

© Коллектив авторов, 2017  
УДК 616.453-008.61:612.61/.62-053.31  
DOI 10/21886/2219-8075-2017-8-2-81-84

## Случай гиперплазии коры надпочечников у новорождённого ребёнка

А.А. Афонин, А.А. Лебеденко, А.В. Шокарев, Т.Б. Козырева, Т.Д. Тараканова,  
К.И. Лазарева, С.Е. Авилов, Н.Н. Синанова

*Ростовский государственный медицинский университет, Ростов-на-Дону, Россия*

Представлено клиническое наблюдение гиперплазии коры надпочечников (сольтеряющей формы) у новорождённого ребёнка. Особенностью данного случая является осложнённое течение этого заболевания на фоне гипоксического поражения центральной нервной системы и неонатальной желтухи. В настоящее время лечение этого врождённого заболевания должно начинаться с первых недель жизни и включать полноценную гормональную и инфузионную терапию. В данном наблюдении отмечено клиническое улучшение состояния ребёнка.

**Ключевые слова:** врождённая гиперплазия коры надпочечников, новорожденный, гипоксическое поражение центральной нервной системы, неонатальная желтуха.

**Для цитирования:** Афонин А.А., Лебеденко А.А., Шокарев А.В., Козырева Т.Б., Тараканова Т.Д., Лазарева К.И., Авилов С.Е., Синанова Н.Н. Случай гиперплазии коры надпочечников у новорождённого ребёнка. *Медицинский вестник Юга России*. 2017;8(2):81-84. DOI 10/21886/2219-8075-2017-8-2- 81-84

**Контактное лицо:** Козырева Татьяна Борисовна, kno\_ktb@mail.ru

## A case of hyperplasia of the adrenal cortex in the newborn child

A.A. Afonin, A.A. Lebedenko, A.V. Shokarev, T.B. Kozireva, T.D. Tarakanova,  
K.I. Lazareva, S.E. Avilov, N.N. Sinanova

*Rostov State Medical University, Rostov-on-Don, Russia*

Clinical observation of a hyperplasia of the adrenal cortex in the newborn is presented. Main feature of this observation is the complicated course of this disease in the newborn against hypoxemic defeat of the central nervous system and neonatal jaundice. Now treatment of this congenital disease has to begin with the first week of life and includes complete hormonal and infusion therapy. In this observation child's clinical improvement is noted.

**Keywords:** adrenal, congenital hyperplasia of the adrenal cortex, newborns, hypoxemic defeat of the central nervous system, neonatal jaundice.

**For citation:** Afonin A.A., Lebedenko A.A., Shokarev A.V., Kozireva T.B., Tarakanova T.D., Lazareva K.I., Avilov S.E., Sinanova N.N. A case of hyperplasia of the adrenal cortex in the newborn child. *Medical Herald of the South of Russia*. 2017;8(2):81-84. (In Russ.) DOI 10/21886/2219-8075-2017-8-2- 81-84

**Corresponding author:** Kozyreva Tatyana Borisovna, kno\_ktb@mail.ru.

Врождённая гиперплазия коры надпочечников (ВГКН) была впервые описана в 1865 г., когда итальянский анатом L.D. Crescchio писал пациента мужского пола, который умер при явлениях «адиамии и рвоты». При вскрытии у него были обнаружены внутренние женские половые органы. ВГКН (адреногенитальный синдром) – группа аутосомно-рецессивных наследственных заболеваний, обусловленных генетическими дефектами ферментов и транспортных белков стероидогенеза. Причиной всех клинических форм ВГКН является патология генов, кодирующих ферменты стероидогенеза или транспортные белки гормонов коры надпочечников. Главным звеном патогенеза является нарушение синтеза кортизола, дефицит которого по принципу обратной связи стимулирует секрецию АКТГ, что приводит к гиперплазии коры надпочечников и усилению стероидогенеза. Причём возрастает уровень не только тех стероидов, которые образуются на этапах, предшествующих заблокированному, но и тех, путь синтеза которых минует заблокированный этап [1,2]. При многих формах ВГКН усиливается секреция андрогенов надпочечников, что приводит к вирилизации больных женского пола. Поэтому ранее ВГКН называли врождённым адреногенитальным синдромом.

