

ВЫЯВЛЕНИЕ ПАЦИЕНТОВ С ДИАГНОЗОМ «ХРОНИЧЕСКАЯ ПЕРВИЧНАЯ НАДПОЧЕЧНИКОВАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ» НА ТЕРРИТОРИИ БРЯНСКОЙ ОБЛАСТИ

ВВЕДЕНИЕ.
Недостаточность гормонов коры надпочечников представляет непосредственную угрозу для жизни, особенно у детей. Пациенты, страдающие хронической первичной надпочечниковой недостаточностью, нуждаются в постоянной заместительной терапии глюкокортикоидами (и, в большинстве случаев, минералокортикоидами). У детей причиной ХПНН чаще является одно из наследственных заболеваний, сопровождающихся нарушениями эмбриогенеза, деструкцией надпочечников или дефектами стероидогенеза. Неонатальный скрининг эффективен для диагностики классической формы дефицита 21-гидроксилазы. В России неонатальный скрининг существует с середины 2006 года, его проведение позволяет своевременно диагностировать данное заболевание у новорожденных. Диагностика данного заболевания у детей и подростков, рождённых до внедрения скрининга, чаще происходит при экстренной госпитализации пациентов в состоянии адреналового криза.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.
Были проанализированы полученные данные неонатального скрининга, проводимого на территории Брянской области, за период времени с 2006 по 2022гг. и медицинские карты стационарного больного пациентов, получивших лечение в условиях детского эндокринологического отделения ГБУЗ «Брянская областная детская больница» с диагнозом «Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность» с 2012 по 2022гг. Цель работы - уточнение количества пациентов с недостаточностью гормонов коры надпочечников, выявленных при проведении неонатального скрининга на территории Брянской области за указанный период времени; изучение анамнеза заболевания пациентов с впервые установленным диагнозом «Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность»; подтверждение важности своевременной диагностики и лечения данного заболевания.

