

26-27 марта 2024

IV

Конференция по орфанным и детским  
эндокринным заболеваниям

## Эндокринная орфанетика: достижения и перспективы

Садовникова Е.С., Полякова Н.В., Шарибжанова Е.М., Кувалдина Е.В., Карманов М.Е., Логачев М.Ф., Сичинава И.Г.

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва

### ПРОБЛЕМЫ ОПТИМИЗАЦИИ ЗАМЕСТИТЕЛЬНОЙ ГОРМОНАЛЬНОЙ ТЕРАПИИ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ С ВРОЖДЕННОЙ ГИПЕРПЛАЗИЕЙ НАДПОЧЕЧНИКОВ

#### ВВЕДЕНИЕ.

Врожденная гиперплазия надпочечников (ВГН) – это гетерогенная группа наследственных болезней, обусловленных генетическими дефектами ферментов или транспортных белков, участвующих в биосинтезе гормонов в коре надпочечников с последующей их внутриутробной гиперплазией. Самым важным показателем оценки компенсации данного заболевания на сегодняшний день считается показатель гормона 17-ОН-прогестерона (17-ОНП). Этот показатель не всегда является объективным и не позволяет достичь оптимальной компенсации. Важной проблемой остается оптимизация схем назначения заместительной терапии глюкокортикоидами.

#### МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ.

Проведен ретроспективный анализ историй болезни 40 пациентов в возрасте от 2 лет 2 месяцев до 17 лет 10 месяцев (25 девочек и 15 мальчиков) с ВГН, обусловленной 21-гидроксилазной недостаточностью, проходившие стационарное обследование и лечение в эндокринологическом отделении Российской детской клинической больницы с 2005 по 2022 год. Для определения степени компенсации пациентов использовались следующие иммуноферментные методы определения гормонального профиля и спектра стероидов. Для обработки данных использовалась статистическая программа "STATISTICA 10.0".

#### РЕЗУЛЬТАТЫ.

Средний возраст установления диагноза у детей составлял 1,5 месяца. Самый поздний возраст установления диагноза – 4 года. У 63% детей диагноз был установлен с первых дней жизни, у 33% – с 1 месяца, и только у 4% диагноз был выставлен после 1,5 месяцев жизни. Стаж заболевания на момент последней госпитализации варьировал от 2,2 лет до 17,1 года. Пациенты находились на 2 вариантах схемы приема глюкокортикоидной терапии: двукратной и трехкратной. Количество пациентов на трехкратной схеме терапии составило 13 человек, на двукратной – 27. Самая сильная корреляция показателя 17-ОНП и дозы препарата на 1 м<sup>2</sup> была отмечена при использовании трехкратной схемы приема гидрокортизона: 0,57. В отличие от пациентов, находящихся на двукратной схеме приема: 0,34. Было выявлено, что 18 пациентов компенсированы по данным критериям, из них на трехкратной схеме находились 7 человек, на двукратной – 11. Было установлено, что средним значением показателя 17-ОНП среди компенсированных пациентов, находящихся на двукратной схеме приема терапии было 12 нмоль/л (при норме до 15 нмоль/л), в то же время у детей, находящихся на трехкратной схеме, данное значение составило 8 нмоль.

#### ЗАКЛЮЧЕНИЕ.

Для пациентов с ВГН очень важно, чтобы диагноз был установлен как можно раньше. Это необходимо для того, чтобы ребенок до момента закрытия зон роста достиг максимально приближенного к целевому значению показателя роста. По результатам работы выявлено, что более физиологичной была трехкратная схема приема. Было выяснено, что в нашей выборке на такой схеме находилось меньшее количество пациентов, что и было одной из причин недостаточной оптимальной компенсации. В то же время было установлено, что среднее значение показателя 17-ОНП среди компенсированных пациентов все же меньше у тех, кто находился на трехкратном физиологичном приеме терапии. Для окончательного вывода требуется дальнейшее наблюдение и большее количество пациентов.

#### КОНТАКТЫ.

Садовникова Екатерина Сергеевна, аспирант кафедры эндокринологии педиатрического факультета ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва  
Телефон +7(968)706-58-28  
Email: titova\_2704@mail.ru