

ВРОЖДЕННАЯ ДИСФУНКЦИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ У ЛИЦ МУЖСКОГО ПОЛА (КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ)

CONGENITAL DYSFUNCTION OF THE ADRENAL CORTEX IN MALES (CLINICAL CASE)

A. Kravchenya
M. Polidanov
I. Kondrashkin
D. Tyapkina
I. Blokhin
A. Borodai
D. Kravchenya
A. Meshcheryakova

Summary. Back in the XIX century, the first clinical descriptions of patients with adrenogenital syndrome appeared, and then at the beginning of the twentieth century — the first attempts to classify the syndrome. In the middle of the twentieth century, with the development of biochemistry and pharmacology, it was possible to explain the pathogenesis of this condition and offer pathogenetic therapy, and then with the advent of the era of molecular genetics to identify the cause of congenital dysfunction of the adrenal cortex. Currently, 100% diagnosis of adrenogenital syndrome is carried out on the basis of neonatal screening. The article presents a clinical observation of a patient with adrenogenital syndrome. This clinical case indicates that in some cases a broad differential diagnosis is required to clarify the true nature of the disease. A decrease in testicular function may be associated with both unsatisfactory compensation of the disease and the development of ectopic adrenal tissue in the testicles of TART.

Keywords: adrenogenital syndrome, congenital dysfunction of the adrenal cortex, TART, decreased fertility, neonatal screening.

Кравченя Алия Римовна

К.м.н., доцент, ФГБОУ ВО «Саратовский
государственный медицинский университет
им. В.И. Разумовского» Минздрава России
aliakrav1973@gmail.com

Полиданов Максим Андреевич

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный
медицинский университет им. В.И. Разумовского»
Минздрава России
maksim.polidanoff@yandex.ru

Кондрашкин Иван Евгеньевич

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный
медицинский университет им. В.И. Разумовского»
Минздрава России
ivan.kondrashkin@yandex.ru

Тяпкина Дарья Андреевна

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный
медицинский университет им. В.И. Разумовского»
Минздрава России
Orchidaseae.2017@yandex.ru

Блохин Игорь Сергеевич

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный
медицинский университет им. В.И. Разумовского»
Минздрава России
ig.bloxin2010@yandex.ru

Бородай Александра Александровна

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный
медицинский университет им. В.И. Разумовского»
Минздрава России
alexandra.108@mail.ru

Кравченя Данила Сергеевич

ФГБОУ ВО «Саратовский государственный
медицинский университет им. В.И. Разумовского»
Минздрава России

Мещерякова Алина Юрьевна

ФГБОУ ВО Саратовский государственный
медицинский университет им. В.И. Разумовского
Минздрава России
meshcheryakova.2018@inbox.ru

Аннотация. Еще в XIX в. появились первые клинические описания пациентов с адреногенитальным синдромом, а затем в начале XX столетия — первые попытки классификации синдрома. В середине XX века с развитием биохимии и фармакологии удалось объяснить патогенез данного состояния и предложить патогенетическую терапию, а затем с наступлением эры молекулярной генетики выявить причину врожденной дисфункции коры надпочечников. В настоящее время на основании неонатального скрининга проводится 100% диагностика адреногенитального синдрома. В статье представлено клиническое наблюдение пациента с адреногенитальным



Введение

Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН) — это группа аутосомно-рецессивных заболеваний, характеризующихся дефектом одного из ферментов или транспортных белков, принимающих участие в синтезе кортизола в коре надпочечников. Наиболее распространенной формой ВДКН является дефицит фермента 21-гидроксилазы, частота 1 случай на 10000 новорожденных. Неонатальный скрининг эффективен для диагностики классических форм ВДКН (дефицита 21-гидроксилазы) [1–3]. Диагностика дефицита 21-гидроксилазы вне процедуры скрининга: гормональным маркером дефицита 21-гидроксилазы является уровень 17-гидроксипрогестерона (17-ОНП), определенный в утренней крови [4]. Одной из важных проблем ВДКН является снижение фертильности. Функция яичек у пациентов с ВДКН снижена [5]. Снижение функции может быть связано как с неудовлетворительной компенсацией заболевания, так и с развитием эктопической ткани надпочечников в тестикулах TART (testicular adrenal rest tumors). TART описан в 1940 году Wilkins et al причиной TART является сходство эмбрионального развития коры надпочечников и гонад при ВДКН повышение АКТГ провоцирует рост ткани надпочечников в тестикулах [6]. Нет единого взгляда на это состояние. У TART нет тенденции к малигнизации.

Цель исследования

Представить интересный клинический случай ВДКН у мальчика с осложнением TART-синдром.

На публикацию представляемых данных из истории болезни получено добровольное информированное согласие пациента.

Клиническое наблюдение

Пациент Л., 17 лет, проживает в Саратовской области. Из раннего анамнеза: беременность при сборе анамнеза, со слов мамы, протекала без осложнений, ребенок рожден через естественные родовые пути в срок, доношенным.

