

*Рудкова Е.В.*

## **КЛИНИКО-ГОРМОНАЛЬНЫЕ ОСОБЕННОСТИ МАНИФЕСТАЦИИ РАЗНЫХ ФОРМ ВРОЖДЕННОЙ ДИСФУНКЦИИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ У ДЕТЕЙ**

*Научный руководитель д-р мед. наук, проф. Солнцева А.В.*

*1-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) — это группа аутосомно-рецессивных заболеваний, характеризующихся дефектом одного из ферментов стероидогенеза или гена, кодирующего транспортные белки. Распространенность дефицита фермента 21-гидроксилазы составляет 1:14000 новорожденных. Поздняя диагностика, несвоевременная и некорректная терапия приводят к тяжелым последствиям, таким как гибель ребенка от сольтеряющих кризов, ошибки в выборе половой принадлежности при выраженной вирилизации наружных гениталий у девочки, нарушения роста и полового созревания, бесплодие.

**Цель:** определить возраст, клинические проявления, частоту встречаемости и эффективность лечения различных форм ВДКН у детей крупного промышленного центра в реальной клинической практике.

**Материалы и методы.** На базе УЗ "2-я городская детская клиническая больница" г. Минска проведен ретроспективный анализ амбулаторных карт 35 пациентов в возрасте от 1 года до 16 лет с диагнозом ВДКН в период с 2003 по 2018г. Для обработки статистических данных использованы программы Microsoft Excel, SPSS. Выборки исследуемых показателей описывались в процентах (%), абсолютных значениях (n) и путем указания их  $M \pm \sigma$ .

**Результаты и их обсуждение.** Среди 35 обследованных (мальчики 57 %, девочки 43%) пациенты с сольтеряющей формой заболевания (СТФ) составили 71,4 %, с вирильной формой (ВФ) – 25,75%, с неклассической (НФ) – 2,85% (1 пациент, диагностирован по результату неонатального скрининга в России). В группе STF отмечено преобладание мальчиков (64%) по сравнению с девочками (36%) в отличие от группы ВФ, в которой доля девочек составила 55,5%, мальчиков – 45,5%. SDS массы тела при рождении  $-0,08 \pm 1,17$ , SDS по росту  $0,012 \pm 1,6$ . Возраст постановки STF  $17,4 \pm 16,3$  дня, ВФ  $4,03 \pm 4,6$  года. Наиболее частыми признаками манифестации заболевания при STF явились срыгивания (28,6%) потеря массы тела (22,8%), рвота (8,6%), сухость кожных покровов (8,6%) гипотония и выраженный эксикоз (5,7%) случаев; при ВФ - преждевременное пубархе (14,3%). В момент постановки диагноза установлено достоверное повышение уровней 17-гидроксипрогестерона (17ОНП) во всех группах обследованных по сравнению с референсными значениями: STF ( $840,34 \pm 298,6$  нмоль/л), ВФ -  $386,1 \pm 80,9$  нмоль/л, НФ  $35,2$  нмоль/л); увеличение утренних значений АКТГ ( $74,06 \pm 2,05$  пг/мл). При манифестации заболевания выявлено повышение показателей электролитов (K, Na) только в группе STF по сравнению с референсными значениями ( $6,71 \pm 1,6$  ммоль/л и  $125,6 \pm 10,98$  ммоль/л соответственно) в отличие от групп ВФ ( $4,67 \pm 0,39$  ммоль/л;  $141 \pm 2,78$  ммоль/л). Показатели глюкозы и pH крови у детей с STF составили  $3,2 \pm 1,14$  ммоль/л и  $7,34 \pm 0,067$  соответственно. Всем детям проведена заместительная терапия гидрокортизоном в стартовой дозе  $63,7 \pm 28,1$  мг/м<sup>2</sup> в группе STF;  $21,84 \pm 21,5$  мг/м<sup>2</sup> в группе ВФ;  $21$  мг/м<sup>2</sup> группе НФ. Пациенты с STF дополнительно принимали флудрокортизон в стартовой дозе  $787,3 \pm 130,8$  мкг/м<sup>2</sup>. 14 детей (57,1% мальчики, 42,9% девочки) из общей выборки в настоящее время достигли пубертатного возраста. Среднее SDS по росту составило  $-0,4 \pm 1,3$ , по массе тела  $1,13 \pm 1,33$ , ИМТ  $24,2 \pm 3,6$  кг/м<sup>2</sup>. 17ОНП –  $13,56 \pm 13,47$  нмоль/л. Отношение хронологического возраста к костному  $0,99 \pm 0,25$ .

**Выводы.** Выявлена поздняя диагностика заболевания у пациентов вне зависимости от формы ВДКН (группа STF  $17,4 \pm 16,3$  дней, ВФ  $4,03 \pm 4,6$  лет). При манифестации заболевания в группе STF зарегистрирован метаболический ацидоз, гипонатриемия и гиперкалиемия, повышение уровней 17-ОН прогестерона. При проведении адекватной заместительной гормональной терапии в исследованной выборке пациентов отмечена компенсация метаболических параметров, достижение целевых ростовых показателей.