



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

1. Τι είναι τα επινεφρίδια;

Τα επινεφρίδια είναι δύο μικροί αδένες σχήματος φουντουκιού οι οποίοι βρίσκονται επάνω από τους νεφρούς. Στο εξωτερικό τμήμα των επινεφριδίων (που ονομάζεται φλοιός των επινεφριδίων) παράγονται τρεις πολύ σημαντικές στεροειδείς ορμόνες:

1. **Κορτιζόνη:** Ελέγχει τα επίπεδα νατρίου και σακχάρου στο αίμα και βοηθάει στη διατήρηση φυσιολογικών επιπέδων ενέργειας στο σώμα. Η κορτιζόνη είναι απαραίτητη για να διατηρηθεί η αρτηριακή μας πίεση σε φυσιολογικά επίπεδα, να μην πάθουμε υπογλυκαιμία (χαμηλό σάκχαρο) αλλά και για να βοηθήσει τον οργανισμό να αντιμετωπίσει δύσκολες καταστάσεις όπως το στρες μιας λοίμωξης ή ενός σοβαρού τραυματισμού, γι' αυτό και είναι γνωστή και ως «ορμόνη του στρες». Η κορτιζόνη είναι συνεπώς μία ορμόνη απόλυτα απαραίτητη για τη διατήρηση της ζωής.
2. **Αλδοστερόνη:** Ρυθμίζει τους ηλεκτρολύτες (Νάτριο και Κάλιο) στο αίμα και μειώνει την αποβολή αλατιού (δηλαδή νατρίου) στα ούρα. Βοηθά στη διατήρηση της αρτηριακής μας πίεσης σε φυσιολογικά επίπεδα
3. **Ανδρογόνα των επινεφριδίων:** Είναι μία ομάδα ορμονών οι οποίες αν και το όνομά τους παραπέμπει σε ανδρικές ορμόνες, παράγονται φυσιολογικά από τα επινεφρίδια τόσο των αγοριών όσο και των κοριτσιών.

2. Τι είναι η συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων (ΣΥΕ);

Ο όρος συγγενής υπερπλασία των επινεφριδίων (συχνά συντομευμένη σε ΣΥΕ) σημαίνει:

Συγγενής: κατάσταση (νόσημα) παρούσα από τη γέννηση

Επινεφρίδια: οι αδένες που επηρεάζονται

Υπερπλασία: υπερανάπτυξη ή πάχυνση του εξωτερικού τμήματος των επινεφριδίων που συμβαίνει επειδή τα επινεφρίδια δεν καταφέρνουν να παράγουν αρκετή ποσότητα κορτιζόνης και αλδοστερόνης και συνεπώς προσπαθούν να μεγαλώσουν, να «υπερτραφούν» μήπως τα καταφέρουν.

3. Τί συμβαίνει στη ΣΥΕ;

Τα επινεφρίδια παράγουν κορτιζόλη και τις υπόλοιπες στεροειδείς ορμόνες ξεκινώντας από τη χοληστερόλη. Αυτό γίνεται με τη δράση πολλών ενζύμων. Στα παιδιά με ΣΥΕ υπολειμатурεί ένα από τα ένζυμα που απαιτούνται για την παραγωγή κορτιζόλης. Εκτός από κορτιζόλη, 3 στα 4 παιδιά με ΣΥΕ δεν είναι σε θέση να συνθέσουν και αρκετή αλδοστερόνη. Το σώμα αισθάνεται ότι δεν υπάρχει αρκετή κορτιζόλη και προσπαθεί να διεγείρει τα επινεφρίδια (τα «μαστιγώνει» με αποτέλεσμα να μεγαλώνουν) για να συνθέσουν αρκετή κορτιζόνη. Στη σοβαρές διαταραχές των ενζύμων η προσπάθεια αυτή είναι αναποτελεσματική, υπάρχει αδυναμία παραγωγής των απαραίτητων ορμονών. Η υπερδραστηριότητα των επινεφριδίων οδηγεί στην υπερπαραγωγή των ανδρογόνων των επινεφριδίων, τα οποία φυσιολογικά παράγονται σε μικρές ποσότητες. Τελικά, δηλαδή στη ΣΥΕ έχουμε μειωμένη δυνατότητα (έως πλήρη αδυναμία) σύνθεσης κορτιζόλης και αλδοστερόνης και ταυτόχρονα υπερπαραγωγή ανδρογόνων τα οποία έχουν αρρενοποιητικές ιδιότητες.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

