

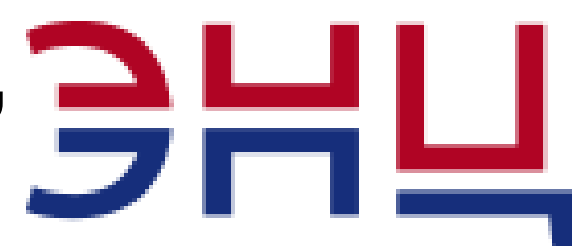
Эндокринная орфанетика:
достижения и перспективы

ВВЕДЕНИЕ. Ежегодно в институт детской эндокринологии (ИДЭ) ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» за специализированной медицинской помощью в условиях стационара обращается более 5500 пациентов, из которых 4,5-5% составляют дети с врожденной дисфункцией коры надпочечников (ВДКН). ВДКН — группа врожденных орфанных заболеваний, обусловленных дефектами ферментов или транспортных белков, задействованных в стероидогенезе. Заболеваемость ВДКН, ассоциированная с дефицитом 21-гидроксилазы, составляет 1 случай на 9 600 новорожденных в РФ. Частота других более редких форм заболевания не установлена.

РЕЗУЛЬТАТЫ. Проанализированы сведения о 836 детях (221 мальчик и 615 девочек) с установленным диагнозом ВДКН из 8 федеральных округов (79 регионов) РФ и стран СНГ (Казахстана и Киргизии). Результаты представлены на рисунке 1. Медиана возраста пациентов составила 7 лет [2,1;13,5]. За период наблюдения в ИДЭ выявлялись все известные в настоящее время формы заболевания, их распределение представлено в таблице 1. Частота встречаемости дефицита 21-гидроксилазы (ген *CYP21A2*) составила 94,4 % (789 пациентов). Редкие формы ВДКН встречались у 46 пациентов (5,6%). Среди детей с дефектом гена *CYP21A2* сольтеряющая форма заболевания выявлялась чаще всего (629 пациентов, 79,7%), реже наблюдались простая вирильная и неклассическая форма (95 пациентов, 12,1% и 65 пациентов, 8,2 % соответственно).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ. Дефицит 21-гидроксилазы является самой частой причиной ВДКН среди пациентов (94%) ИДЭ НМИЦЭ, в рамках дефицита этого фермента самой распространенной формой заболевания среди госпитализированных пациентов является сольтеряющая (82%).

Чугунов И.С., Калинин Н.Ю., Колодкина А.А., Нагаева Е.В., Бровин Д.Н., Зарецкая А.А., Еникеева С.Р., Вадина Т.А., Викулова О.К., Безлепкина О.Б., Мокрышева Н.Г.
ГНЦ РФ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации, г. Москва



ВРОЖДЕННАЯ ДИСФУНКЦИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ: ДИНАМИЧЕСКИЙ МОНИТОРИНГ ИНСТИТУТА ДЕТСКОЙ
ЭНДОКРИНОЛОГИИ ПО ДАННЫМ ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ ЭНДОКРИНОЛОГИИ» МИНЗДРАВА РОССИИ В ПЕРИОД С
2015 ПО 2023 Г.

ЦЕЛЬ: Изучить данные госпитализированных в ИДЭ НМИЦЭ детей с ВДКН с 2015 по 2023 гг.
МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ: Объект исследования – база данных ИДЭ. Для ретроспективного анализа использовалась специально разработанная анкета (эндокарта), включавшая в себя 85 параметров.



Рисунок 1. Количество детей с ВДКН. Распределение по федеральным округам РФ

Форма (ген)	n	% от общего количества
Дефицит 21-гидроксилазы (<i>CYP21A2</i>)	789	94,4%
Дефицит 11b-гидроксилазы (<i>CYP11B1</i>)	24	2,9 %
Дефицит 3b-гидроксистероиддегидрогеназы (<i>HSD3B2</i>)	10	1,2%
Дефицит 17a-гидроксилазы/17,20-лиазы (<i>CYP17A1</i>)	6	0,7%
Дефицит 11a-гидроксилазы (<i>CYP11A1</i>)	3	0,4%
Липоидная гиперплазия коры надпочечников (дефект <i>STAR</i>)	2	0,2%
Дефицит оксидоредуктазы (POR)	2	0,2%

Таблица 1. Распределение по формам ВДКН

Контактное лицо: Зарецкая Анна Александровна, врач-ординатор-детский эндокринолог, ГНЦ РФ ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ, Москва, Россия.
Телефон: +7 (992)-221-91-94
E-mail: zaretskaiaaa@gmail.com