Клинические проявления и метаболические нарушения ВГКН многообразны и зависят от характера и тяжести дефицита фермента, от того, какие именно кортикостероиды присутствуют в организме в недостатке или в избытке. Клинические проявления определяются также полом больного, видом блока в синтезе гормонов, тяжестью генетических дефектов, наличием гомо- или гетерозиготного состояния. Для постановки диагноза, помимо клинической симптоматики, необходимо определение кортикостероидов в сыворотке крови или в моче, определение электролитов крови (включая уровень глюкозы, рН крови), УЗИ надпочечников и органов малого таза, исследование кариотипа, консультация генетика и гинеколога (для девочек).

Полное обследование и консервативное лечение детей с ВГКН должно начинаться практически сразу после рождения, включая гормональную (глюко- и минералокортикоиды) и инфузионную терапию [3,4,5].

### Данные клинического наблюдения ВГКН

Ребёнок родился 16.11.2016 г. от женщины 27 лет, страдающей вегетососудистой дистонией по кардиальному типу, миопией, с отягощённым акушерско-гинекологическим анамнезом, от 3-й неблагоприятно протекающей беременности (I – ребёнок умер в 3,5 мес. от пневмонии, II – сын здоров, III – настоящая): в I половине – кольпит, бактериурия, в 13 нед. по УЗИ обнаружена ретрохориальная гематома, во II половине (в 32 нед.) гестационная коагулопатия, в 36 нед. – ОРВИ без температуры. Роды III, срочные, через естественные родовые пути. Масса при рождении — 3350 г, рост — 50 см, оценка по шкале Апгар – 8-8 баллов. Ребёнок родился в удовлетворительном состоянии, к груди приложен на 1-е сутки, получал фототерапию по поводу умеренной транзиторной желтухи, выписан из роддома в удовлетворитель-

ном состоянии на 5-е сутки с диагнозом «Двусторонний крипторхизм, гипоспадия, стволовая форма, гипоплазия мошонки. АГС?». Ребёнок вакцинирован от гепатита В и туберкулёза. При выписке даны рекомендации консультации детского хирурга, генетика, а также приём урсофалька из-за сохраняющейся желтухи.

На 6-е сутки жизни (22.11.2016 г.) из генетической лаборатории ПЦ получена информация о положительном результате анализа крови ребёнка на генетический скрининг, который выявил превышение показателя по АГС более, чем в 10 раз (392,98 нмоль/л, при норме 32 нмоль/л). Этот положительный результат на наследственные болезни обмена (повышен уровень 17-ГОП) явился причиной экстренной госпитализации ребёнка в ОПН НИИАП для обследования и уточнения диагноза. В отделении состояние ребёнка было расценено как средней тяжести из-за наличия желтухи и неврологической симптоматики. Масса тела ребёнка на 6-е сутки жизни 2973 г (потеря 377 г, т.е. 11,5%). Кожа и слизистые иктеричные, тургор сохранён, состояние питания пониженное. Кормился грудным молоком, сосал активно, но быстро уставал. Печень + 1,5 см, селезёнка не пальпировалась. Пупочная ранка под геморрагической корочкой. Неврологический статус: реакция на осмотр снижена, мышечный тонус дистоничен по гипертоническому типу, сухожильные рефлексы равномерные, рефлексы спинального автоматизма вызывались, оральные автоматизмы снижены, отмечалась мраморность кожных покровов. Со стороны мочеполовой системы: гипоплазия мошонки, двусторонний крипторхизм, стволовая форма. С 7-8 суток жизни у ребёнка появились срыгивания, учащение и разжижение стула, потеря от первоначальной массы тела 11,5%.

Проведенное обследование выявило следующие результаты:

ОАК и ОАМ – без патологии.

Общий билирубин – 225 мкмоль/л, ПБ — 17,8, АЛТ – 10,2 АСТ – 21.

Кровь на гормональное исследование от 25.11.2016 г.: 17-гидроксипрогестерон – 10,8 нг/мл, ДГЭА-сульфат – 2,2 мкг/мл, тестостерон – 39,9, кортизол – 364 нмоль/л, АКТГ — 209 пг/мл; от 19.12.2016 г.: 17-гидроксипрогестерон – 7,2 нг/мл, тестостерон – 3,1, АКТГ – 50,4 пг/мл.

ДНК-диагностика инфекций: ВПГ, ЦМВ, ВЭБ, уреоплазма не обнаружены

НСГ: гипоксически-ишемические изменения паренхимы головного мозга, признаки его незрелости. Справа в проекции тела бокового желудочка лоцируется псевдокиста размером 2 мм.

УЗИ брюшной полости: патологии органов брюшной полости и почек не обнаружено.

Эхо-КГ – открытое овальное окно, сократительная способность левого желудочка сохранена.