4. Πως κληρονομείται η ΣΥΕ;

Οι λειτουργίες του οργανισμού μας ελέγχονται από τα γονίδια μας τα οποία περιέχουν συγκεκριμένες εντολές. Κάθε παιδί κληρονομεί ένα γονίδιο από τον πατέρα του και ένα από την μητέρα του. Συνεπώς κάθε λειτουργία ελέγχεται από δύο γονίδια. Για να εκδηλωθεί η συγκεκριμένη ασθένεια θα πρέπει το παιδί να κληρονομήσει και από τους δύο γονείς του γονίδια τα οποία δε λειτουργούν φυσιολογικά. Στη συγκεκριμένη περίπτωση τα παθολογικά αυτά γονίδια είναι υπεύθυνα για τη σύνθεση ενός ενζύμου που είναι απαραίτητο για την παραγωγή της κορτιζόνης και της αλδοστερόνης. Το τελικό αποτέλεσμα της ανεπάρκειας αυτής είναι ότι τα επινεφρίδια δεν μπορούν να συνθέσουν κορτιζόνη και αλδοστερόνη.

5. Πώς εκδηλώνεται η ΣΥΕ σε ένα παιδί, τι συμπτώματα παρουσιάζει;

Οι εκδηλώσεις της ΣΥΕ εξαρτώνται από το ποσοστό ανεπάρκειας του ενζύμου σε ένα παιδί. Σε μερικά παιδιά δεν λειτουργεί καθόλου το ένζυμο και έτσι δεν μπορούν να παράγουν καθόλου κορτιζόλη. Αυτά τα παιδιά επηρεάζονται περισσότερο και διαγιγνώσκονται με ΣΥΕ αμέσως μετά τη γέννηση. Σε άλλα παιδιά διατηρείται σε κάποιο βαθμό η ικανότητα του ενζύμου και συνεπώς τελικά παράγεται αρκετή ποσότητα κορτιζόνης. Σε αυτά τα παιδιά η διάγνωση καθυστερεί και μπορεί να γίνει αργότερα στην παιδική ή εφηβική ηλικία.

Τα επινεφρίδια αρχίζουν να λειτουργούν πριν τη γέννηση, στο έμβρυο. Στα παιδιά που πάσχουν από ΣΥΕ πέραν της δυσκολίας στη σύνθεση κορτιζόνης, παράγονται και πολύ μεγαλύτερες ποσότητες ανδρογόνων σε σχέση με το φυσιολογικό. Στα κοριτσάκια, αυτό επηρεάζει τον τρόπο ανάπτυξης των έξω γεννητικών τους οργάνων. Η κλειτορίδα μεγαλώνει, τα χείλη του αιδοίου μπορεί να ενωθούν μεταξύ τους και τα ανοίγματα για τον κόλπο και την ουρήθρα μπορούν να κλείσουν εν μέρει. Αυτές οι αλλαγές ονομάζονται αρρενοποίηση. Τα αγοράκια μπορεί να έχουν ελαφρώς πιο σκούρο δέρμα από το συνηθισμένο στο πέος και το όσχεό τους.

Στις σοβαρές μορφές ΣΥΕ, επειδή τα παιδιά δεν μπορούν να συνθέσουν ούτε αρκετή κορτιζόνη ούτε και αρκετή αλδοστερόνη χάνουν πάρα πολύ αλάτι (νάτριο) στα ούρα τους. Αυτό σημαίνει ότι τα επίπεδα αλατιού στο αίμα αλλά και η αρτηριακή τους πίεση πέφτουν επικίνδυνα μέσα στις πρώτες δύο ή τρεις εβδομάδες της ζωής (ή και αργότερα εάν δεν λαμβάνουν σωστά την αγωγή τους). Το βρέφος δεν παίρνει βάρος, είναι πιθανό να κάνει εμετό και να είναι αφυδατωμένο και ανήσυχο. Εάν αυτή η κατάσταση δεν αντιμετωπιστεί, το βρέφος θα αρρωστήσει πολύ σοβαρά. Η κατάσταση αυτή ονομάζεται "επινεφριδιακή κρίση" και μπορεί να αποβεί μοιραία εάν δεν αντιμετωπιστεί εγκαίρως.

