Псевдогиперальдостеронизм, или синдром Лиддля — наследственная тубулопатия, проявляющаяся в раннем детском возрасте. Характерно повышение чувствительности рецепторов почечных канальцев к альдостерону, уровень его в пределах нормы.

Врождённые адреногенитальные синдромы

Врождённые адреногенитальные синдромы (врождённая гиперплазия надпочечников) — аутосомно-рецессивные заболевания, вызываемыми врождёнными ферментопатиями. Возникающий из-за дефицита фермента недостаток глюкокортикоидов приводит к увеличению синтеза АКТГ с последующей значительной двусторонней гиперплазией коркового слоя надпочечников. Средний вес надпочечников увеличен в 5–10 раз и превышает 60 г. Железы буроватого цвета, клетки их содержат мало липидов, видны включения липофусцина. Синтез основных стероидных гормонов нарушен, что создаёт избыток андрогенных гормонов, приводящий к вирилизму. В 90% случаев причина патологии — дефицит 21-гидроксилазы, отмечаемый у 0,01% населения. Выделяют вирилизирующую и сольтеряющую формы заболевания.

 Вирилизирующая форма. За счёт гиперплазии коры выявляют нормальный или несколько пониженный уровень кортизола в сочетании со значительным ростом уровня тестостерона. В результате у девочек происходит увеличение клитора, увеличение и сращение больших половых губ (ложный гермафродитизм), вирилизация, отсутствие менструаций, а у мальчиков — макрогенитосомия. У детей отмечают ускоренный рост, избыточное развитие скелетных мышц, раннее оволосение по мужскому типу. Ускоренное созревание костей приводит к преждевременной остановке роста ребёнка к 10–12 годам, в результате дети остаются низкорослыми.

 Сольтеряющая форма бывает в 10% случаев, как правило, у носителей HLA-Bw47 и протекает очень тяжело, что связано с полным отсутствием названного фермента. У больных возникает не только вирилизм, но и значительные электролитные нарушения (дефицит натрия и хлоридов из-за их усиленного выведения с мочой), обусловленные

дефицитом альдостерона. Без заместительной гормональной терапии заболевание быстро заканчивается летальным исходом.

Дефицит 11β-гидроксилазы составляет примерно 5–8% случаев адреногенитального синдрома. Возникает избыточная продукция 11-дезоксикортизола и 11-дезоксикортикостерона, обладающих выраженным минералкортикоидным эффектом, что приводит помимо вирилизации к стойкой артериальной гипертензии, гипокалиемии и гиперпигментации кожи. Правильное и своевременное лечение глюкокортикоидами (как и при вирилизирующей форме недостаточности 21-гидроксилазы) обеспечивает нормальное физическое и половое развитие.

Дефицит 3β-гидроксистероиддегидрогеназы нарушает синтез стероидных гормонов на самых ранних этапах. Отмечают полное отсутствие кортизола и альдостерона при незначительном образовании андрогенов. Заболевание протекает тяжело, по типу сольтеряющей формы без вирилизации у девочек или с ложным гермафродитизмом у мальчиков, и, как правило, быстро заканчивается смертью.

Дефицит 17α-гидроксилазы бывает редко. Возникает нарушение синтеза кортизола и других 17-гидроксикортикостероидов, а также эстрогенов и андрогенов. У больных развиваются артериальная гипертензия, мужской псевдогермафродитизм, задержка полового развития у девочек, отсутствие подмышечного и лобкового оволосения, гипокалиемия. Если заболевание не было выявлено в неонатальном периоде , возможно восприятие мальчиков как девочек. Это связано с формированием у них внешне нормальных женских половых органов, тогда как яички остаются в брюшной полости или паховых каналах.

Дефицит 18-гидроксилазы нарушает образование альдостерона. Болезнь протекает по типу сольтеряющей формы (но без артериальной гипертензии) и заканчивается быстрым летальным исходом. Синтез кортизола не нарушен, поэтому гиперплазии ретикулярной зоны надпочечников и гиперпродукции адреналовых гормонов не происходит.

Редко встречают дефицит 20,22-десмолазы, затрудняющий образование активных форм стероидных гормонов (альдостерона, кортизола, андрогенов) из холестерина. Формируется врождённая липоидная гиперплазия коры надпочечников (синдром Прадера), когда клетки коркового слоя переполнены липидами (холестерином и его эфирами). Отмечают развитие наружных половых органов по женскому типу у мальчиков и вирилизацию у девочек. Заболевание протекает тяжело, обычно заканчивается летальным исходом уже в первые дни после родов.

Снижение функции коры надпочечников

Снижение функции коры надпочечников (гипокортицизм) вызвано поражением не менее 80–90% коркового слоя обоих надпочечников, может быть врождённым и приобретённым, первичным и вторичным, острым (адреналовый криз) и хроническим (болезнь Аддисона).

Интересные статьи:

1) Основы иммунного ответа

2) Легочная регуляция КОС

3) Патогенез апоптоза