



DOI: 10.31550/2712-8598-2025-2-2-ZhZiR

БЕРЕМЕННОСТЬ И РОДЫ У ЖЕНЩИНЫ С ВРОЖДЕННОЙ ДИСФУНКЦИЕЙ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ: СЛУЧАЙ ИЗ ПРАКТИКИ

Ю.В. Кухарчик¹✉, Ю.С. Гануско², Н.В. Качук², И.И. Кузьмич², Н.Я. Юшкевич²

¹ Учреждение образования «Гродненский государственный медицинский университет», г. Гродно, Беларусь

² Учреждение здравоохранения «Гродненский областной клинический перинатальный центр»; Беларусь, г. Гродно

Резюме

Цель статьи. Представить клинический случай течения беременности и родов у женщины с врожденной дисфункцией коры надпочечников сольтеряющей формы с вирилизацией наружных половых органов.

Основные положения. Врожденная дисфункция коры надпочечников представляет собой группу аутосомно-рецессивных заболеваний, обусловленных дефектами ферментов стероидогенеза, преимущественно 21-гидроксилазы. Несмотря на значительную корреляцию данного заболевания с бесплодием и с риском невынашивания беременности, в данной статье демонстрируется клинический случай успешно завершившейся гестации. Следует также отметить, что беременность наступила самостоятельно.

Заключение. Представленный клинический случай демонстрирует многогранность проблемы врожденной дисфункции коры надпочечников у женщин и подчеркивает необходимость совершенствования системы оказания медицинской помощи данной категории пациенток.

Ключевые слова: врожденная дисфункция коры надпочечников, беременность, сольтеряющая форма, гетерозиготное носительство, мутация c923 dup.

Для цитирования

Кухарчик Ю.В., Гануско Ю.С., Качук Н.В., Кузьмич И.И., Юшкевич Н.Я. Беременность и роды у женщины с врожденной дисфункцией коры надпочечников: случай из практики. *Женское здоровье и репродукция*. 2025. № 2 (67). DOI: 10.31550/2712-8598-2025-2-2-ZhZiR. URL: <https://journalgynecology.ru/statyi/beremennost-i-rody-u-zhenshhiny-s-vrozhdennoj-disfunkciej-kory-nadpochechnikov-sluchaj-iz-praktiki/> (дата обращения: дд.мм.гггг)

Авторы

Кухарчик Юлия Викторовна ✉ — к. м. н., доцент кафедры акушерства и гинекологии УО «Гродненский государственный медицинский университет». 230011, Беларусь г. Гродно, ул. Горького, д. 80. eLIBRARY.RU SPIN: 1092-9400. <https://orcid.org/0000-0002-2114-7592>. E-mail: juliakukharchik@mail.ru

Гануско Юлия Сергеевна — врач – акушер-гинеколог УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр». 230009, Беларусь, г. Гродно, ул. Горького, д. 77. E-mail: perinatalcenter@roddom.by

Качук Наталья Владимировна — врач – акушер-гинеколог, заведующий акушерско-физиологическим отделением УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр». 230009, Беларусь, г. Гродно, ул. Горького, д. 77. E-mail: perinatalcenter@roddom.by

Кузьмич Ирина Ивановна — врач – акушер-гинеколог, заведующий акушерско-обсервационным отделением УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр». 230009, Беларусь, г. Гродно, ул. Горького, д. 77. E-mail: perinatalcenter@roddom.by

Юшкевич Наталья Яковлевна — врач – акушер-гинеколог, заведующий приемным отделением УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр». 230009, Беларусь, г. Гродно, ул. Горького, д. 77. E-mail: perinatalcenter@roddom.by

PREGNANCY AND DELIVERY IN A WOMAN WITH CONGENITAL ADRENAL HYPERPLASIA: A CASE REPORT

Y.V. Kukharchyk¹✉, Y.S. Ganushko², N.V. Kachuk², I.I. Kuzmich², N.J. Yushkevich²

¹ Grodno State Medical University; 80 Gorky Str., Grodno, Belarus 230011

² Grodno Regional Clinical Perinatal Center; 77 Gorky Str., Grodno, Belarus 230009

Abstract

Aim. To present a clinical case of pregnancy and delivery in a woman with congenital adrenal hyperplasia (salt-wasting form) and virilization of the external genitalia.

Key points. Congenital adrenal hyperplasia represents a group of autosomal recessive disorders caused by defects in steroidogenic enzymes, primarily 21-hydroxylase. Although this condition is strongly associated with infertility and an increased risk of miscarriage, this article demonstrates a clinical case of a successfully completed gestation. It should also be noted that the pregnancy occurred spontaneously.