Τα παιδιά που μπορούν να παράγουν κάποιες ποσότητες κορτιζόνης (όπου δηλαδή υπάρχει ήπια ανεπάρκεια του ενζύμου) έχουν πιο ήπια κλινική εικόνα και εμφανίζουν αργότερα στην παιδική ή εφηβική ηλικία σημεία αρρενοποίησης δηλαδή αυξημένη τριχοφυΐα ιδιαίτερα σε συγκεκριμένα σημεία του σώματος, που αποκαλείται «δασυτριχισμός», ακμή, διαταραχές εμμήνου ρύσεως και υπογονιμότητα.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

6. Υπάρχουν διαφορετικοί τύποι ΣΥΕ;

Υπάρχουν διαφορετικοί τύποι ΣΥΕ ανάλογα με το ποιο ένζυμο λείπει αλλά και αν η δυσλειτουργία του είναι πλήρης ή μερική. Αυτή η ταξινόμηση μας βοηθά να κατανοήσουμε την κατάσταση και να αποφασίσουμε για τις καλύτερες επιλογές θεραπείας. Ο βαθμός που έχει επηρεαστεί ένα ένζυμο των επινεφριδίων μπορεί να είναι διαφορετικός ακόμη και σε παιδιά από την ίδια οικογένεια. Από όλα τα ένζυμα των επινεφριδίων, η ανεπάρκεια του ενζύμου της 21 υδροξυλάσης αποτελεί τη συχνότερη αιτία της συγγενούς υπερπλασίας επινεφριδίων καθώς αποτελεί περίπου το 95% των περιπτώσεων. Το ένζυμο αυτό ανάλογα με την αλλαγή που έχει υποστεί (μετάλλαξη) μπορεί να λειτουργεί μερικώς ή καθόλου, με το τελευταίο να οδηγεί στη σοβαρότερη μορφή της νόσου.

7. Πώς αντιμετωπίζεται η ΣΥΕ;

Η ΣΥΕ αντιμετωπίζεται με θεραπεία υποκατάστασης δηλαδή χορήγηση των ορμονών που λείπουν σε μορφή χαπιού. Το δισκίο που χρησιμοποιείται συχνότερα σε παιδιά για την υποκατάσταση της κορτιζόλης είναι γνωστό ως **υδροκορτιζόνη**. Το δισκίο που χρησιμοποιείται για την υποκατάσταση της αλδοστερόνης είναι γνωστό ως **φθοριοϋδροκορτιζόνη**. Στα μωρά που έχουν χαμηλά επίπεδα αλδοστερόνης, είναι συνήθως απαραίτητο να χορηγούμε επιπλέον αλάτι (που ονομάζεται χλωριούχο νάτριο) για το πρώτο έτος της ζωής προκειμένου να τα διευκολύνουμε να διατηρήσουν τα επίπεδα αλατιού τους στο αίμα σε φυσιολογικά επίπεδα.

8. Τι γίνεται με τα υψηλά επίπεδα ανδρογόνων;

Δίνοντας στα παιδιά θεραπεία υποκατάστασης (δηλαδή χορηγώντας τις ορμόνες που λείπουν ή δυσκολεύονται να παράγουν) το σώμα τους σταματά να προσπαθεί να κάνει τα επινεφρίδια τους να υπερλειτουργούν και έτσι πλέον δεν υπερπαράγουν ανδρογόνα.

9. Θα αναπτυχθεί φυσιολογικά το παιδί μου;

Ο στόχος της θεραπείας είναι η φυσιολογική αύξηση και ανάπτυξη, καθώς και η πρόληψη προβλημάτων υγείας στη μετέπειτα ζωή. Ωστόσο, είναι δύσκολο να ρυθμιστεί η κατάλληλη δόση ορμονών.

1. Η υπερβολική δόση υδροκορτιζόνης προκαλεί αύξηση βάρους και επιβράδυνση της ανάπτυξης και η υπερβολική δόση φθοριοϋδροκορτιζόνης μπορεί να προκαλέσει υψηλή αρτηριακή πίεση
2. Αν η δόση της υδροκορτιζόνης και φθοριοϋδροκορτιζόνης είναι μικρή μπορεί να οδηγήσει σε απώλεια αλατιού και υψηλά επίπεδα ανδρογόνων αλλά και κάνει πιο πιθανό να συμβεί μια επινεφριδιακή κρίση κατά τη διάρκεια ασθενειών.