РЕЗУЛЬТАТЫ.
За период времени с 2006 по 2022гг., благодаря внедрению неонатального скрининга, в Брянской области было выявлено 30 пациентов с врождённой дисфункцией коры надпочечников среди новорожденных детей. Своевременно начатая заместительная терапия и обучение родителей правилам поведения в стрессовых ситуациях позволили избежать возникновения жизнеугрожающего состояния (адреналовый криз). Лишь одна пациентка с установленным диагнозом была госпитализирована в экстренном порядке (во время стресса на фоне подготовки к концерту в школе). За период времени с 2012 по 2022гг. троим пациентам диагноз «Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность» был установлен впервые в возрасте 7, 11 и 12 лет во время экстренной госпитализации в детское эндокринологическое отделение ГБУЗ «Брянская областная детская больница». В дальнейшем диагноз был подтверждён и уточнён при проведении молекулярно-генетического исследования.
Пациент И., 12 лет. Анамнез жизни: мальчик от 5 беременности (1-м/аборт, 2-невынашивание, 3-оперативные роды, девочка, 4-м/аборт, 5-настоящая), 2 оперативных родов. Масса при рождении 3300 г, длина 51 см. Раннее развитие без особенностей, задержка речевого развития. Наследственность по эндокринным заболеваниям не отягощена. Анамнез заболевания: с 1 года периодически беспокоила крапивница, получал лечение в стационаре (дексаметазон). Консультирован аллергологом, рекомендовано в домашних условиях при высыпаниях на кожных покровах применять дексаметазон в течение 3 дней. С 5-6- летнего возраста жалобы на алопецию волосистой части головы, головные боли, рвоту, отставание в росте. Наблюдался у невролога (внутричерепная гипертензия), эндокринолога (задержка физического развития, гипотиреоз). В последние 2-3 года отмечается тяга к солёной пище, минеральной воде. Периодически заеды в уголках рта, гиперпигментация мошонки и полового члена. Около 6 месяцев накануне госпитализации беспокоила одышка и слабость. При резком ухудшении состояния в виде судорог в нижних конечностях, болей в затылочной области, чувства нехватки воздуха ребёнок был госпитализирован в неврологическое отделение ГБУЗ «Брянская областная детская больница» с диагнозом «Вегето- сосудистые пароксизмы». Ночью отмечалась рвота цвета кофейной гущи. По данным КЩС выявлена гиперкалиемия, гипонатриемия. Пропала речь, отмечалась выраженная слабость, шаткость походки. КТ головного мозга- без патологии. Доставлен в реанимационное отделение, получал инфузионную терапию солевыми растворами. Электролитные нарушения в виде гиперкалиемии и гипонатриемии сохранялись. Осмотрен детским эндокринологом. Кортизол в 8.00- 0,7 мг/дл (3,7-19,4). Установлен диагноз «Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность. Адреналовый криз», назначено лечение (инфузионная терапия глюкозо- солевыми растворами, заместительная терапия глюко- и минералокортикоидами). С целью уточнения диагноза пациент был переведён в РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им.Н.И.Пирогова Минздрава России, где был взят анализ на молекулярно- генетическое исследование (мутация в гене AIRE (NM00383.4) замена с.769 С > Т, р.R257X обнаружена в гомозиготном состоянии) и анализ на очень длинноцепочечные жирные кислоты (отрицательный). Установлен диагноз «Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1 тип: Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность. Хронический кожно-слизистый кандидоз».
Пациент С., 11 лет. Анамнез жизни: мальчик от 2 беременности (1- роды мальчик, 2-настоящая), 2 родов на сроке 28-30 недель. Масса при рождении 1600 г, длина 41 см. В 1 год 3 месяца выставлен диагноз «ДЦП». Наследственность по эндокринным заболеваниям не отягощена. Анамнез заболевания: в возрасте 11 лет впервые поступил в детское эндокринологическое отделение ГБУЗ «Брянская областная детская больница» с жалобами после погрешностей в питании (чипсы, сухарики, газировка) на неоднократную рвоту, тошноту, слабость, вялость, головокружение. При обследовании: кортизол 8,5 мг/дл (3,7-19,4), калий- 5,39 ммоль/л (3,5-5,3), натрий- 117,7 ммоль/л (135-148). Получал лечение у гастроэнтеролога по поводу гастродуоденита, синдрома циклической рвоты (инфузионная терапия глюкозо- солевыми растворами, фуразолидон, глицин, мотилиум, но-шпа). При улучшении состояния по настоятельной просьбе матери выписан домой. Через 1 неделю поступил в пульмонологическое отделение с диагнозом «Аллергическая крапивница», получал хлоропирамин, дексаметазон. При обследовании выявлены электролитные нарушения (калий- 6,01 ммоль/л (3,5-5,3), натрий- 123,8 ммоль/л (135-148)) и выраженное снижение уровня кортизола- 2,1 мг/дл в 8.00, 1,8 мг/дл в 20.00 (3,7-19,4). Консультирован детским эндокринологом, с диагнозом «Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность. Крипторхизм справа. Ложный крипторхизм слева» для дальнейшего лечения (заместительная терапия глюко- и минералокортикоидами) переведён в детское эндокринологическое отделение. С целью уточнения диагноза в плановом порядке пациент был направлен на госпитализацию в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» Минздрава России, где был взят анализ крови на молекулярно- генетическое исследование (определение мутаций в гене DAX1) по благотворительно программе Альфа-Эндо. Также направлен анализ крови в МГНЦ на газовую хроматографию плазмы крови для определения ОДЦЖК (с целью исключения X-сцепленной адренолейкодистрофии).
Пациент А., 7 лет. Анамнез жизни: с 1 года 4 месяцев воспитывается у опекуна. Анамнез заболевания: с раннего возраста отмечается слабость, сниженный аппетит, низкие прибавки в весе, рвоты. Неоднократно находился на стационарном лечении в ЦРБ с диагнозом «ДЖВП, гастрит». Ухудшение состояние за 2 недели до госпитализации в виде отказа от еды, головных болей, частой рвоты, слабости, зябкости, потемнения кожных покровов. Направлен на консультацию к неврологу в ГБУЗ «Брянская областная детская больница», заподозрена ХНН. После последующей консультации детского эндокринолога ребёнок с диагнозом «Хроническая первичная надпочечниковая недостаточность. Адреналовый криз. Двусторонний крипторхизм» был госпитализирован в детское эндокринологическое отделение для дальнейшего лечения (заместительная терапия глюко- и минералокортикоидами). При поступлении: гиперкалиемия до 5,48 ммоль/л (3,5-5,1), гипонатриемия до 116,3 ммоль/л (135-150). В дальнейшем в плановом порядке пациент проходил дообследование в ФГБУ «Эндокринологический научный центр» Минздрава России. Проведено молекулярно- генетическое исследование, выявлена гомозиготная мутация p.R188C в гене STAR.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ.
Дети и подростки, рождённые до внедрения неонатального скрининга, нуждаются в пристальном внимании со стороны участкового педиатра. При изучении анамнеза жизни, наличии характерных проявлений надпочечниковой недостаточности, а также составляющих аутоиммунного полиэндокринного синдрома, необходимо направлять пациента на консультацию к детскому эндокринологу. Своевременная диагностика и лечение хронической первичной надпочечниковой недостаточности позволяет не только сохранить жизнь, но и создать все условия для нормального развития ребёнка. Определяя причину надпочечниковой недостаточности, возможно точно прогнозировать и предупреждать развитие других симптомов заболевания у пациента.

КОНТАКТЫ.
E-mail: egalaganova@mail.ru