Conclusion. The presented clinical case highlights the multifaceted challenges of congenital adrenal hyperplasia in women and underscores the need for improving medical care for this patient population.

Keywords: congenital adrenal hyperplasia, pregnancy, salt-wasting form, heterozygous carrier, c 923dup mutation.

Врожденная дисфункция коры надпочечников (ВДКН, адреногенитальный синдром) представляет собой группу аутосомно-рецессивных заболеваний, обусловленных дефектами ферментов стероидогенеза, преимущественно 21-гидроксилазы (CYP21A2) [1, 2]. Распространенность классических форм ВДКН составляет от 1 : 10 000 до 1 : 15 000 новорожденных, а неклассических — до 1 : 200 в некоторых популяциях, что делает проблему социально значимой [3, 4]. У женщин данная патология ассоциирована с тяжелыми репродуктивными и метаболическими нарушениями, требующими пожизненного междисциплинарного подхода [2, 4, 5].

Помимо этого, ключевыми аспектами являются нарушение половой дифференцировки, репродуктивные осложнения, метаболические и сердечно-сосудистые риски, психоэмоциональные нарушения и сложности диагностики неклассических форм.

Что касается нарушений половой дифференцировки, то у девочек с классической сольтеряющей формой ВДКН внутриутробная гиперпродукция андрогенов приводит к вирилизации гениталий (синдрому Prader I–V), что требует хирургической коррекции и психологической под-

держки. В 60% случаев диагностируются ошибки определения пола при рождении, в связи с чем особенно важен неонатальный скрининг [6–9].

Среди репродуктивных осложнений прежде всего выделяется гиперандрогения, которая вызывает олигоменорею и ановуляцию (у 45–80% пациенток) [2]. Кроме того, имеет место бесплодие вследствие хронической недостаточности яичников (у 30%). У этой группы женщин также есть риск невынашивания беременности при неадекватном контроле андрогенов [10–13].

При оценке метаболических и сердечно-сосудистых рисков следует помнить, что длительная терапия глюкокортикоидами повышает частоту ожирения (отношение шансов = 2,1; 95% доверительный интервал: 1,4–3,0), остеопороза (у 40% женщин старше 30 лет), инсулинорезистентности (на 25% чаще, чем в популяции) [4, 14, 15].

Следует учитывать и наличие психоэмоциональных нарушений у женщины с ВДКН. Так, установлено, что у этой группы пациенток отмечаются повышенные уровни тревожности (37% против 15% в контроле) и депрессии, связанные с косметическими дефектами и сексуальной дисфункцией [16–18].

Особое внимание обращают на себя сложности диагностики неклассических форм, обусловленные

поздней манифестацией (в пубертате или репродуктивном возрасте), что приводит к гиподиагностике: до 70% случаев ошибочно трактуются как синдром поликистоза яичников [2, 15, 19, 20]. Имеющиеся современные методы (генетическое исследование гена 21-гидроксилазы CYP21A2, определение 17-гидроксипрогестерона (17-ОН-ПГ)) позволяют верифицировать диагноз [2, 12, 18, 21].

Поскольку ВДКН у женщин остается актуальной междисциплинарной проблемой, требующей совершенствования неонатального скрининга, индивидуализированной терапии (коррекции доз глюкокортикоидов, экстракорпорального оплодотворения при бесплодии) и психологического сопровождения [16, 22, 23], актуальным является обмен клиническим опытом в ведении таких пациенток как на этапе прегравидарной подготовки, так и во время последующего сопровождения беременности и родов.

Цель нашего исследования — представить клинический случай течения беременности и родов у женщины с ВДКН сольтеряющей формы с вирилизацией наружных половых органов.

Приведены данные клинического наблюдения женщины с ВДКН сольтеряющей формы, находящейся в условиях стационара III технологического уровня оказания перинатальной помощи в УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр». В ходе наблюдения и ведения женщины были изучены анамнестические данные: возраст, перенесенные соматические и гинекологические заболевания, проведенные оперативные вмешательства, состояние репродуктивной функции. Проведен анализ течения настоящей беременности, метода родоразрешения, неонатальных исходов.

У женщины получено разрешение на публикацию анонимных данных.

Клиническое наблюдение

Пациентка С., 23 лет, 26.02.2025 доставлена в УЗ «Гродненский областной клинический перинатальный центр» бригадой скорой медицинской помощи с жалобами на излитие околоплодных вод.

При сборе анамнеза установлено, что пациентка — первый ребенок в семье, масса тела при рождении — 3150 г, рост — 52 см. Со слов женщины, имелись особенности строения наружных половых органов: единое уrogenитальное отверстие, гипертрофия клитора. Было выполнено кариотипирование с установлением нормального женского кариотипа 46,XX. В последующем определены уровни калия (повышенное содержание), натрия (пониженный уровень) в сыворотке крови и повышение уровней 17-ОН-ПГ и дигидроэпиандростерона (ДГЭА). С рождения пациентке был выставлен диагноз: ВДКН, сольтеряющая форма.

