

# KONGENITÁLNÍ ADRENÁLNÍ HYPERPLAZIE (CAH)



**Novák I, Kuliaček P, Tomášek J,  
Neumann D<sup>1</sup>, Králová M<sup>2</sup>, Janeček L<sup>2</sup>**



**Urologická klinika, <sup>2</sup>Oddělení dětské chirurgie a traumatologie, <sup>1</sup> Dětská klinika  
Fakultní nemocnice a LF UK, Hradec Králové**

## Úvod:

\*Kongenitální adrenální hyperplazie (CAH) představuje soubor autozomálně recesivně dědičných poruch syntézy steroidních hormonů. Nejčastěji jde o deficit 21-hydroxylázy (90%). Vzácnější je deficit 11 $\beta$ -hydroxylázy a vzácně následují deficity 3 $\beta$ -hydroxysteroidní dehydrogenázy, 17/17, 20 $\alpha$ -lyázy, StAR a P450SSC, P450-oxidoreduktázy. Klasické, závažné formy deficitu 21-hydroxylázy, se projevují již prenatální virilizací plodu (u dívek malformací genitálu, u chlapců makrogenitozomií). Postnatálně, pokud není včas zahájena substituce deficitu steroidů, vede porucha ke ztrátě soli (salt wasting), hyponatremií, hyperkalemii, dehydratací, hypotenzí, rozvojem šokového stavu až smrtí. Nedostatečná regrese virilizačních změn genitálu u dívek při adekvátní substituční léčbě je s odstupem času indikována k rekonstrukční operaci zevních genitálií.

\*Prezentujeme retrospektivní rozbor klinického souboru nemocných s CAH.

## Soubor:

\* sledované období leden 2000 - květen 2015

\* v tomto období ve FN Hradec Králové dispenzarizováno celkem 25 nemocných s CAH (věk 1 měsíc - 15 let, v průměru 10,5 roku)

- 11 chlapců
- 14 dívek

\* 17 na konzervativní léčbě, 8 po rekonstrukčních operacích genitálu

## Výsledky:

\* všech 11 chlapců léčeno trvalou hormonální substitucí (glukokortikoidy + mineralokortikoidy)

\* 1 dívka s neklasickou formou CAH bez nutnosti substituční i operační léčby

\* 13 dívek s klasickou formou CAH na trvalé substituční léčbě (glukokortikoidy + mineralokortikoidy)

- -3x u mírné hypertrofie klitoris pouze na substituční léčbě - regrese bez nutné operační korekce
- -7 dívek po primární rekonstrukční operaci ve věku 2-7 let, Ø 4,5 roku (resekční klitoroplastika + genito + vaginoplastika technikou „cut back“ nebo „U“ lalokem dle Donahoe)
  - u všech 7 před výkonem provedeno diagnostické panendoskopické a rentgenologické vyšetření dolních močových cest a vagíny ve věku 5měsíců - 5 let (Ø 2,8 roku)
    - -6x nález nízkého a 1x vysokého typu urogenitálního sinu
- -1x provedena sekundární plastika velkých stydkých pysků
- -2 dívky na vyšetření a operaci čekají

\*Všechny primárně operované plastiky včetně jedné sekundární se zhojily nekomplikovaně, s dobře hodnoceným kosmetickým efektem rodiči / pacientkou.

## Závěr:

\*Časná a trvalá substituce hormonů u chlapců a části dívek je plně dostačující léčbou, která umožňuje plnohodnotný život postiženým CAH.