ЭКГ – синусовая тахикардия, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, гипертрофия миокарда правого желудочка.

УЗИ женских половых органов – наличие матки, размеры которой соответствует возрастной норме, рекомендовано повторное обследование через 3-6 мес. для визуализации яичников.

Консультация невролога: ишемия мозга средней степени, острый период, синдром вегето-висцеральных дисфункций.

Консультация окулиста: ангиопатия сетчатки I степени обоих глаз.

Консультация эндокринолога от 29.11.2016 г.: полученные данные гормонов крови выявляют высокие цифры АКГГ, тестостерона, 17-ОН-прогестерона, что свидетельствует в пользу врождённой гиперплазии коры надпочечников, вирильной формы? Рекомендован приём кортефа 1,25 мг x 2 раза в день (7 и 22 час). Консультация эндокринолога от 09.12.2016 г.: дальнейшее наблюдение за ребёнком, выявившее отсутствие прибавки в массе, изменение показателей КОС (гиперкалиемия, гипонатриемия, гипохлоремия), свидетельствуют в пользу ВГКН, сольтеряющей формы; целесообразно добавление к кортефу (1,25 мг x 3 раза в день) кортинеффа (1/3 табл x 2 раза в день в 10 и 17 час). Консультация эндокринолога от 12.12.2016 г.: показатели КОС по-прежнему выявляют гиперкалиемию и гипонатриемия; рекомендовано увеличение дозы кортинеффа в 10 час до ½ табл. под контролем электролитов крови. Консультация эндокринолога от 15.12.2016 г.: по результатам электролитов (К-7,3, Na 138), доза кортинеффа увеличена – по ½ табл. 2 раза в день (10 и 17 час) под контролем электролитов крови.

Консультация генетика от 24.11.2016 г.: диагноз – врождённая дисфункция коры надпочечников, для уточнения пола взят половой хроматин; рекомендован анализ крови на мутацию в гене СУР21ОН при ВДКН. Консультация генетика от 02.12.2016 г.: кариотип 46 XX (пол женский). Консультация генетика от 09.12.2016 г.: при проведении молекулярно-генетического анализа в гене СУР21ОН выявлена мутация в гомозиготном состоянии, обнаружена химерная конструкция 1-го типа, диагноз ВГКН подтверждён.

Консультация детского гинеколога: жалобы на неправильное строение наружных половых органов, они сформированы по мужскому типу, выражен уrogenитальный синус в виде мошонки, клитор увеличен в виде пениса с выраженной головкой. Рекомендовано назначение глюкокортикоидной терапии под наблюдением эндокринолога.

Таким образом, на основании проведенного клинико-лабораторного обследования установлен женский пол

ребёнка. За время нахождения и лечения в стационаре девочка прибавила в массе 1025 г, желтуха и срыгивания исчезли, отмечалось восстановление рефлексов, мышечного тонуса и двигательной активности новорождённого.

Проведенное лечение: в/в 10% глюкоза (20 мл/кг) и физ.р-р (2:1), 10% аминoven (30 мл), реамберин (25 мл), линекс, урсофальк, 30% элькар, фототерапия, воротник Шанца.

Выписан через 29 дней лечения в удовлетворительном состоянии с клиническим диагнозом:

Основной – Врождённая дисфункция коры надпочечников, сольтеряющая форма.

Сопутствующий:

1. Неонатальная желтуха средней степени тяжести
2. Ишемия мозга средней степени, острый период, синдром угнетения ЦНС, гипертензионный синдром
3. Функционирующие фетальные коммуникации (ООО).

Рекомендовано:

- Кортэф по 1,25 мг x 3 раза в день под контролем гормонов крови;
- Кортинефф 0,1 по 1/2 табл. x 2 раза в день;
- Пантогам по 1 мл x 1 раз в день утром в течение месяца;
- Элькар по 4 капли x 2 раза в день за 30 мин до еды в течение месяца;
- Бак-сет бэби по 1 саше 1 раз утром с едой в течение 2 недель;
- Повторная госпитализация через 1 месяц.

Результаты повторной госпитализации ребёнка через месяц после выписки подтвердили клинический диагноз и выявили явную положительную динамику в течение заболевания на фоне проводимой гормональной терапии.

Особенностью данного случая является ранняя диагностика с ранним поступлением ребёнка в стационар до появления развёрнутой клинической картины и утяжеления общего состояния.