Назначено лечение гидрокортизоном и флудрокортизоном. На фоне терапии клинически и лабораторно определялись признаки компенсации заболевания до настоящего момента. Диагноз также был подтвержден результатами молеку-

лярно-генетического анализа: выявлено гетерозиготное носительство мутации c923 dup в гене 21-гидроксилазы CYP21A2.

Следует отметить, что у женщины есть младший брат 14 лет с установленным с рождения диагнозом: ВДКН, сольтеряющая форма. Он также имеет гетерозиготную мутацию в гене 21-гидроксилазы CYP21A2 и получает заместительную терапию.

В возрасте 3 лет пациентке выполнена клиторопластика с сохранением нейроваскулярного пучка, затем в возрасте 18 и 19 лет — вульвовагинопластика (в два этапа).

Менархе с 14 лет, цикл установился сразу и находился в пределах 25–26 дней. Менструации были по 4–5 дней, умеренные, безболезненные, последняя — с 18.06.2024 по 20.06.2024.

Настоящая беременность первая, желанная, непланируемая (прегравидарная подготовка не проводилась), наступила в течение полугода регулярной половой жизни.

Догоспитальное обследование (26.04.2024): тестостерон — 0,7 нмоль/л; эстрадиол — 0,2 ммоль/л; фолликулостимулирующий гормон — 5,3 мМЕ/мл; кортизол — 275,4 ммоль/л; лютеинизирующий гормон — 8,4 ммоль/л; пролактин — 540,5 ммоль/л; 17-ОН-ПГ — 1,2 нмоль/л; ДГЭА — 0,2 мкг/мл.

Догоспитальное обследование (09.08.2024): 17-ОН-ПГ — 4,8 нмоль/л; ДГЭА — 0,4 мкг/мл.

В 9–10 недель гестации пациентка находилась на стационарном лечении в эндокринологическом отделении УЗ «Гродненская университетская клиника» по поводу повышения артериального давления (АД) до 145–160/90–100 мм рт. ст. на фоне проводимой заместительной терапии кортизоном в суточной дозе 75 мг/сут и супрессивного уровня ренина плазмы (до 30%) на фоне лечения флудрокортизоном 200 мкг/сут. Проведена коррекция заместительной терапии по схеме: кортизон 25 мг по 1 таблетке утром и по 0,5 таблетки днем и вечером, флудрокортизон 100 мкг по 1 таблетке утром с контролем уровня АД, общего самочувствия, электролитов (натрий, калий, хлор) в динамике.

В 11 недель гестации проведено телемедицинское консультирование с доцентом кафедры эндокринологии УО «Белорусский государственный медицинский университет». Рекомендовано: коррекция заместительной терапии по схеме: кортизон 25 мг по 1 таблетке утром и по 1 таблетке днем и 0,5 таблетки вечером, флудрокортизон 100 мкг по 1 таблетке утром с контролем уровня АД, общего самочувствия, электролитов (натрий, калий, хлор), 17-ОН-ПГ и ДГЭА в динамике, плановая госпитализация в 26 недель беременности.

Лабораторные исследования: общий анализ крови без отклонений. Гликозилированный гемоглобин — 5,4%. Ренин прямой — 33 uIU/ml (4,2–15,6) uIU/ml. Адренокортикотропный гормон (АКТГ) — 14,8 пг/мл.

Биохимический анализ крови (03.09.2024): натрий — 137 ммоль/л, калий — 4,3 ммоль/л, хлориды — 103 ммоль/л.

В 27 недель гестации пациентка находилась на стационарном лечении в УЗ «Гродненская университетская клиника». Выполнен запрос

эндокринологу ГУ РНПЦ «Мать и дитя» для уточнения плана обследования, тактики наблюдения, схемы заместительной терапии. Рекомендовано: ввиду проникновения кортизона ацетата через плацентарный барьер, что чревато внутриутробной задержкой развития плода и развитием атрофии надпочечников, предпочтительна замена кортизона ацетата гидрокортизоном в соответствующих дозировках; контроль активности ренина плазмы, электролитов в динамике беременности с целью определения адекватности дозы флудрокортизона (цель — верхняя граница нормы или незначительное повышение); с учетом результата от 03.09.2024 показателей электролитов рассмотреть вопрос об увеличении дозы флудрокортизона; постоянный контроль АД, при возникновении постуральной гипотензии — коррекция дозы флудрокортизона.

