

### Редкая форма врожденной гиперплазии коры надпочечников, дефицит 17 $\alpha$ -гидроксилазы. Клинический случай

Сергеева Юлия Валерьевна, Ермакова Ольга Алексеевна, Шарибжанова Евгения Мнировна

Научный руководитель: Сичинава Ирина Григорьевна, к.м.н., доцент

ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

ОСП РДКБ ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России, Москва, Российская Федерация

**Актуальность.** Дефицит 17 $\alpha$ -гидроксилазы является редкой формой врожденной гиперплазии коры надпочечников (ВГКН), при которой нарушается стероидогенез как в надпочечниках, так и в гонадах, при этом повышается синтез предшественников минералокортикоидов. Данный вариант ВГКН характеризуется недостаточностью глюкокортикоидов, гипергонадотропным гипогонадизмом и артериальной гипертензией.

**Клинический случай.** Пациентка Г., 16 лет, впервые поступила в отделение эндокринологии с жалобами на отсутствие менструаций, сниженные темпы роста, повышение артериального давления (АД) до 140/90 на фоне антигипертензивной терапии. Из анамнеза: наблюдается с 2 лет у гематолога по поводу иммунной нейтропении неясного генеза, с 15 лет — у кардиолога с диагнозом «эссенциальная гипертензия», с 13 лет — у гинеколога и эндокринолога в связи с отсутствием развития вторичных половых признаков и первичной аменореей. При обследовании по месту жительства: кариотип 46XY, по данным УЗИ и МРТ — аплазия шейки и тела матки, яичников; в гормональном профиле — признаки гипергонадотропного гипогонадизма, снижение уровня кортизола. При осмотре: телосложение астеническое, имеется гиперпигментация кожных покровов в типичных местах; наружные гениталии сформированы по женскому типу, вторичные половые признаки отсутствуют. Гормональный профиль: снижение уровня кортизола до 0,0 нмоль/л при значениях АКТГ 184 пг/мл (норма до 63,3), уровень тестостерона — < 0,45 нмоль/л, эстрадиола —

< 36,70 пмоль/л при высоком уровне гонадотропинов (ЛГ — 38,76 мЕ/л, ФСГ — 28,14 мЕ/л). По результатам мультистероидного анализа выявлено значительное повышение уровня кортикостерона — до 529 нмоль/л (норма до 50,0) и дезоксикортикостерона — до 2,47 нмоль/л (норма до 0,0–1,0), являющихся маркерами дефицита 17 $\alpha$ -гидроксилазы. Назначена заместительная гормональная терапия гидрокортизоном в дозе 10 мг/м<sup>2</sup>/сут. В дальнейшем диагноз ВГКН, дефицит 17 $\alpha$ -гидроксилазы был подтвержден результатом молекулярно-генетического исследования: найдена мутация в гене *CYP17A1*.

**Обсуждение.** Редкая форма ВГКН была диагностирована на основании мультистероидного анализа и подтверждена с помощью молекулярно-генетического исследования. На фоне заместительной гормональной терапии у пациентки удалось достигнуть нормальных значений АД. В дальнейшем планируется проведение лапароскопии с целью поиска и удаления дисгенетичных гонад в связи с высоким риском их малигнизации.

**Заключение.** Дефицит 17 $\alpha$ -гидроксилазы является редким и труднодиагностируемым вариантом ВГКН. У пациенток с первичной аменореей, отсутствием развития вторичных половых признаков и артериальной гипертензией для ранней диагностики и назначения адекватного лечения следует рассматривать вариант дефицита 17 $\alpha$ -гидроксилазы ВГКН, для выявления которого необходимо проведение расширенного обследования с использованием современных методов.