

## Pubertas praecox

• Csecsemő- és Gyermekgyógyászati Szakmai Kollégium •

Az irányelvet összeállította: dr. Luczay Andrea

### Definíció

A serdülés jeleinek harmonikus, egymás utáni megjelenése lányoknál 8 éves kor (menarche 11 éves kor), fiúknál 9 éves kor előtt. Mivel a serdülési jelek gyakran izoláltan jelennek meg, és a nemek szerint különböző ok állhat a háttérben, az alábbiakban az egyes serdülési jelek izolált megjelenésének diagnosztikáját tárgyaljuk.

### Telarche praecox lányoknál

#### Definíció

Az emlőmirigy tapinthatóvá válása 8 éves kor előtt.

#### Okok

- n* 2 éves kor alatt általában átmeneti jelenségről van szó. Ha a gyermek magassága és csontkora életkorának megfelelő, s a hasi ultrahang kóros eltérést nem mutat, további vizsgálatok nélkül csak klinikai megfigyelés javasolt.
- n* Valódi, centrális korai nemi érés (organikus agyi eltérés lehetséges: hamartoma, tumor (kb. 10%); hydrocephalus; koponyabesugárzás utáni állapot; az esetek kb. 80%-a idiopátiás).
- n* Nem valódi, perifériás korai nemi érés: multicystás ováriumszindróma (autonóm multiplex follicularis ovarialis ciszták az ováriumban), McCune-Albright-szindróma, gonadotropint vagy ösztrogént termelő ovarialis vagy adrenalis tumor.
- n* Hypothyreosis.
- n* Ösztrogénexpozíció.

#### Diagnózis

- n* Anamnézis:
  - korábbi átmeneti androgén hatás (kezelt CAH), exogén ösztrogén.
- n* Fizikális vizsgálat:
  - tejskávéfoltok (McCune-Albright-szindróma: kiegészítő vizsgálatként koponya-, femur-, tibiarentgen javasolt fibrosus dysplasia kimutatására).
- n* Testmagasság mérése, növekedési ütem meghatározása: felgyorsult növekedés organikus okra utal.
- n* Csontkor-meghatározás:
  - előrehaladt csontkor organikus okot jelent.
- n* Hasi és kismedencei ultrahang:
  - petefészkek, mellékvesék nagysága, szerkezete (ciszták, tumor).
- n* Szérumösztrogén:
  - magas (valódi vagy nem valódi korai nemi érés).

*n* GnRH-stimulációs teszt:

- alacsony LH, FSH: perifériás eredet;
- LH-csúcs/FSH-csúcs > 1 esetén centrális eredet.

*n* Igazolt centrális folyamat esetén koponya CT/MRI a daganat kizárására.

## Pubarche praecox lányoknál

### Definíció

Pigmentált vastag szőrszálak megjelenése 8 éves kor előtt a szeméremdombon és a nagyajkakon.

### Okok

- n* Adrenarche praecox (mellékvesekéreg eredetű androgének korai megjelenése, mindig izolált folyamat);
- n* congenitalis adrenalis hyperplasia: 21-OH-def., 11 $\beta$ -OH-def., 3 $\beta$ -HSD-def. (egyéb virilizációs jelek, pl. clitoromegalia is kísérik);
- n* androgént termelő adrenalis vagy ovarialis tumor.

### Diagnózis

- n* Családi anamnézis:
  - korábban már előfordult kóros virilizáció (CAH).
- n* Fizikális vizsgálat:
  - clitoromegalia – kóros androgén hatás.
- n* Testmagasság mérése, növekedési ütem megállapítása:
  - előrehaladt növekedés – kóros androgén hatás.
- n* Csontkor-meghatározás:
  - csontkor előrehaladt – kóros androgén hatás;
  - csontkor életkornak megfelelő: adrenarche praecox.
- n* Ultrahang:
  - mellékvesék, ováriumok szerkezete, tumorgyanú esetén: CT-vizsgálat.
- n* Szérum 17-OHP:
  - magas – 21-OH-def.
- n* Szérum DHEA-S:
  - magas – adrenalis eredet.
- n* Szérumtesztoszteron, -androsztendion:
  - magas- ovarialis eredet (polycystás ovárium, tumor).
- n* ACTH-stimulációs teszt:
  - 17-OHP: magas – 21-OH-def.;
  - 11-dezoxi-kortizol: magas – 11 $\beta$ -OH-def.
  - 17OHPreg/17-OHP hányados: magas – 3 $\beta$ -HSD-def.