*Благодарности. Финансирование. Конфликт интересов.*

## ЛИТЕРАТУРА

1. *Руководство по перинатологии.* Под ред. Иванова Д.О. – С.-Петербург: ООО «Информ-Навигатор»; 2015.
2. Шабалов Н.П. *Неонатология. Учебное пособие в 2-х томах.* Том II. – М.: ГЭОТАР-Медиа; 2016.
3. Лисс В.Л. и др. *Диагностика и лечение эндокринных заболеваний у детей и подростков.* – М.: МЕДпресс-информ; 2003.
4. *Клинические рекомендации (протоколы) по неонатологии.* Под ред. Д.О. Иванова. – М.: «Информ-Навигатор»; 2016.
5. Лебеденко А.А., Козырева Т.Б., Тараканова Т.Д., Мальцев С.В., Касьян М.С. и др. *Неонатология. Учебное пособие. Часть II.* – Ростов-на-Дону: Учебная типография ГБОУ ВПО РостГМУ Минздрава России; 2016.

## REFERENCES

1. *Rukovodstvopoperinatologii.* Podred.IvanovaDO. S-Peterburg: Inform-Navigator; 2015. (inRuss.)
2. ShabalovNP. *Neonatologija.Uchebnoeposobie v 2-h tomah.* Moscow: GJeOTAR-Media; 2016. (in Russ.)
3. Liss VL et al. *Diagnostika I lecheniejendokrinnyhzhabolevanij u detejipodrostkov.* Moscow: MEDpress-inform; 2003. (inRuss.)
4. *Klinicheskierekomendacii (protokoly) poneonatologii.* Pod red. D.O. Ivanova. Moscow: «Inform-Navigator»; 2016. (inRuss.)
5. Lebedenko AA, Kozyreva TB, Tarakanova TD, Mal'cev SV, Kas'jan MS et al. *Neonatologija. Uchebnoeposobie.Chast' II.* Rostov-on-Don: Uchebnajatiopografija GBOU VPO RostGMUMinzdravaRossii; 2016. (inRuss.)

**Информация об авторах**

**Information about the authors**

**Афонин Александр Алексеевич**, заместитель директора по науке ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, д.м.н., профессор, sekretary@rniiap.ru.

**Лебеденко Александр Анатольевич**, заведующий кафедрой детских болезней №2 ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, доцент, д.м.н., ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, leb.rost@rambler.ru.

**Шокарев Александр Викторович**, заведующий отделением патологии новорожденных ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, к.м.н., ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, sekretary@rniiap.ru.

**Козырева Татьяна Борисовна**, доцент кафедры детских болезней №2 ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, к.м.н., kno\_ktb@mail.ru.

**Тараканова Татьяна Дмитриевна**, доцент кафедры детских болезней №2 ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, к.м.н., dr-tarakanov@yandex.ru.

**Лазарева Карина Игоревна**, врач отделения патологии новорожденных ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, новорожденных ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, к.м.н., sekretary@rniiap.ru.

**Авилов Сергей Евгеньевич**, врач отделения патологии новорожденных ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, ФГБУ «РНИИАП» Минздрава России, к.м.н., sekretary@rniiap.ru.

**Синанова Наталья Невфедовна**, заведующая детским отделением МБУЗ «Родильный дом №2» г. Ростова-на-Дону, МБУЗ «Родильный дом №2» г. Ростова-на-Дону, nsinanova@mail.ru.

**Afonin Aleksandr Alekseevich**, PhD, professor, Rostov Research Institute of Obstetrics and Pediatrics, sekretary@rniiap.ru.

**Lebedenko Aleksandr Anatolevich**, PhD, Associate Professor, Head of the Department of children diseases №2, Rostov State Medical University, leb.rost@rambler.ru.

**Shokarev Aleksandr Viktorovich**, Candidate of Medical Sciences, Rostov Research Institute of Obstetrics and Pediatrics, sekretary@rniiap.ru.

**Kozireva Tatyana Borisovna**, Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of children diseases №2, Rostov State Medical University, kno\_ktb@mail.ru.

**Tarakanova Tatyana Dmitrievna**, Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of children diseases №2, Rostov State Medical University, dr-tarakanov@yandex.ru.

**Lazareva Karina Igorevna**, Candidate of Medical Sciences, Rostov Research Institute of Obstetrics and Pediatrics, sekretary@rniiap.ru.

**Avilov Sergej Evgenevich**, Candidate of Medical Sciences, Rostov Research Institute of Obstetrics and Pediatrics, sekretary@rniiap.ru.

**Sinanova Natalya Nefedovna**, Maternity hospital 2, nsinanova@mail.ru.

Поступила: 27.02.2017

Received: 27.02.2017