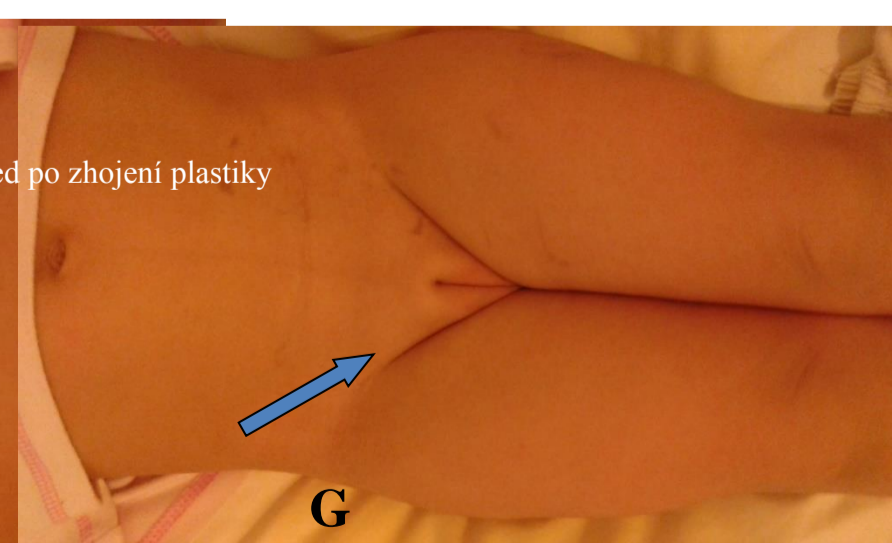
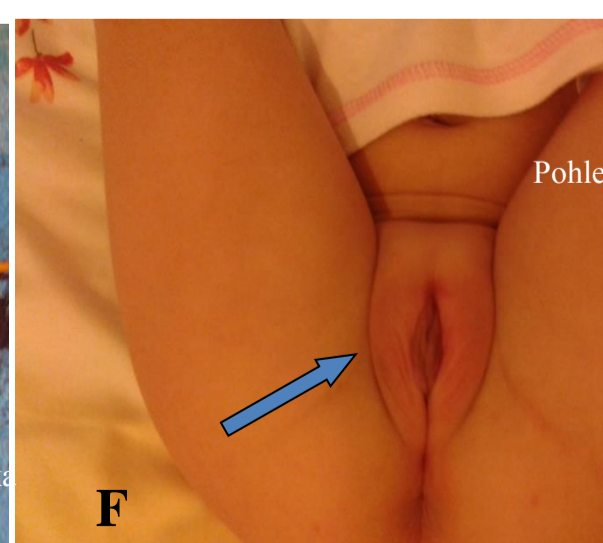
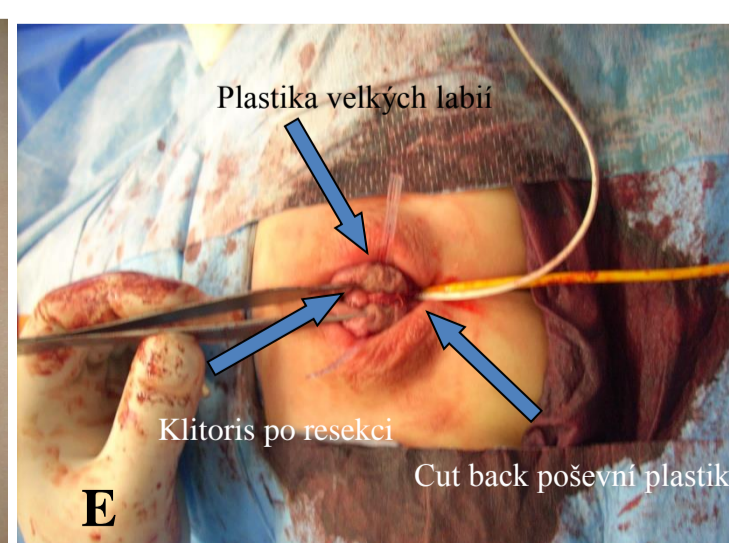
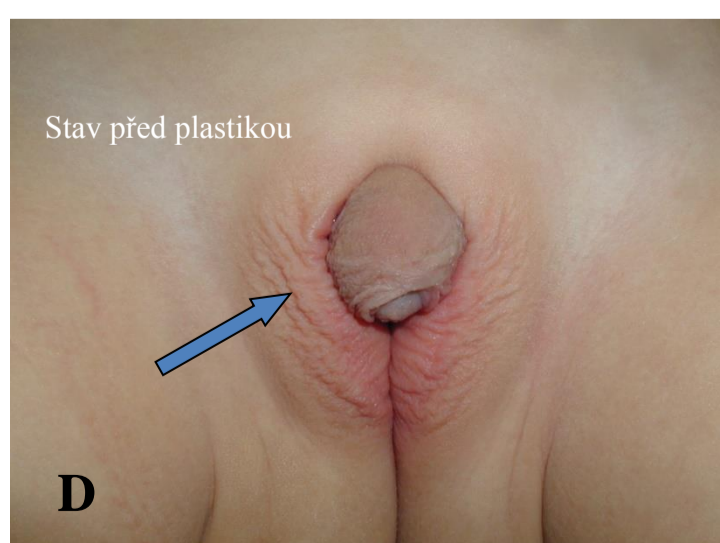
\*Rekonstrukční operace genitálu a pochvy u dívek při vysokém typu urogenitálního sinu jsou náročnější, zejména stran obnovení kontinence moče a funkční anatomie pochvy (délka, šíře introitu).

\*Po primární rekonstrukci lze anatomicky počítat s dobrými výsledky operace. Nelze vyloučit drobné kosmetické úpravy v pozdějším věku dle přání pacientek.

\*Z funkčního hlediska i po anatomicky úspěšné primární operaci nelze vyloučit nutné dodatečné výkony v adolescenci či dospělosti (inkontinence, stenózy pochvy).

\*Otázkou zůstává načasování věku indikace k invazivním diagnostickým vyšetřením a následně rekonstrukčnímu výkonu – ???

Obr. A-C  
resekční klitoroplastika



Obr. D-G: resekční klitoro +genito-vagino („cut back“) plastika

Obr. H-I:  
řešení anomálie pravého velkého labia