

ПОЗДНЯЯ ВЕРИФИКАЦИЯ ВРОЖДЕННОЙ ДИСФУНКЦИИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

Кусманова Н.Ж.,

*Казахский национальный медицинский университет
имени С.Д. Асфендиярова*

Нурғалиева Ж.Ж.,

*Казахский национальный медицинский университет
имени С.Д. Асфендиярова*

Сейсебаева Р.Ж.,

*Казахский национальный медицинский университет
имени С.Д. Асфендиярова*

Мусаев А.Т.,

*Казахский национальный медицинский университет
имени С.Д. Асфендиярова*

Сатаева А.А.,

*Клиника «Maksat Med»
Алматы, Казахстан*

Введение

Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) представляет собой семейство аутосомно-рецессивных заболеваний, которые нарушают стероидогенез надпочечников. Дефицит трех специфических ферментов связан с вирилизацией детей женского пола [1]. В настоящее время выделено 7 форм ВДКН: редкий и самый тяжелый вариант – липоидная гиперплазия коры надпочечников (мутации гена, кодирующего белок StAR); редкий – дефицит 20,22-десмолазы (11 α -гидроксилазы); более распространенные – дефицит 17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы, дефицит 3 β -гидроксистероиддегидрогеназы; самые частые – дефицит 21-гидроксилазы, дефицит 11 β -гидроксилазы, дефицит оксидоредуктазы [2]. Наиболее распространенной причиной ВДКН во всем мире, на которую приходится более 95% случаев, является дефицит 21-гидроксилазы. Результаты скрининга 6,5 миллионов новорожденных, прошедших во всем мире, показывают общую распространенность примерно 1 на 15000 живорожденных [3].

Цель исследования

Представить клинический случай ВДКН у девочки с первичной аменореей и низкорослостью.

Материалы и методы исследования

Изучена карта амбулаторного пациента с результатами лабораторных (биохимический анализ крови, определение кариотипа, гормональный профиль щитовидной железы, надпочечников, половых гормонов) и инструментальных (УЗИ органов малого таза, щитовидной

железы, надпочечников; рентгенография кисти; МРТ гипофиза с контрастированием) методов исследования.

Результаты и их обсуждение

Пациентка 17 лет, обратилась с жалобами на нарушение менструального цикла и низкий рост. Из анамнеза заболевания установлено, что в 15 лет отсутствие вторичных половых признаков, низкорослость. При обследовании: УЗИ ОМТ – гипогенезия матки и яичников; лабораторно – низкие уровни половых гормонов. Кариотип 46XX. Консультирована детским гинекологом – в лечении получает заместительную гормональную терапию эстроген/прогестерон. В анамнезе жизни темпы роста ребенка низкие, рост папы – 160 см, рост мамы – 156 см. Объективный статус на момент осмотра: телосложение пропорциональное, астеническое. Кожные покровы – удовлетворительной влажности. Подкожно-жировой слой развит умеренно. Гемодинамика – не нарушена. Живот мягкий, безболезненный. Стул регулярный, оформленный. Половое развитие по женскому типу, Ах0Ма0Р1Ме с 15 лет на фоне заместительной гормональной терапии, продолжительностью 1-2 дня, скудные. Щитовидная железа не увеличена, безболезненная. Рост – 146 см, «-2,68 SDS» по возрасту, рост на 12 лет, вес – 34,0 кг, «-4,26 SDS» по возрасту, ИМТ – 15,95, ИМТ SDS – «-2,59».

На момент обращения: УЗИ, результаты уровней гормонов щитовидной железы определили функцию эутиреоз без структурных нарушений. В динамике УЗИ ОМТ – гипоплазия матки и яичников сохраняется. При обследовании гормонов надпочечников отмечено повышение уровня 17-ОН до 10,98 нг/мл (при норме 0,33 – 2,64 нг/мл), АКТГ – до 51,4 пг/мл (норма 0-46 пг/мл). Уровень половых гормонов на фоне терапии эстроген/прогестерон: ЛГ – 2,15 мМЕ/л (ф.ф. – 1,2-12,5), ФСГ – 4,59 мМЕ/л (ф.ф. – 3,2-15), пролактин – 85,4 мкМЕ/мл (норма), эстрадиол – 39 (ф.ф. – 15-112). Выявлен низкий уровень ИФР-1 – 146 нг/мл (норма 163-903 нг/мл). МРТ гипофиза – структурных изменений не выявлено. УЗИ надпочечников показывает умеренное увеличение их размеров, структура надпочечников неоднородная.

Представленный клинический случай девочки с низкорослостью и аменореей на фоне гипоплазии органом малого таза, выявленной в 15 лет, требовало широкого комплексного эндокринного обследования. Редкие случаи ВДКН являются причиной аменореи. Высокий уровень 17-гидроксипрогестерона в сыворотке крови убедительно свидетельствует о диагнозе врожденной патологии надпочечников [4]. По мнению большинства авторов для диагностики заболевания следует применять пробу с АКТГ, причем, когда исходный уровень 17-ОНР в крови находится в пределах 6-12 нмоль/л [5]. В нашем случае, уровень 17-ОН был равен 10,98 нг/мл, что эквивалентно 27,4 нмоль/л и является повышенным показателем. На основании объективных данных, результатов анализов и диагностических процедур у девочки 17 лет нами предполагался диагноз

ВДКН. Для детального подтверждения диагноза и верификации формы ВДКН необходимо проведение генетического исследования.

Заключение

Поздняя диагностика, несвоевременная и некорректная терапия ВДКН приводят у девочек к нарушениям роста и полового созревания, бесплодию. С проблемой ВДКН встречаются врачи неонатологи, педиатры, эндокринологи, гинекологи, генетики. Ранняя установка диагноза ВДКН возможна благодаря проведению неонатального скрининга, что предотвратит отдаленные неблагоприятные последствия заболевания.

Библиографические ссылки:

1. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2017 Oct; 30(5): 520–534. Published online 2017 Apr 24. doi: 10.1016/j.jpag.2017.04.001 – PubMed

2. Я.В. Гирш, Е.А. Курикова. Врожденная дисфункция коры надпочечников: случай из практики Сургутский государственный университет, Сургут, Россия, Вестник СурГУ. Медицина. № 2 (44), 2020. УДК 616.453-053.2

3. Clinical manifestations and diagnosis of classic congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency in infants and children – UpToDate, AUTHORS: Deborah P Merke, MD, MS Richard J Auchus, MD, PhD

4. Diagnosis and treatment of nonclassic (late-onset) congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency – UpToDate, AUTHORS: Lynnette K Nieman, MD Deborah P Merke, MD, MS

5. Э.К. Айламазян, Е. Л. Соболева, В.В. Потин, Н.С. Осиневская. Диагностика и патогенетическая терапия неклассической формы врожденной гиперплазии коры надпочечников. Журнал акушерства и женские болезни, Том IX, выпуск 1/2011, с 88-96