

ВРОЖДЕННАЯ ДИСФУНКЦИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ, ПРОСТАЯ ВИРИЛЬНАЯ ФОРМА

(клинический случай)

ВВЕДЕНИЕ. ВДКН - группа наследственных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которых лежит дефект одного из ферментов или транспортных белков адреналового стероидогенеза. В клинической практике чаще встречается 2 вида ВДКН, обусловленная дефицитом 21-гидроксилазы: сольтеряющая форма и простая вирильная форма, которые имеют различные клинические проявления. Основные жалобы при ВДКН на неправильное строение наружных гениталий, быстрое физическое развитие и половое оволосение, ранее появление аспав vulgaris. При сольтеряющей форме имеет дефицит глюкокортикоидов и минералокортикоидов, в связи с чем в клинических проявлениях превалирует частые срыгивания, рвота фонтаном с рождения, которые могут привести к сольтеряющему кризу.

МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ. Девочка 1 год 8 месяцев, от 1-ой беременности, роды первые естественным путем в сроке 39 недель. Родители близкородственный брак отрицают. С рождения отмечают неправильное строение наружных половых органов. До 8-ми месячного возраста периодические наблюдались у педиатра, рекомендовано наблюдение в динамике. В 10 месяцев у ребенка появилось лобковое оволосение, выпадение волос, угревая сыпь на лбу. Ребенок был направлен на консультацию к эндокринологу. Учитывая клинические проявления ребенок был направлен на обследования. По результатам: 17ОН прогестерон-44,56 (0,64-2,54), АКТГ 137,0 (8,357,8), тестостерон 6,36 нг/мл (0,030,32), кортизол 122,0 (101,0-535,0). УЗИ ОМТ: размеры матки и яичников соответствует 10-12 месяцам. Ребенок направлен на стационарное лечение. На уровне стационара: рост - 78 см, вес - 9,7 кг. Наружные половые органы сформированы неправильно, клитор гипертрофирован, половые губы гиперпигментированы, лобковое остистое оволосение, урогенитальный синус. Повторные анализы на гормональный профиль на уровне стационара: АКТГ (Адренокортикотропный гормон) 273.00 pg/mL; 17ОН прогестерон выше 606,0 нмоль/л (0,02-2,0), кортизол- 55 нмоль/м л. Повышение гормона 17-ОН прогестерон и снижение кортизола свидетельствует о наличии ВДКН. Учитывая клинические проявления и результаты обследований ребенку выставлен диагноз: Врожденная дисфункция коры надпочечников, простая вирильная форма.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Учитывая результаты обследований ребенку была подобрана заместительная гормональная терапия препаратом гидрокортизона (Кортеф 10 мг) с учетом показателей веса ребенка. При стабилизации гормонального фона на фоне заместительной гормональной терапии и регрессии гипертрофии клитора рекомендуется консультация уролога для решения вопроса клиторопластики, интроитопластики.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Таким образом, у детей с простой вирильной формой ВДКН на фоне заместительной гормональной терапии отмечается положительная динамика и благоприятный прогноз. Дети с таким диагнозом нуждаются в наблюдении у мультидисциплинарной команды в составе таких специалистов как эндокринолог, уролог, педиатр. Так же важно отметить роль родителей, которые в домашних условиях должны соблюдать правила приема препаратов, так как заместительная гормональная терапия ВДКН сводится к пожизненному применению глюкокортикоидов и минералокортикоидов (при сольтеряющей форме) и пропуск приема препаратов может привести к выраженной декомпенсации заболевания с летальным исходом.

Омарова Мадина
Марипжановна, магистрант
2 года КМУ «ВШОЗ», врач
эндокринолог, городская
поликлиника №4, город
Алматы, Казахстан
Телефон: +77782986824
E-mail: endo.dr@list.ru