Результаты последующих лабораторных исследований, показатели которых находились под контролем, были в пределах верхней границы нормы или незначительно повышены, что удовлетворяло целям проводимой лекарственной терапии.

В 31 неделю беременности женщина консультирована врачом-эндокринологом ГУ «Республиканский центр медицинской реабилитации и бальнеолечения», которым рекомендовано: продолжить проводимую заместительную терапию; контроль биохимического анализа крови, уровня АКТГ, 17-ОН-ПГ, альдостерона, ренина; родоразрешение в ГУ РНПЦ «Мать и дитя».

В сроке гестации 31–32 недели пациентка находилась на стационарном лечении в ГУ РНПЦ «Мать и дитя», после выписки из которого даны рекомендации: продолжить проводимую заместительную терапию; госпитализация в 37–38 недель в ГУ РНПЦ «Мать и дитя» для родоразрешения.

Течение беременности в 31–32 недели осложнилось кандидозным кольпитом, выполнялась санация румизолом. Во время беременности женщина принимала следующие лекарственные препараты: гидрокортизон 20 мг 1,5 таблетки утром, 1 таблетка в обед, 0,5 таблетки вечером; флудрокортизон 100 мг 1 таблетка утром; йодид калия.

При поступлении состояние пациентки удовлетворительное. Сознание ясное. Головная боль не беспокоит, зрение ясное. Кожные покровы и видимые слизистые чистые, бледно-розовые. На коже молочных желез, живота, бедер, верхней трети голени имелись множественные багровые стрии, которые впервые появились после 20 недель беременности. Температура тела — 36,3 °C. Рост — 172 см, масса тела — 82 кг. Индекс массы тела — 27,7.

Периферические лимфоузлы доступны пальпации, не увеличены, безболезненные. Молочные железы обычной конфигурации, мягкие, безболезненные, соски чистые, уплотнений и образований при пальпации не обнаружено.

Тоны сердца ясные, ритмичные. Границы относительной тупости сердца не расширены. Пульс — 78 уд/мин, ритмичный, удовлетворительного напряжения и наполнения. АД на правой руке — 120/80 мм рт. ст., на левой руке — 120/70 мм рт. ст.

В легких везикулярное дыхание. Хрипов нет. Частота дыхания — 17 в минуту.

Язык влажный, чистый, не обложен налетом. Зев не гиперемирован. Живот увеличен за счет беременной матки, безболезненный. Симптом поколачивания по поясничной области отрицательный с обеих сторон.

Отеков нет. Мочеиспускание свободное, безболезненное. Стул ежедневный, оформленный, без патологических примесей.

На момент осмотра схваток нет. Воды подтекают с 00:20 26.02.2025, светлые, прозрачные.

Акушерский статус: положение плода продольное, предлежит головка, подвижна над входом в малый таз. Сердцебиение плода — 148 уд/мин, ясное, ритмичное.

Из половых путей подтекают светлые, прозрачные околоплодные воды.

Специальное акушерское исследование: оволение по женскому типу, отмечается гипертрофия и рубцовая деформация больших половых губ и клитора.

Наружное отверстие уретры располагается на уровне верхней трети передней стенки влагалища.

St. per sp.: слизистая влагалища чистая. Шейка матки чистая. Подтекают светлые околоплодные воды.

St. per vag.: влагалище узкое. Имеется выраженная рубцовая деформация стенок влагалища. Шейка матки отклонена кзади, длиной 1,5 см, плотная. Цервикальный канал проходим на всем протяжении для 1 см. Плодный пузырь отсутствует. Воды подтекают прозрачные. Предлежит головка. Предлежащая часть плода над входом в малый таз. Лонное сочленение свободно. Крестцовая впадина свободна. Стенки таза гладкие, мыс не достигается.

На основании жалоб, анамнеза, данных объективного осмотра выставлен диагноз: *О42 Преждевременный разрыв плодных оболочек. Беременность 253 дня. Врожденная гиперплазия коры надпочечников, сольтеряющая форма. Резус-отрицательная принадлежность крови матери. Малая аномалия сердца: пролапс митральной клапана 1 степени с митральной регургитацией 1 степени, трикуспидальной регургитацией 1 степени, аномально расположенная хорда левого желудочка, сердечная недостаточность 0.*

План ведения беременности: перевод в родовое отделение.

План ведения родов: учитывая преждевременный разрыв плодных оболочек, вульвовагинопластику в анамнезе, наличие выраженных рубцовых деформаций влагалища, родоразрешить путем операции кесарева сечения.

