

somy X (absence of an entire sex chromosome, the Barr body) is most common. It is achromosomal abnormality in which all, or part of one of the sex chromosomes is absent or has other abnormalities. Occurring in 1 in 2000 – 1 in 5000 phenotypic females, the syndrome manifests itself in a number of ways. There are characteristic physical abnormalities which affect many but not all people with Turner syndrome, such as short stature, swelling, broad chest, low hairline, low-set ears, webbed necks, gonadal dysfunction and other comorbidities.

Aim: To present a female patient with short stature and primary amenorrhoea.

Material and methods: A 35 years old female patient was admitted in the hospital due to short stature and infertility. She also suffered from primary hypotiroidism.

Results: Biochemical analyses revealed TSH 9,15 mU/l, cortisol 706 nmol/l, insulin 12,68 microU/ml, FSH 55,61 mU/ml, estradiol < 5,00 pg/ml, SHBG 9,03 nmol/l. Clinical investigation showed short stature, low-set ears, webbed necks. Genetic analysis have shown persistence of two cariotype lines: in 92 % 45, XO, in 8% a deletion of the short p arm of one X chromosome (46,XdelXq-).

Conclusion: Turner syndrome should be considered when a female patient suffers short stature, primary amenorrhoea due to hypergonadotropic hypogonadism.

Key words: short stature, Turner syndrome, primary amenorrhoea, hypergonadotropic hypogonadism, cariotype

П 09

КОНГЕНИТАЛНА АДРЕНАЛНА ХИПЕРПЛАЗИЈА - ДОЦЕН ПОЧЕТОК (ПРИКАЗ НА СЛУЧАЈ)

И. Битоска, Т. Миленковиќ, Б. Крстевска, С. Ј. Мишевска, Б. Тодорова, И. Младеновска, К. Адамова,

Универзитетска клиника за ендокринологија, дијабетес и болести на метаболизмот, Скопје, Македонија

Вовед: Конгенитална адренална хиперплазија (КАХ) вклучува група на автосомно рецесивни заболувања кои настануваат како резултат на мутација на гените одговорни за продукција на ензимите вклучени во биохемиските процеси на создавање на кортизол од холестеролот во надбубрежните жлезди. Најчесто (во 90 %) се работи за дефицит на ензимот 21 хидроксилаза.

Цел: Презентација на пациентка со хиперандрогенизам и инфертилност.

Материјал и методи: Пациентка на возраст од 36 години беше евалуирана заради нередовни менструации (регулирани исклучиво со хормонски препарати), зголемена влакнатост, неможност за забременување 13 години наназад. Во 2006 година за прв пат консултирала гинеколог и на ГАК поставена Dg: sterilitas primaria, CAH- late onset. Краток период примала кортико терапија и продолжила со хормонски препарати. Во 2013 направено IVF – неуспешно.

Резултати: Од биохемиските анализи беше утврден висок тестостерон 14,21 nmol/l, DHEA-S 8.55 mikromol/l, андростенедион 6,0 ng/ml, кортизол 805 nmol/l, АКТН 45 pg/ml, 17 ОН прогестерон 29 mikromol/l, гликемија 6,1 mmol/l, инсулинемија 24,5 mikroU/ml, HOMA-IR 6.64. Клинички кај пациентката постоеше зголемена влакнатост по целото тело (Ferriman - Gallwey score 22). Направениот КТ на надбубрежни жлезди укажа на благо зголемени надбубрежни жлезди со кружна хиподензна фокална лезија на левата надбубрежна жлезда. Беше направена и молекуларна карактеризација, при што се покажа присуство на мутации во генот за 21-хидроксилаза – P30L I172N мутации во хетерозиготна состојба.

Заклучок: На late onset CAH треба да се помисли кога постои стерилитет, како и олигоменореја и хирзутизам доколку се јават подоцна во животот. Од есенцијално значење во дијагностиката е генетската карактеризација заради навремено поставување на адекватна терапија и консултација со семејството и откривање на носителите на болеста.

Клучни зборови: Конгенитална адренална хиперплазија (КАХ), хиперандрогенизам, стерилитет, генетски анализи

CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA - LATE ONSET (CASE REPORT)

I. Bitoska, T. Milenkovic, B. Krstevska, S. J. Misevska, B. Todorova, I. Mladenovska, K. Adamova

University Clinic of Endocrinology, Diabetes and Metabolic Disorders, Skopje, Macedonia

Introduction: The term Congenital adrenal hyperplasia (CAH) encompasses several autosomal recessive diseases resulting from mutations of genes for enzymes mediating the biochemical steps of production of cortisol from cholesterol by the adrenal glands. Deficiency of 21-hydroxylase, resulting from mutations or deletions of CYP21A, is the most common form of CAH, accounting for more than 90% of cases.

Aim: To represent a patient with hyperandrogenism and infertility who may suffer late onset CAH.