

*М.С. Яцевич, Е.С. Гришукова*  
**ОСОБЕННОСТИ ТЕЧЕНИЯ АДРЕНОГЕНИТАЛЬНОГО СИНДРОМА  
В РАННЕМ НЕОНАТАЛЬНОМ ПЕРИОДЕ**

*Научные руководители: канд. мед. наук, доц. Е.В. Уварова,  
ст. преп. Т.П. Пивченко*

*1-я кафедра детских болезней  
Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

*M.S. Yatsevich, E.S. Grishukova*  
**FEATURES OF ADRENOGENITAL SYNDROME  
IN THE EARLY NEONATAL PERIOD**

*Tutors: associate professor E.V. Uvarova,  
senior lecturer T.P. Pivchenko*

*1st Department of Children's Diseases  
Belarusian State Medical University, Minsk*

**Резюме.** В данной статье представлен анализ клинических и лабораторных данных у новорожденных в раннем неонатальном периоде с установленным диагнозом врожденная дисфункция коры надпочечников, сольтеряющая форма, находившихся на лечении в Республиканском научно-практическом центре «Мать и дитя» в период с 2014 по 2024 годы.

**Ключевые слова:** врожденная дисфункция коры надпочечников, новорожденный, 17-гидроксипрогестерон.

**Resume.** This article presents an analysis of clinical and laboratory data in newborns in the early neonatal period with an established diagnosis of salt-wasting congenital adrenal hyperplasia, who were treated at the Republican Scientific and Practical Center «Mother and Child» in the period from 2014 to 2024.

**Keywords:** congenital adrenal hyperplasia, newborn, 17-hydroxyprogesterone.

**Актуальность.** Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН, Аденогенитальный синдром, Врожденные аденогенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов - МКБ-10: Е 25.0) – группа гетерогенных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которых лежит дефект ферментов или транспортных белков, участвующих в синтезе кортизола и альдостерона [1,2].

Любая из форм ВДКН возникает по причине мутации в генах, отвечающих за синтез ферментов или коферментов стероидогенеза, а также в гене, кодирующем STAR-протеин. Самая частая форма, недостаточность 21-гидроксилазы, возникает вследствие ошибки рекомбинации гена CYP21A2, находящегося на коротком плече 6-й хромосомы [3,4].

Снижение активности 21-гидроксилазы приводит к ферментному блоку, в результате которого из прогестерона и 17-гидроксипрогестерона не могут в достаточном количестве синтезироваться альдостерон и кортизол соответственно. Кроме того, за счет данного процесса происходит избыточное накопление метаболитов в цепи выше ферментного блока, что является важным диагностическим критерием. Снижение синтеза альдостерона и кортизола приводит к повышению

уровня АКТГ по механизму обратной связи, что, в свою очередь, вызывает гиперплазию сетчатой зоны коры надпочечников и гиперпродукцию андрогенов. Как следствие описанных нарушений в ферментной цепи мы можем наблюдать определенную клинико-лабораторную картину [5].

Частота встречаемости адреногенитального синдрома в Республике Беларусь составляет 1 случай на 10000 – 15000 новорожденных, в связи с этим изучение особенностей течения данного заболевания у новорожденных в раннем неонатальном периоде является актуальным для ранней диагностики и своевременного начала патогенетической терапии [6].

**Цель:** изучить диагностические критерии сольтеряющей формы врожденной дисфункции коры надпочечников у новорожденных детей в раннем неонатальном периоде.

**Задачи:** проанализировать клинические признаки данной формы ВДКН у исследуемой группы пациентов, оценить уровень повышения 17(ОН)-прогестерона у новорожденных с сольтеряющей формой ВДКН в ранний неонатальный период.

**Материалы и методы.** Проанализировано 6 медицинских карт стационарных пациентов, находившихся на лечении в ГУ РНПЦ «Мать и дитя» с установленным диагнозом ВДКН, сольтеряющая форма разной степени компенсации с 2014 по 2024 годы. Данные обработаны в пакете программ Microsoft Excel 2019, Statistica 10.0 (медиана (Me), верхний и нижний квартиль (Q1-Q3)).

**Результаты и их обсуждение.** Нами было проанализировано 6 медицинских карт стационарных пациентов, находившихся на лечении в Республиканском научно-практическом центре «Мать и дитя» с установленным диагнозом ВДКН, сольтеряющая форма разной степени компенсации с 2014 по 2024 годы, из которых 2 пациента - девочки, 4 пациента - мальчики.

У исследуемой группы пациентов ретроспективно изучены анамнез беременности, родов, наследственный анамнез, пренатальная диагностика ВДКН (установление дефицита 21 гидроксилазы у плода), особенности клинического течения адреногенитального синдрома, генетический паспорт пациентов. Анализ лабораторных, инструментальных данных включал: общий анализ крови, биохимический анализ крови, коагулограмму, данные артериального давления, ультразвуковое исследование органов (УЗИ) брюшной полости, почек, надпочечников; нейросонографию пациентов.