26.02.2025 выполнена лапаротомия по Пфанненштилю. Кесарево сечение в нижнем сегменте матки поперечным разрезом. В 02:48 за головку извлечен ребенок женского пола, массой 3300 г, ростом 53 см. Оценка по шкале Апгар — 8/8 баллов. Состояние при рождении: средней тяжести. Крик громкий. Движения малоактивные. Мышечный тонус — гипотония. Кожные покровы розовые, точечных кровоизлияний нет. Отечности

нет. Тургор тканей хороший. Головка конфигурирована, родовой опухоли, кефалогематомы нет. Большой родничок 1 × 1 см, не напряжен. Малый родничок закрыт. Швы закрыты. Дискомплектации костей черепа нет. Реакция зрачков: есть. Тремора нет. Спастичность, поретичность кистей отсутствуют. Физиологические рефлексы: Бабкина +, Моро +, Робинсона +, опоры –, автоматической ходьбы –, Бауэра +, Переза +, Гапанта снижены. Имеются особенности развития: высокое готическое небо, короткая шея, относительно короткие ручки, диспластичные ушные раковины, теменные бугры, сондалевидная щель, увеличен клитор. Оценка морфологической зрелости по Петруссо: степень зрелости 37 недель.

Грудная клетка: бочкообразная. Перкуторный звук: легочный. В легких дыхание пухильное, ослабленное в нижних отделах. Хрипов нет. Частота дыхания — 46 в мин. Сердечные тоны ясные, ритмичные. Частота сердечных сокращений — 138 в минуту. Границы относительной сердечной тупости не расширены.

Живот при пальпации мягкий. Диастаза мышц передней брюшной стенки нет. Тазобедренные суставы свободно разводятся. Печень пальпируется на +1,0 см ниже края реберной дуги, край мягкий. Селезенка не пальпируется. Аномалии развития: врожденные особенности развития: диспластичное туловище, короткие конечности.

Диагноз: *Расстройства, связанные с укорочением срока гестации. Врожденные особенности развития. Группа риска по гипогликемии, перинатальному поражению центральной нервной системы, изоиммунизации по ABO-системе, резус-фактору.*

Ребенок переведен в педиатрическое отделение.

Обследование при рождении (капиллярная проба): pH — 7,3; pCO₂ — 43,7 mmHg; pO₂ — 44,2 mmHg; BE(B) — -4,7 mmol/l; BE (ecf) — -4,7 mmol/l; электролиты: натрий — 136,6 ммоль/л, калий — 8,75 ммоль/л, кальций — 1,26 ммоль/л, хлориды — 105 ммоль/л. Метаболиты: глюкоза — 1,5 ммоль/л, лактат — 3,13 ммоль/л.

Группа крови: O (I), резус — положительная. Билирубин из пуговины: 33,7 мкмоль/л. Кортизол: 108,65 нг/мл. Глюкоза крови: 3,05 ммоль/л. 17-ОН-прогестерона — 88,5 (норма новорожденные: 0,7–2,3 нмоль/л).

Выполнено ультразвуковое исследование (УЗИ) внутренних органов: выявлена гепатомегалия.

УЗИ сердца: функционирующий артериальный проток, функционирующее овальное окно, трикуспидальная регургитация 1 степени.

Нейросонография — норма.

На 5-е сутки установлена желтуха неонатальная. Проводилась общепринятая коррекционная терапия.

Ребенок осмотрен генетиком. Выставлен диагноз: *Врожденные особенности развития. У матери ребенка врожденная гиперплазия коры надпочечников. Проведена молекулярно-генетическая диагностика в 2024 году. Выявлено гетерозиготное носительство мутации c923 dir в гене CYP21A2.*

Рекомендовано: ДНК адреногенитального синдрома (кровь взята — результат в работе).

Женщине в послеоперационном периоде проводилось следующее лечение: цефотаксим 1,0 внутривенно через 12 часов, окситоцин 1 мл (5 ЕД) внутримышечно через 12 часов, гепарин 5000 ЕД подкожно через 12 часов, гидрокортизон 20 мг 1,5 таблетки утром, 1 таблетка в обед, 0,5 таблетки вечером; флудрокортизон 100 мг 1 таблетка утром; йодид калия 200 мкг утром после еды, кеторол 1 мл внутримышечно через 8 часов, бромкриптин по 2,5 мг 2 раза в сутки внутрь.

26.02.2025 пациентка консультирована эндокринологом, который откорректировал принимаемое лечение. Рекомендовано: гидрокортизон 20 мг по 1 таблетке утром и по 1 таблетке днем и ½ таблетки вечером, флудрокортизон 100 мкг по 1 таблетке утром; контроль АД, биохимического анализа крови (калий, натрий, хлор, сахар крови в динамике), контроль уровня в сыворотке крови 17-ОН-ПГ, ДГЭА, АКТГ.