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

Συνεπώς, προσπαθούμε να πετύχουμε μία ισορροπία μεταξύ των δύο αυτών άκρων, να χορηγούμε κάθε φορά την κατάλληλη δόση. Επειδή το παιδί είναι ένας αναπτυσσόμενος οργανισμός (αλλάζει το βάρος, το ύψος και η λειτουργία του οργανισμού) γι' αυτό η παρακολούθηση και ο εργαστηριακός έλεγχος ενός παιδιού με ΣΥΕ γίνεται ανά τακτά χρονικά διαστήματα. Με τον τρόπο αυτό προσαρμόζουμε τη δόση των ορμονών στις ανάγκες του παιδιού.

10. Μπορεί το παιδί μου να ζήσει μια φυσιολογική ζωή;

Ναι. Εάν το παιδί σας λαμβάνει σωστά την αγωγή του και παρακολουθείται τακτικά θα είναι σε θέση να ζει μία φυσιολογική ζωή και να κάνει ό, τι κάνουν και οι φίλοι του.

11. Τι συμβαίνει αν το παιδί μου είναι άρρωστο;

Σε ένα άτομο χωρίς ΣΥΕ, ο οργανισμός του έχει τη δυνατότητα προσαρμογής, δηλαδή είναι σε θέση να παράγει περισσότερη κορτιζόλη εάν χρειάζεται, π.χ. κατά τη διάρκεια ασθενειών, χειρουργείων ή άλλων καταστάσεων αυξημένου στρες. Τα παιδιά με ΣΥΕ δεν μπορούν να ανταποκριθούν στο στρες αυξάνοντας αυτόματα τη σύνθεση κορτιζόνης. Για το λόγο αυτό πρέπει να πάρουν επιπλέον υδροκορτιζόνη για να βοηθήσουν το σώμα τους να ανταπεξέλθει και να παραμείνει καλά.

Το παιδί σας θα χρειαστεί διπλή (ή μερικές φορές τριπλή) από τη συνήθη δόση υδροκορτιζόνης κατά τη διάρκεια παιδικών ασθενειών. Εάν το παιδί είναι σοβαρά άρρωστο ή έχει ατύχημα ή εάν κάνει εμέτους και δεν μπορεί να λάβει τη δόση της υδροκορτιζόνης τότε η αγωγή πρέπει να χορηγείται με τη μορφή ενδομυϊκής ένεσης. Μην ανησυχείτε, θα εκπαιδευτείτε κατάλληλα για την περίπτωση αυτή. Στη συνέχεια, το παιδί πρέπει να μεταφερθεί στο πλησιέστερο τμήμα επειγόντων περιστατικών για αξιολόγηση και θεραπεία.

Όλες οι οικογένειες που έχουν παιδί με ΣΥΕ θα πρέπει να έχουν μια ένεση υδροκορτιζόνης διαθέσιμη και να ξέρουν πώς να τη χορηγήσουν. Ορισμένα παιδιά μπορεί να έχουν χαμηλές τιμές σακχάρου στο αίμα κατά τη διάρκεια σοβαρής ασθένειας και χρειάζονται επιπλέον γλυκόζη.

12. Υπάρχουν προβλήματα αργότερα στην ενήλικη ζωή;

Οι ασθενείς με ΣΥΕ συνήθως λαμβάνουν κορτιζόνη εφ' όρου ζωής. Εάν η αγωγή είναι καλά ρυθμισμένη κατά την παιδική ηλικία, τα περισσότερα παιδιά φτάνουν στο αναμενόμενο τελικό ύψος. Η σωστή ρύθμιση της θεραπείας είναι σημαντική και κατά τη διάρκεια της ενήλικης ζωής για να αποφευχθούν επιπλοκές όπως οστεοπόρωση, παχυσαρκία και υπέρταση. Μερικοί ενήλικες έχουν προβλήματα με τη γονιμότητά τους, αλλά υπάρχουν πλέον πολλές λύσεις που μπορούν να συζητηθούν.

13. Χρήσιμοι Σύνδεσμοι για τους γονείς

www.livingwithcah.com

www.eurospe.org



ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ

www.apeg.org.au

www.caresfoundation.org

www.dsdfamilies.org

HNE Kids Health. Autosomal Recessive Inheritance Genetics
<http://www.youtube.com/watch?v=Nv6qUsKYodA>