У исследуемой группы пациентов не было выявлено нарушений со стороны дыхательной системы в раннем неонатальном периоде (показатель по шкале Апгар составил не менее 8/8), все дети были рождены со сроком гестации 39 - 41 недель.

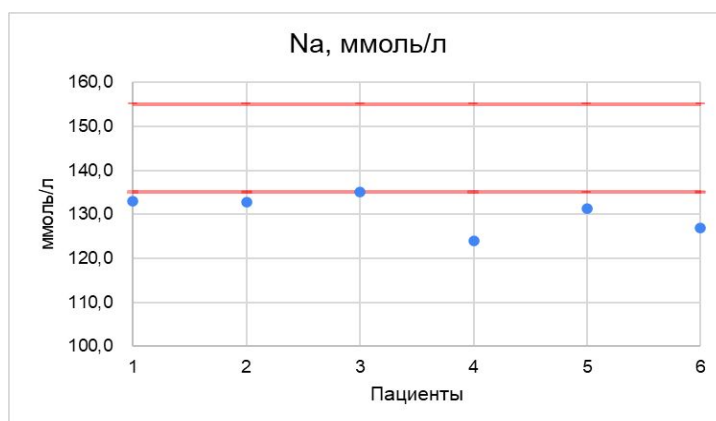
У 2 из 6 пациентов исследуемой группы диагноз ВДКН был установлен пренатально. При этом согласно молекулярно-генетической диагностике адреногенитального синдрома у одного плода выявлено гомозиготное носительство делеции экзонов 1, 3, 4, 6, 7 гена CYP21A2, а у второго - гомозиготное носительство делеции 1-3 экзонов гена CYP21A2.

У 3 из 6 пациентов исследуемой группы обнаружены клинические особенности течения ВДКН данной формы в виде вирилизации: гипертрофия клитора у

новорожденных девочек, гиперпигментация мошонки, макрогенитосомия у новорожденного мальчика.

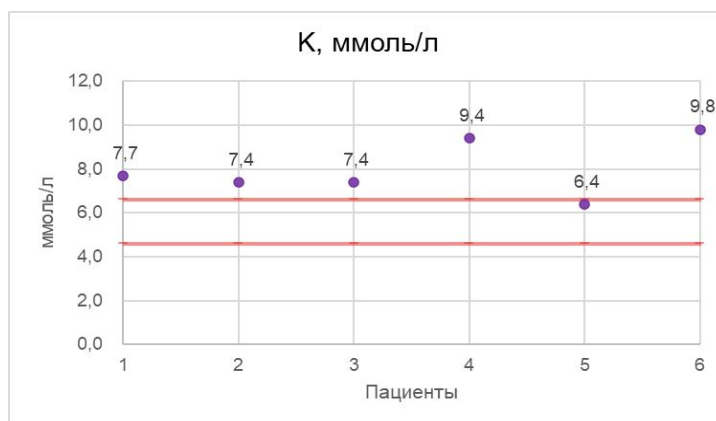
У 3 из 6 пациентов изучаемой группы семейный анамнез отягощен: в семьях выявлены случаи подтвержденного клинического диагноза ВДКН, сольтеряющая форма.

По результатам лабораторного исследования у пациентов выявлена тенденция к гипонатриемии: 132,2 (124,0; 135,0) (граф. 1).



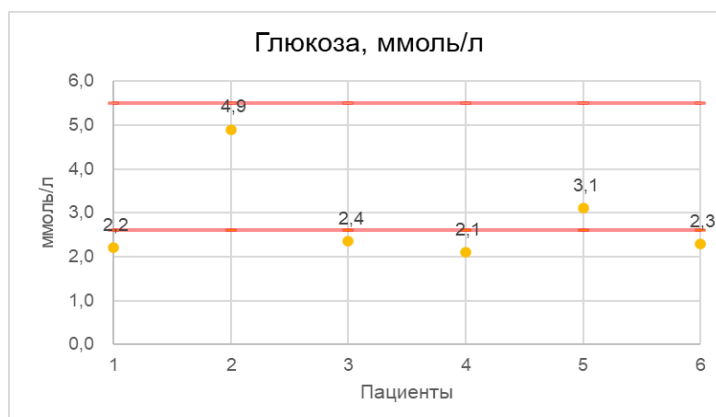
**Граф. 1** – Уровень Na (ммоль/л) в сыворотке крови у новорожденных с ВДКН, сольтеряющая форма на 2-е сутки жизни, 132,2 (124,0; 135,0)

Также у новорожденных исследуемой группы выявлена тенденция к гиперкалиемии: 7,6 (6,4; 9,8) (граф. 2).