Биохимический анализ крови (28.02.2025): глюкоза — 3,79 ммоль/л; натрий — 138,5 ммоль/л (норма); калий — 3,96 ммоль/л (норма); хлор — 104,7 ммоль/л (норма).

Гормональные исследования: тестостерон — 0,91 нмоль/л; ДГЭА — 1,2 мкг/мл; 17-ОН-ПГ — 4,4 нмоль/л; АКТГ — 22,7 пг/мл.

На 6-е сутки послеродового периода у пациентки появились жалобы на заложенность носа, повышение температуры тела до 39 °С с ознобом, которое купировано внутривенным введением парацетамола (снижение температуры тела до 37 °С).

С целью решения дальнейшей тактики ведения пациентки созван консилиум (№ 57 от 04.03.2025).

Состояние удовлетворительное. Жалобы на заложенность носа, повышение температуры тела до 39 °С с ознобом.

Кожные покровы и видимые слизистые чистые, бледно-розовые. На коже молочных желез, живота, бедер, верхней трети голени имеются множественные багровые стрии. Температура тела на момент осмотра 36,9 °С.

Молочные железы обычной конфигурации, мягкие, безболезненные, соски чистые, уплотнений и образований при пальпации не обнаружено. Лактация отсутствует.

Сердечные тоны ясные, ритмичные. Пульс — 80 уд/мин, ритмичный, удовлетворительного напряжения и наполнения. АД на правой руке — 130/85 мм рт. ст., на левой руке — 125/80 мм рт. ст.

В легких дыхание везикулярное. Хрипов нет. Частота дыхания — 16 в минуту.

Язык влажный, чистый, не обложен налетом. Зев не гиперемирован.

Живот мягкий, безболезненный. Перистальтика кишечника прослушивается. Перитонеальные симптомы отсутствуют. Послеоперационный рубец без особенностей. Повязка чистая, сухая.

Матка плотная, безболезненная. Высота дна матки на 2 п/пальца выше лона. Лохии серозно-кровянистые, умеренные.

Симптом поколачивания по поясничной области отрицательный с обеих сторон. Отеков нет. Мочеиспускание: свободное, безболезненное.

Стул ежедневный, оформленный, без патологических примесей.

Специальное акушерское исследование: оволение по женскому типу, отмечается гипертрофия и рубцовая деформация больших половых губ и клитора. Наружное отверстие уретры располагается на уровне верхней трети передней стенки влагалища. Бартолиновые железы не пальпируются.

St. per sp.: слизистая влагалища чистая, шейка матки чистая, выделения серозно-кровянистые, умеренные.

St. per vag.: влагалище узкое. Шейка матки сформирована, цервикальный канал пропускает кончик пальца. Тело матки увеличено до 10–11 недель беременности, плотное, подвижное, безболезненное. Область придатков без особенностей.

Было выполнено определение Ag SARS-CoV-2: отрицательный.

Проведено УЗИ органов малого таза: матка 9,7 × 6,7 × 9,3 см. Контуры ровные, структура однородная. Область послеоперационного рубца без особенностей. Полость матки: в средней и нижней трети до 0,8 см с гипозоногенным содержанием. Придатки без особенностей. УЗИ почек: без патологии.

Пациентка консультирована эндокринологом (04.03.2025), рекомендовано: гидрокортизон 20 мг 1,5 таблетки утром, 1 таблетка в обед, 0,5 таблетки вечером, при повышении температуры тела увеличить утром до 2 таблеток; флудрокортизон 100 мг 1 таблетка утром; исключить грудное вскармливание.

С учетом жалоб на заложенность носа, повышение температуры тела до 39 °С с ознобом с вечера 03.03.2025, после инфузии парацетомола снижение до 37 °С, данные лабораторно-инструментального обследования (С-реактивный белок — 97,6 мг/л, прокальцитонин — 1,25 нг/мл, лейкоциты — 11,69) выставлен диагноз: *Другие осложнения послеродового периода, не классифицированные в других рубриках. Послеродовой период, 6-е сутки. Субинволюция матки. Врожденная гиперплазия коры надпочечников, сольтеряющая форма. Резус-отрицательная принадлежность крови матери. Малая аномалия сердца: пролапс митрального клапана 1 степени с митральной регургитацией 1 степени, трикуспидальной регургитацией 1 степени, аномально расположенная хорда левого желудочка, сердечная недостаточность 0. Острая респираторная инфекция. 26.02.2025 — лапаротомия по Пфанненштилю. Кесарево сечение.*

Решение консилиума: Учитывая субинволюцию оперированной матки, изменение воспалительного характера в результатах лабораторных методов исследования, наличие экстрагенитальной патологии, требующей постоянной гормональной терапии, решено произвести замену антибакте-

риальной терапии на меропенем по 1,0 + 100 мл 0,9% раствора NaCl внутривенно капельно через 8 часов, раствор метронидазола по 100 мл внутривенно капельно через 8 часов; продолжить тромбопрофилактику гепарином; продолжить прием гидрокортизона и флудрокортизона согласно рекомендациям эндокринолога. Контроль лабораторных методов исследования с последующей консультацией эндокринологом.

