

СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

С.Я. Яковлева, Г.И. Данилова, Т.Е. Бурцева, В.Г. Часнык

КЛИНИЧЕСКОЕ ОПИСАНИЕ СЕМЕЙНОГО СЛУЧАЯ ВИРИЛЬНОГО ВАРИАНТА КЛАССИЧЕСКОЙ ФОРМЫ ВРОЖДЕННОЙ ДИСФУНКЦИИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ В ЯКУТСКОЙ СЕМЬЕ

Врожденная гиперплазия коры надпочечников (ВГКН) – это распространенное аутосомно-рецессивное заболевание с частотой “классических” форм 1 : 5000 - 28 000 новорожденных, “неклассической” 1 : 27 - 333 в зависимости от популяции (Speiser P., 1987; Azziz R., 1989; Morel Y., 1991; Hsien-Hsiung Lee, 2000; Некрасова М.Ф., 2004; Суплотова Л. А., 2006). В 95% случаев ВГКН является результатом дефицита фермента 21-гидроксилазы (цитохром P-450c21) (Nebert D.W., 1991).

По нашим данным, средняя распространенность классической формы врожденной дисфункции коры надпочечников - 0,8 на 100 000 населения Республики Саха (Якутия) – это примерно 1: 125 000 населения, что сравнимо с распространенностью ВДКН в московской популяции - 1:100 000 (Кураева Т.А., 2005). По данным эндокринологического отделения РБ №1-НЦМ ПЦ, на диспансерном учете находится 12 детей и подростков, из них 5 (41,7%) - с сольдефицитным вариантом (в том числе 1 умер от криза надпочечниковой недостаточности в 2006г.), 7 детей (58,3%) – с вирильной формой ВДКН. 66,7% детей женского пола, 33,3% - мужского пола (соотношение девочек и мальчиков составило 1:0,5).

В литературе семейные случаи ВДКН описываются крайне редко.

Мы представляем клиническое описание семейного случая вирильного варианта классической формы врожденной дисфункции коры надпочечни-

ков в якутской семье. В данной семье ребенок от 1 беременности умер в возрасте 3 месяцев от кишечной инфекции (рвота, жидкий стул). Возможно, имела место сольтеряющая форма ВДКН.

Ребенок от 2-й беременности, мужского пола, 1989г.р. – состоит на учете с диагнозом: Врожденная дисфункция коры надпочечников, вирильная форма. Диагноз был выставлен только в возрасте 5 лет при появлении признаков преждевременного полового развития (быстрые темпы роста, низкий голос, лобковое оволосение). При уточнении анамнеза - в раннем возрасте у него наблюдались рвота, профузный понос, потеря веса. Лечился с диагнозом кишечная инфекция и по тяжести состояния получал преднизолон. Вероятно, имел место сольтеряющий компонент ВДКН. Лечение ВДКН начато поздно - в 9-летнем возрасте из-за нежелания матери давать гормональные препараты.

3-й ребенок 04.01.01г. был в экстренном порядке госпитализирован в эндокринологическое отделение Педиатрического центра в возрасте 1 месяц с жалобами: на частое срыгивание, многократную рвоту, отказ от пищи, потерю в весе. Из анамнеза: ребенок от 6-й беременности, протекавшей в 1-й половине с токсикозом, анемией. Роды третьи, в срок, оперативные. Имело место преждевременное излитие околоплодных вод, частичная отслойка нормально расположенной плаценты. Вес при рождении – 4290г, рост – 57 см. Оценка по Апгар – 8/9 баллов. Срыгивание началось после выписки из роддома. Через несколько дней срыгивания участились, начались эпизоды рвоты фонтаном. Начал терять в весе, отказывался от еды. В возрасте 1 месяца обратились к эндокринологу, который направил в эндокринологическое от-

деление РБ №1-НЦМ с подозрением на ВДКН. При поступлении: состояние тяжелое. Телосложение пропорциональное. Подкожно-жировая клетчатка слабо выражена. Рост – 57 см, вес – 4 кг (дефицит веса – 16%). Кожные покровы смуглые, гиперпигментация ушных раковин, сосков, мошонки, полового члена, промежности, белой линии живота. Слизистые влажные, чистые. Язык слегка обложен белым налетом. Волосы на голове густые. Б.р.=0,5X0,5см. В легких пузырьное дыхание, хрипов нет. Сердечные тоны ритмичные, ясные, ЧСС=120 уд. в мин. Живот мягкий, б/б. Печень, селезенка не увеличены. Стул через 2 дня. Выставлен клинический диагноз: ВДКН, сольтеряющая форма на основании жалоб, анамнеза, объективного осмотра и лабораторных исследований: электролиты $K^{+} = 6,7$ ммоль/л, $Na^{+} = 134$ ммоль/л, $Cl^{-} = 76$ ммоль/л, кортизол – 155,3 нмоль/л. Кровь на 17 – оксипрогестерон превышал норму в 2 раза, что полностью подтвердило диагноз: ВДКН. Со дня поступления больному начаты: инфузионная терапия и заместительная гормональная терапия глюко- и минералокортикоидами. Состояние ребенка стабилизировалось.

Катамнез: старшему Л. 18 лет, рост 159 см, вес 49 кг. Получает преднизолон 5 мг в день. Костный возраст соответствовал в 13 лет 18-19 годам. Вторичное половое развитие соответствует половозрелому возрасту. Младшему Л. 7 лет. Психомоторное развитие и костный возраст соответствуют паспортному. Получает преднизолон 5 мг/сут и кортеф 10мг/сут.

В данной семье имеет место вирильная форма ВДКН, протекающая с сольтеряющим компонентом в раннем возрасте. Она наследуется аутосомно-рецессивно. К сожалению, данная семья не обследована генетически.

ЯКОВЛЕВА Светлана Яновна – зав. консультативной поликлиникой ПЦ РБ №1-НЦМ; **ДАНИЛОВА Галина Ивановна** – к.м.н., зав. отделением ПЦ РБ №1-НЦМ; **БУРЦЕВА Татьяна Егоровна** – к.м.н., зав. лаб. ЯНЦ СО РАМН; **ЧАСНЫК Вячеслав Григорьевич** – д.м.н., проф., зав. кафедрой СПбГПМА.