

## РАННЯЯ ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ ВРОЖДЕННОЙ ДИСФУНКЦИИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ У ДЕВОЧЕК И ПОДРОСТКОВ.

*Шопулатов Эркин Холтожиевич*

*Кафедра Акушерство-Гинекологии №2*

*Самаркандский Государственный Медицинский Университет*

**Аннотация:** Аденогенитальный синдром (АГС, врожденная дисфункция коры надпочечников - ВДКН, врожденная гиперплазия коры надпочечников - ВГКН) - группа заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования, в основе которых лежит дефект одного из ферментов стероидогенеза. АГС встречается относительно часто, проявляется надпочечниковой недостаточностью, нарушением формирования пола или преждевременным половым развитием. Без соответствующей заместительной терапии заболевание представляет угрозу для жизни пациента, особенно в период новорожденности. Своевременная диагностика и лечение позволяют обеспечивать пациенту и его семье хорошее качество жизни и полную социальную адаптацию. С 2006 г. в России АГС включен в программу "Национальные приоритетные проекты" и введен неонатальный скрининг.

**Ключевые слова:** аденогенитальный синдром, врожденная дисфункция коры надпочечников, врожденная гиперплазия коры надпочечников, надпочечниковая недостаточность, дефицит 21-гидроксилазы

Врожденная дисфункция коры надпочечников-(врожденная гиперплазия надпочечников, аденогенитальный синдром, синдром Апера-Галле) относительно редкое заболевания с аутосомно-рецессивным характером наследования и обусловленных генетическим дефектом синтеза андрогенов в надпочечниках вследствие недостаточности одного из ферментов. Первые симптомы ГА тесно связаны с пубертатным возрастом, когда главные механизмы становления репродуктивной системы еще только формируются.

Продолжительная андрогенизация организма девочки обуславливает не только своеобразие физического и полового развития в подростковые годы, но и вызывает нарушение менструального цикла. Позднее избыток мужских половых гормонов осложняется не только менструальной дисфункцией, но нередко и бесплодием.

Заболевание вызвано наследственным дефицитом ферментов, которые локализованы в коре надпочечников. Гормоны коры надпочечников включают минералокортикоиды (альдостерон), глюкокортикоиды (кортизол) и половые

стероиды (тестостерон и эстроген). Синдром возникает, когда дефицит фермента приводит к снижению надпочечникового синтеза глюкокортикоидов. Происходит снижение ингибирующего влияния гормонов коры надпочечников на гипофиз, поэтому синтез и секреция адренокортикотропного гормона (АКТГ) увеличивается по механизму отрицательной обратной связи. АКТГ стимулирует увеличение размеров надпочечников и выработку ими промежуточных субстратов. Включаясь в другие пути синтеза, метаболиты вызывают повышение уровней других гормонов коры надпочечников — минералокортикоидов или андрогенов. Измененные уровни минералокортикоидов и половых гормонов приводят к аномалиям электролитного соотношения, проблемам с дифференциацией пола и другим признакам, и симптомам, в зависимости от дефицита фермента и его степени.

Частота встречаемости заболевания от 1:5000 до 1:67000.

**Цель работы:** Усовершенствовать тактику диагностики и лечения с врожденной дисфункцией коры надпочечников у девочек и подростков.

**Задачи:**

1. Изучить частоту больных с врожденной дисфункцией коры надпочечников по данным отделения детской гинекологии ОДММЦ.
2. Изучить сроки обращаемости больных с АГС, выявить особенности анамнеза.
3. Определить показания и оптимизировать хирургические методы лечения наружных половых органов у девочек.

- Ретроспективно и проспективно были изучены 20 историй болезни девочек с врожденной дисфункцией коры надпочечников за период 2009-2011 год.

- Исследования проводились в отделении детской гинекологии ОДММЦ.

Объективные данные начато с общего осмотра В их телосложении проявляется влияние андрогенов; широкие плечи, суженный таз, отсутствие жировых отложений на бедрах и ягодицах, несколько гипопластичные молочные железы. Постоянным симптомом у этих больных был гирсутизм, обычно выраженный не очень сильно: единичные стержневые волосы над верхней губой, щеках, на около сосковых полях; отмечалось оволосение белой линии живота, промежности, бедер, голеней. Также обращали внимание на состояние кожи множественные угри, пористая жирная кожа лица и спины. .