Биохимический анализ крови (06.03.2025): глюкоза — 4,54 ммоль/л; натрий — 146,1 ммоль/л (норма); калий — 4,28 ммоль/л (норма); хлор — 109,9 ммоль/л (норма). Общий анализ мочи без отклонений.

На фоне проводимой терапии пациентка отмечала улучшение состояния, зафиксирована положительная динамика лабораторных показателей.

На 10-е сутки женщина выписана домой с ребенком в удовлетворительном состоянии.

Обсуждение

Представленный клинический случай демонстрирует, что правильно подобранная и своевременно откорректированная заместительная гормональная терапия у пациенток с ВДКН сольтеряющей формы как на этапе прегравидарной подготовки, так и во время беременности позволяет избежать перинатальных осложнений и помогает женщине реализовать свою репродуктивную функцию. Помимо этого, необходимо акцентировать внимание на важности мультидисциплинарного подхода в ведении данной группы пациенток: это команда врача – акушера-гинеколога и врача-эндокринолога. Следует помнить о важности диагностического алгоритма, включающего в себя скрининг 17-ОН-ПГ при гирсутизме, нарушениях циклах и бесплодии [7, 19, 20], придерживаться принципов назначаемого лечения с особым вниманием к индивидуализации доз, мониторингу осложнений [14, 16, 23]. Большое значение имеет также прегравидарная подготовка, включающая коррекцию терапии и генетическое консультирование [2, 7, 9, 21].

Заключение

Представленный клинический случай иллюстрирует многогранность проблемы ВДКН у женщин и подчеркивает необходимость совершенствования системы оказания медицинской помощи данной категории пациенток. Ведение беременности у женщин с ВДКН сольтеряющей формы требует индивидуального подхода к планированию и вынашиванию беременности, комплаентности пациентки.