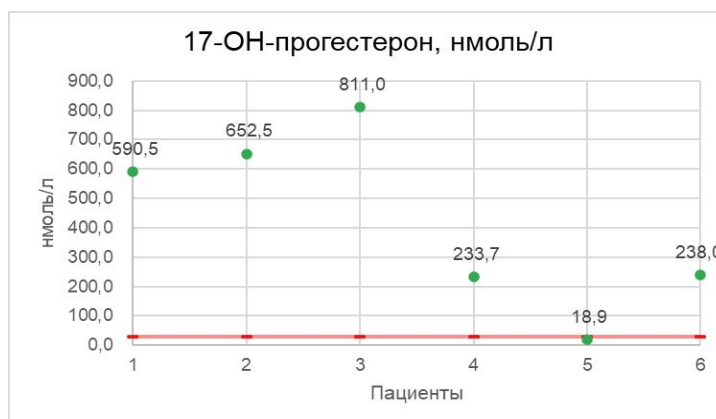
**Граф. 2** – Уровень K (ммоль/л) в сыворотке крови у новорожденных с ВДКН, сольтеряющая форма на 2-е сутки жизни, 7,6 (6,4; 9,8)

Для периода новорожденности нормогликемией считается уровень глюкозы в крови 2,6-5,5 ммоль/л. В исследуемой группе новорожденных выявлена тенденция к гипогликемии в течение раннего неонатального периода (2,8 ммоль/л (2,1; 4,9)) (граф. 3).



**Граф. 3** – Уровень глюкозы (ммоль/л) в сыворотке крови у новорожденных с ВДКН, сольтерная форма на 2-е сутки жизни, 2,8 (2,1; 4,9)

У новорожденных выявлено повышение уровня 17-ОН-прогестерона в 5/6 случаев (граф.4).



**Граф. 4** – Уровень 17-ОН-прогестерона (нмоль/л) в сыворотке крови у новорожденных с ВДКН, сольтерная форма, 424,1 (18,9; 811,0)

У 2 из 6 пациентов исследуемой группы обнаружены специфичные для данного состояния изменения на УЗИ органов брюшной полости и почек: эхопризнаки увеличения линейных размеров обоих надпочечников.

Стоит отметить, что значения артериального давления соответствовали возрастной норме в 6/6 случаев.

Лечение проводилось согласно действующим клиническим протоколам и включало в себя гормонотерапию (гидрокортизон), инфузионную терапию с целью поддержания водно-электролитного баланса, антигеморрагическую терапию (этамзилат внутривенно), введение витамина К.

#### **Выводы:**

1. У исследуемой группы новорожденных выявлено наличие отягощенного семейного анамнеза.
2. Обнаружены клинические особенности течения ВДКН данной формы, которые проявились вирилизацией.
3. Выявлена тенденция к гипонатриемии, гиперкалиемии, гипогликемии, повышению 17-ОН-прогестерона.

#### 4. Обнаружены специфичные изменения на УЗИ органов брюшной полости и почек: эхопризнаки гипертрофии надпочечников.

##### Литература

1. Мокрышева Н.Г., Мельниченко Г.А., Адамян Л.В., Трошина Е.А., Молашенко Н.В., Сазонова А.И., Уварова Е.В., Есаян Р.М., Андреева Е.Н., Ужегова Ж.А., Карева М.А., Калинин Н.Ю., Шифман Б.М., Фадеев В.В., Бирюкова Е.В., Анциферов М.Б., Суплотова Л.А., Киселева Т.П., Ярмолинская М.И., Сутурина Л.В. Клинические рекомендации «врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)» // Ожирение и метаболизм. – 2021. – Т. 18. – №3. – С. 345-382. doi: <https://doi.org/10.14341/omet12787>
2. Nicole E.G. Grady, Dietra Millard. Congenital Galactosemia // Neoreviews. – 2017. – 18(4): e228–e233.
3. Н.П. Шабалов, Диагностика и лечение эндокринных заболеваний у детей и подростков. Справочник. М. МЕД-пресс-информ., 2003-544 С. 4. Broomfield, AA, Brain, C, Grunewald, S. Galactosaemia an update // The Journal of Paediatrics and Child Health. – 2011. – 21: 65-70.
4. Амирова Р. К., Мирзоев М. Ш., Новоселя Н. В. Заболевания эндокринной системы, входящие в обязательный неонатальный скрининг // Здоровье нации в XXI веке. 2020. №1.
5. Оказание медицинской помощи в неонатологии / Министерство здравоохранения Республики Беларусь 18.04.2022 №34. – 220-232с.
6. Солнцева, А. В. Врожденная дисфункция коры надпочечников у детей : учебно-методическое пособие / А. В. Солнцева. – Минск : БГМУ, 2018. – 24 с.