	<i>Провиденные обследование</i>	<i>Количес тва</i>
--	-------------------------------------	------------------------

	Общий анализ крови	20(100%)
	Общий анализ мочи	20(100%)
	ЭКГ	20(100%)
	Группа и Rh-фактор крови	15(75%)
	Антропометрические параметры	20(100%)
	УЗИ	20(100%)
	Кариотип	3(15%)
	Определения гормонов в крови.	2(10%)

**Выводы:** 1. Частота АГС по данным Многопрофильной Детской больницы гинекологическом отделении за 2009-2011 год составляет 0,5-1% в структуре гинекологических заболеваний. 2. Особенности анамнеза больных с АГС: оперативное вмешательства в детстве 8(40%). 3.Обращаемость больных с АГС следующая: своевременное обращение к врачу: 3(15%); запоздалое обращение 17(85%). 4. Оценка состояния репродуктивной системы выявилось в следующим: нарушение менструальной функции у (13 больных): аменорея 7 (35%), гипоменструальный синдром 3(15%) ,альгодисменорея 3 (15%); 5. Тактика оперативного лечения напрямую зависит от степени вирилизации и анатомических особенностей в строении наружных гениталий у девочек с ВДКН. 6. Наиболее хирургической тактикой заключается в следующем: клиторэктомия (резекция клитора) 15 (75%), рассечения урогенитального синуса 3 (15%), вульвовагинапластика 10 (50%), формирования входа во влагалища 4 (20%).

#### **Практическая рекомендация:**

1. Неонатологам сразу после рождения новорожденных участковым педиатрам врачам при мед. осмотрах в детском саду в своей практической работе следует учесть, что неопределенный характер строения гениталий у новорожденных и детей первых месяцев жизни служит основанием для углубленного цитогенетического и клинко- лабораторного обследования с целью выявления и начала лечения аномалии полообразования.

2 Всем больным с подозрением или наличием АГС необходимо определять хромосомный набор, R-графию, или компьютерную томографию надпочечников подтверждения диагноза с целью диагностики АГС.

3 Больные с АГС должны находиться на диспансерном учете у эндокринолога и осматриваться им не реже 2 раза в году.

### Список литературы

1. Шепелькевич А. П., Лузан А. М., Градуша А. В. Современные подходы к диагностике и лечению наиболее распространённых форм врождённой дисфункции коры надпочечников // Рецепт. — 2020. — Т. 23. — № 2–3. — С. 416–429.
2. Карева М. А., Орлова Е. М. Аденогенитальный синдром: прошлое, настоящее и будущее // Проблемы эндокринологии. — 2011. — Т. 57. — № 1. — С. 66–70.
3. Мокрышева Н. Г., Мельниченко Г. А., Адамян Л. В. и др. Врождённая дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром): клинические рекомендации // Ожирение и метаболизм. — 2021. — Т. 18. — № 3. — С. 345–382.
4. Карева М. А., Чугунов И. С. Федеральные клинические рекомендации — протоколы по ведению пациентов с врождённой дисфункцией коры надпочечников в детском возрасте // Проблемы эндокринологии. — 2014. — Т. 60. — № 2. — С. 42–50.
5. Гирш Я. В., Курикова Е. А. Врождённая дисфункция коры надпочечников: случай из практики // Вестник СурГУ. Медицина. — 2020. — Т. 44. — № 2. — С. 46–53.
6. Молашенко Н. В., Сазонова А. И., Трошина Е. А., Калинин Н. Ю. Отдалённые последствия длительной глюкокортикоидной терапии у пациентов с врождённой дисфункцией коры надпочечников // Проблемы эндокринологии. — 2010. — Т. 56. — № 5. — С. 15–22.
7. Аникиев А. В., Володько Е. А., Бровин Д. Н. и др. Осложнения со стороны мочеполовой системы у девочек с нарушением формирования пола и гипоспадией // Эндокринная хирургия. — 2019. — Т. 13. — № 2. — С. 89–94.
8. осложнения классической формы врождённой дисфункции коры надпочечников и её неадекватного лечения у мужчин (клинический случай с обзором литературы) // Ожирение и метаболизм. — 2019. — Т. 16. — № 4. — С. 90–102.
9. Мельниченко Г. А., Трошина Е. А., Молашенко Н. В. и др. Клинические рекомендации Российской ассоциации эндокринологов по диагностике и лечебно-профилактическим мероприятиям при врождённой дисфункции коры надпочечников у пациентов во взрослом возрасте // Consilium Medicum. — 2016. — Т. 18. — № 4. — С. 8–19.