синдромом. Данный клинический случай указывает на то, что в ряде случаев требуется широкая дифференциальная диагностика для уточнения истинной природы заболевания. Снижение функции яичек может быть связано как с неудовлетворительной компенсацией заболевания, так и с развитием эктопической ткани надпочечников в тестикулах TART.

Ключевые слова: адреногенитальный синдром, врожденная дисфункция коры надпочечников, TART, снижение фертильности, неонатальный скрининг.

Родословная ребенка: наследственность по эндокринной патологии отягощена: у двоюродного брата по отцу диагностировали ВДКН, сольтерную форму, и умер он в 2-х недельном возрасте. Однако, следует отметить, что у ребенка в раннем анамнезе имелись признаки гепатита на фоне внутриутробной инфекции неустановленной этиологии, анемии, перинатальной энцефалопатии, что все-таки отражает осложненное течение беременности.

Заместительная терапия ГК и МК была назначена сразу после установления диагноза, но следует отметить низкую комплаентность пациента, имелись частые пропуски приема препаратов. При динамическом обследовании в возрасте 9 лет при проведении ультразвукового исследования органов мошонки были выявлены структурные изменения в ткани яичка справа, подозрение на опухоль яичка. После тщательного дообследования ребенок переведен в хирургическое отделение, где проведена орхэктомия справа, так как имелись цитологические признаки семиномы правого яичка.

При более тщательном обследовании в послеоперационном периоде при неоднократных консультациях цитологов и морфологов было дано следующее заключение о том, что данные изменения характерны для опухоли из клеток Сертоли яичка, что является доброкачественной опухолью из клеток полового тяжа яичка. При динамическом мониторинге признаков прогрессирования опухолевого роста и воспалительных изменений тканей яичка не найдены.

У данного пациента наблюдались и острые осложнения ВДКН в виде кризов надпочечниковой недостаточности (часто провоцировались острыми респираторными заболеваниями или стрессорной ситуацией). Заместительная терапия составляла: гидрокортизон в дозе — 18 мг/сут, флудрокортизон в дозе 50 мкг/сутки. На основании полученных результатов подтверждена декомпенсация основного заболевания (повышение 17-гидроксипрогестерон, адренокортикотропного гормона (АКТГ)). Была проведена коррекция дозы заместительной терапии.

Таким образом, представлен пациент с декомпенсированным течением врожденной дисфункции коры надпочечников. Осложнение: TART –синдром единствен-

ного левого яичка. Сопутствующая патология: Доброкачественная опухоль из клеток Сертоли правого яичка, состояние после орхэктомии справа. В настоящий момент течение заболевания стабильное (показатели 17-ОН- прогестерона, АКГГ, ренина, электролитов крови

в пределах реферативных значений; при УЗИ мошонки прогрессирование изменений семявыносящих канальцев не выявлено, то есть регресс процесса) (рисунок 1).

Конфликт интересов не заявляется.

ЛИТЕРАТУРА

1. Merke D.P., Cutler G.B. New ideas for medical treatment of congenital adrenal hyperplasia. *Endocrinol. Metab. Clin. N. Am.* 2001; 30: 121–35.
2. Merke D.P., Bornstein S.R., Avila N.A., Chrousos G.P. NIH conference. Future directions in the study and management of congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *Ann. Intern. Med.* 2002; 136: 320–34.
3. Speiser P.W., White P.C. Congenital adrenal hyperplasia. *N. Engl. J. Med.* 2003; 349: 776–88.
4. Чугунов И.С. Репродуктивная система у мальчиков с врожденной дисфункцией коры надпочечников. Диссертация на соискание ученой степени кандидата медицинских наук: 14.01.02. Место защиты: Эндокринологический научный центр Министерства здравоохранения Российской Федерации. Москва, 2016. 96 с.
5. Dedov I.I., Orlovsky I.V., Kareva M.A., etc. Molecular diagnostics of classical forms of congenital dysfunction of the adrenal cortex (steroid-21-hydroxylase deficiency) by allele-specific PCR. *Molecular medicine*; 2004.
6. Kuznetsova E.S. Long-term results of treatment of congenital dysfunction of the adrenal cortex in children. *Materials. III All-Russian Congress of Pediatric Doctors*, 1969.

© Кравченя Алия Римовна (aliakrav1973@gmail.com), Полиданов Максим Андреевич (maksim.polidanoff@yandex.ru), Кондрашкин Иван Евгеньевич (ivan.kondrashckin@yandex.ru), Тяпкина Дарья Андреевна (Orchidaceae.2017@yandex.ru), Блохин Игорь Сергеевич (ig.bloxin2010@yandex.ru), Бородай Александра Александровна (alexandra.108@mail.ru), Кравченя Данила Сергеевич, Мещерякова Алина Юрьевна (meshcheryakova.2018@inbox.ru).
Журнал «Современная наука: актуальные проблемы теории и практики»



г. Саратов