала:

- o Professor Juliane Léger

Последнее обновление: 10 2012

Переведено: ООО «Диалект Сити» и МРБООИ «СПИПОРЗ»

Рецензент документа перевода:

- o Мельниченко Г.А.

Переведено: 06 2013

Данная статья была переведена при финансовой поддержке Представительства «Шайер Фармасьютикал Контрактс Лимитед» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»



Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.



Дополнительную информацию о заболевании вы можете найти на www.orpha.net 1