Литература

1. Claahsen-van der Grinten H.L., Speiser P.W., Ahmed S.F., Arlt W. et al. Congenital adrenal hyperplasia-current insights in pathophysiology, diagnostics, and management. *Endocr. Rev.* 2022;43(1):91–159. DOI: 10.1210/endo/bnab016
2. Speiser P.W., Arlt W., Auchus R.J., Baskin L.S. et al. Congenital adrenal hyperplasia due to steroid 21-hydroxylase deficiency: an Endocrine Society clinical practice guideline. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2018;103(11):4043–88. DOI: 10.1210/jc.2018-01865
3. Elhassan Y.S., Ronchi C.L., Wijewickrama P., Baldeweg S.E. Approach to the patient with adrenal hemorrhage. *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2023;108(4):995–1006. DOI: 10.1210/clinem/dgac672
4. Merke D.P., Auchus R.J. Congenital adrenal hyperplasia due to 21-hydroxylase deficiency. *N. Engl. J. Med.* 2020;383(13):1248–61. DOI: 10.1056/NEJMra1909786
5. Chiorean A., Farncombe K.M., Delong S., Andric V. et al. Large scale genotype- and phenotype-driven machine learning in Von Hippel-Lindau disease. *Hum. Mutation.* 2022;43(9):1268–85. DOI: 10.1002/humu.24392
6. Lee P.A., Houk C.P., Ahmed S.F., Hughes I.A. Consensus statement on management of intersex. International Consensus Conference on Intersex. *Pediatrics.* 2006;118(2):e488–500. DOI: 10.1542/peds.2006-0738
7. Sandberg D.E., Gardner M. Differences/disorders of sex development: medical conditions at the intersection of sex and gender. *Annu. Rev. Clin. Psychol.* 2022;18:201–31. DOI: 10.1146/annurev-clinpsy-081219-101412
8. Мокрышева Н.Г., Мельниченко Г.А., Адамян Л.В., Трошина Е.А. и др. Клинические рекомендации «врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)». *Ожирение и метаболизм.* 2021;18(3):345–82. Mokrysheva N.G., Melnichenko G.A., Adamyan L.V., Troshina E.A. et al. Russian clinical practice guidelines "congenital adrenal hyperplasia". *Obesity and Metabolism.* 2021;18(3):345–82. (in Russian). DOI: 10.14341/omet12787
9. Güran T., Tezel B., Çakır M., Akıncı A. et al. Neonatal screening for congenital adrenal hyperplasia in Turkey: outcomes of extended pilot study in 241,083 infants. *J. Clin. Res. Pediatr. Endocrinol.* 2020;12(3):287–94. DOI: 10.4274/jcrpe.galenos.2020.2019.0182
10. Reisch N., Auchus R.J. Pregnancy in congenital adrenal hyperplasia. *Endocrinol. Metab. Clin. North Am.* 2024;53(3):391–407. DOI: 10.1016/j.ecl.2024.05.005
11. Nowotny H.F., Tschaidse L., Auer M.K., Reisch N. Prenatal and pregnancy management of congenital adrenal hyperplasia. *Clin. Endocrinol. (Oxf.)*. 2024;101(4):359–70. DOI: 10.1111/cen.15131
12. Jha S., Turcu A.F. Non-classic congenital adrenal hyperplasia: what do endocrinologists need to know? *Endocrinol. Metab. Clin. North Am.* 2021;50(1):151–65. DOI: 10.1016/j.ecl.2020.10.008
13. Воронцова М.В. Врожденная дисфункция коры надпочечников и репродуктивная функция девочек. Избранные аспекты. *Акушерство и гинекология.* 2020;54:41–2. Vorontsova M.V. Congenital dysfunction of the adrenal cortex and reproductive function of girls. Selected aspects. *Obstetrics and Gynecology.* 2020;54:41–2. (in Russian).
14. Cussen L., McDonnell T., Bennett G., Thompson C.J. et al. Approach to androgen excess in women: clinical and biochemical insights. *Clin. Endocrinol. (Oxf.)*. 2022;97(2):174–86. DOI: 10.1111/cen.14710
15. Krysiak R., Claahsen-van der Grinten H.L., Reisch N., Touraine P. et al. Cardiometabolic aspects of congenital adrenal hyperplasia. *Endocr. Rev.* 2025;46(1):80–148. DOI: 10.1210/endo/bnae026
16. Vijayan R., Bhavani N., Pavithran P.V., Nair V. et al. Metabolic profile, cardiovascular risk factors and health-related quality of life in children, adolescents and young adults with congenital adrenal hyperplasia. *J. Pediatr. Endocrinol. Metab.* 2019;32(8):871–7. DOI: 10.1515/jpem-2019-0079
17. Engberg H., Butwicka A., Nordenström A., Hirschberg A.L. Congenital adrenal hyperplasia and risk for psychiatric disorders in girls and women born between 1915 and 2010: a total population study. *Psychoneuroendocrinology.* 2015;60:195–205. DOI: 10.1016/j.psyneuen.2015.06.017
18. Han T.S., Krone N., Willis D.S., Conway G.S. et al. Quality of life in adults with congenital adrenal hyperplasia relates to glucocorticoid treatment, adiposity and insulin resistance: United Kingdom Congenital adrenal Hyperplasia Adult Study Executive (CaHASE). *Eur. J. Endocrinol.* 2013;168(6):887–93. DOI: 10.1530/EJE-13-0128
19. Heald A.H., Stedman M., Whyte M., Livingston M. et al. Lessons learnt from the variation across 6741 family/general practices in England in the use of treatments for hypogonadism. *Clin. Endocrinol. (Oxf.)*. 2021;94:827–36. DOI: 10.1111/cen.14412
20. Auchus R.J. Management considerations for the adult with congenital adrenal hyperplasia. *Mol. Cell. Endocrinol.* 2015;408:190–7. DOI: 10.1016/j.mce.2015.01.039
21. Ross R.J. Management and treatment options for patients with poorly controlled congenital adrenal hyperplasia. *Rev. Esp. Endocrinol. Pediatr.* 2024;15(1):63–8. DOI: 10.3266/RevEspEndocrinolPediatr.pre2024
22. Graves L.E., van Dijk E.B., Zhu E., Koyyalamudi S. et al. AAV-delivered hepato-adrenal cooperativity in steroidogenesis: implications for gene therapy for congenital adrenal hyperplasia. *Mol. Ther. Methods Clin. Dev.* 2024;32(2):101232. DOI: 10.1016/j.omtm.2024.101232
23. Dwiggin M., Brookner B., Fowler K., Veeraraghavan P. et al. Multidimensional aspects of female sexual function in congenital adrenal hyperplasia: a case-control study. *J. Endocr. Soc.* 2020;4(11):bvaa131. DOI: 10.1210/jendsol/bvaa131



Статья на
journalgynecology.ru



URL:

<https://journalgynecology.ru/statyi/beremennost-i-rody-u-zhenshhiny-s-vrozhdennoj-disfunkciej-kory-nadpochechnikov-sluchaj-iz-praktiki/>