- n* Hosszú dexamethason szuppressziós próba:
  - szérum DHEA-S:
    - magas, de szupprimálható: adrenarche praecox v. CAH;
    - magas, nem szupprimálható: adrenalis tumor.

## Pubarche praecox fiúknál

### Definíció

Pigmentált, vastag szőrszálak megjelenése a hímvessző töve körül 9 éves kor előtt.

### Okok

- n* Congenitalis adrenalis hyperplasia: 21-OH-def., 11 $\beta$ -OH-def., 3 $\beta$ -HSD-def.;
- n* androgént termelő adrenalis vagy testicularis (Leydig-sejt) tumor;
- n* valódi, centrális korai nemi érés: kb. 70% organikus elváltozás (agytumor-hamartoma), koponyabesugárzás utáni állapot, encephalitis, trauma, hydrocephalus;
- n* familiáris testotoxicosis (X-hez kötött vagy autoszomális domináns öröklődésű);
- n* hCG-t termelő tumor;
- n* LH-t termelő tumor;
- n* adrenarche praecox (izolált esetben).

### Diagnózis

- n* Családi anamnézis:
  - korai serdülés apánál: testotoxicosis;
  - korai virilizáció testvérnél: CAH.
- n* Testmagasság, növekedési ütem:
  - felgyorsulása – organikus eredet.
- n* Külső nemi szervek, pubertásstádium:
  - G1: adrenarche praecox;
  - G2-től pubertas praecox.
- n* Here tapintása:
  - 4 ml-nél nagyobb térfogat szimmetrikusan: pubertas praecox;
  - egyenetlen felszín: heretumor;
  - szimmetrikusan kicsi: adrenalis eredet (here- vagy adrenalis tumor gyanúja esetén ultrahangvizsgálat!).
- n* Csontkor-meghatározás:
  - csontkor előrehaladt: CAH, pubertas praecox;
  - életkornak megfelelő: adrenarche praecox.
- n* Szérum 17-OHP:
  - magas – 21-OH-def.
- n* Szérumtesztoszteron:
  - Leydig-sejt-eredet.

*n* Szérum DHEA-S:

- mérsékelten emelkedett (tesztoszteron normális) – adrenarche praecox;
- magas – adrenalis folyamat.

*n* Szérum hCG vagy béta-hCG:

- magas – hCG-t termelő tumor.

*n* Hosszú dexamethason próba (értékelést lásd fent).

*n* GnRH-stimulációs teszt (ha CAH és adrenalis tu. kizárható):

- alacsony FSH-, LH-válasz: testotoxicosis vagy hCG-termelő tumor (herék nagyok);
- magas LH-válasz: centrális pubertas praecox.

*n* Igazolt centrális pubertas praecox esetén koponya CT/MRI.

## **Centrális (valódi) pubertas praecox kezelése**

**GnRH-analóg adása:** 75 mg/ttkg (max 3,75 mg) adagban, 28 naponta 12–13,5 éves csontkorig.

Amennyiben idiopátiás eredetű folyamatról van szó, a korai nemi érés egyetlen veszélye (a pszichés terheken túl) az alacsony végmagasság, ami miatt feltétlenül ajánlott a folyamat fentiekben leírt módon történő leállítása. (Kérdéses esetben 6 éves csontkortól kezdődően a kezelésről való döntés meghozatalában segítségünkre lehet a Bayley-Pinneau-táblázat, amiből a végső testmagasság megjósolható.)