Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)

Клинические рекомендации Минздрава России · взрослые · редакция 2025 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: E25.0, E25.8, E25.9 · Российская ассоциация эндокринологов, Российское общество акушеров-гинекологов

ВДКН — группа аутосомно-рецессивных нарушений синтеза кортизола в коре надпочечников; чаще всего это дефицит 21-гидроксилазы. Рекомендация охватывает диагностику классических и неклассических форм, пожизненную заместительную терапию классических форм, ведение стрессовых ситуаций, беременности и мониторинг осложнений.

Главное

- Более 90% случаев ВДКН связаны с дефицитом 21-гидроксилазы; формы: классические — сольтеряющая и вирильная, а также неклассическая.
- Классическая сольтеряющая форма опасна адреналовыми кризами из-за дефицита глюко- и минералокортикоидов; риск сохраняется у взрослых при операциях, травмах и интеркуррентных заболеваниях.
- Главный маркер дефицита 21-гидроксилазы — 17ОНР: при классических формах обычно >300 нмоль/л или >100 нг/мл; при нВДКН >30 нмоль/л или >10 нг/мл подтверждает диагноз.
- Взрослым с классическими формами нужны пожизненные ГК; при сольтеряющей форме добавляют флудрокортизон. УУР С, УДД 5.
- При лихорадке >38,5 °С, гастроэнтерите с дегидратацией, операции под общей анестезией или массивной травме дозу ГК увеличивают или переходят на парентеральный гидрокортизон. УУР С, УДД 5.
- Диспансерный контроль при классических формах проводят не реже 1 раза в год у эндокринолога: 17ОНР, андростендион, тестостерон; при сольтеряющей форме — ренин/АРП, натрий и калий. УУР С, УДД 5.

Диагностика

1. При подозрении на классическую форму ориентируются на неонатальный скрининг 17ОНР, повторное повышение 17ОНР, тестостерона и андростендиона; при сольтеряющей форме — также высокий ренин/АРП, гиперкалиемию и гипонатриемию.
2. Физикально оценивают антропометрию, гирсутизм у женщин и признаки надпочечниковой недостаточности. УУР С, УДД 5.
3. Если классическая форма не выявлена скринингом, 17ОНР определяют в ранние утренние часы; предпочтительный метод гормонального анализа — жидкостная тандемная масс-спектрометрия. УУР С, УДД 4.
4. нВДКН диагностируют у женщин с гирсутизмом, алопецией, акне, нарушениями цикла, бесплодием или привычным невынашиванием. УУР В, УДД 3.
5. При нВДКН 17ОНР берут утром в раннюю фолликулярную фазу, не позднее 5–7-го дня цикла; при аменорее — в любой день, но вне беременности. УУР А, УДД 2. Уровень <6 нмоль/л (<2 нг/мл) исключает дефицит 21-гидроксилазы, 6–30 нмоль/л является пограничным и требует дополнительной диагностики; при невозможности стимулирующего теста или для генетического консультирования проводят исследование CYP21A2, а уровень >30 нмоль/л (>10 нг/мл) подтверждает диагноз.
6. Гипертоническую форму подозревают при АГ, низком калии и низкой АРП вне минералокортикоидов или передозировки ГК; диагностический маркер — 11-дезоксикортизол, обычно выше нормы в 5–10 раз. УУР С, УДД 4.
7. Для поиска осложнений используют денситометрию всем пациентам, УЗИ/КТ/МРТ надпочечников при длительной декомпенсации, УЗИ мошонки мужчинам, УЗИ малого таза женщинам; при подозрении на ОАРТ — МРТ малого таза. УУР С, УДД 5.

Лечение

- Классические формы у взрослых лечат гидрокортизоном или длительно действующими ГК. Гидрокортизон: 15–25 мг/сут, максимально до 40 мг/сут, в 2–3 приема, предпочтительно в 3 приема; большая доза утром. УУР С, УДД 5.
- Альтернативные ГК для взрослых: преднизолон 5–7,5 мг/сут, максимум 10 мг/сут в 2 приема; дексаметазон 0,25–0,5 мг/сут, максимум 1 мг/сут на ночь; метилпреднизолон 4–6 мг/сут на ночь или в 2 приема.
- При сольтеряющей форме добавляют флудрокортизон 50–200 мкг/сут. УУР С, УДД 5.
- При интеркуррентном заболевании с сохраненным приемом внутрь дозу ГК повышают в 2–3 раза; при неэффективности вводят гидрокортизон сукцинат натрия 50–100 мг в/м, затем по 50 мг каждые 4–6 ч при необходимости.
- При эмоциональном стрессе, легких вирусных заболеваниях и планируемой физической нагрузке дозу ГК не увеличивают. УУР С, УДД 5.
- нВДКН лечат ГК при выраженной гиперандрогении, бесплодии или невынашивании: гидрокортизон 10–15 мг в 2–3 приема, преднизолон 2,5–7,5 мг в 1–2 приема, дексаметазон 0,25–0,5 мг на ночь только вне беременности, метилпреднизолон 2–6 мг на ночь. УУР С, УДД 5.
- При умеренной гиперандрогении вне планирования беременности вместо ГК используют симптоматическую терапию: комбинированные гормональные контрацептивы и/или антиандрогены; бессимптомную нВДКН у женщин и нВДКН у мужчин обычно не лечат. УУР В, УДД 3; УУР С, УДД 5.
- Гипертоническую форму лечат как вирильную форму ГК; минералокортикоиды не нужны. Если АГ не контролируется ГК, добавляют антигипертензивные препараты, предпочтительно калийсберегающие диуретики и дигидропиридиновые блокаторы кальциевых каналов. УУР С, УДД 5.

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация показана для хирургического лечения: пластики наружных половых органов у женщин, реже операций по поводу TART у мужчин или вторичных образований надпочечников.
- Плановая госпитализация также показана для коррекции терапии и комплексного скрининга осложнений, если специализированную эндокринологическую помощь нельзя оказать амбулаторно.
- Экстренная госпитализация показана при адреналовом кризе.
- Если после в/м гидрокортизона и повышения доз ГК улучшения нет 24–48 часов, нужна госпитализация для в/в гидрокортизона и регидратации.
- Женщин, у которых второй этап феминизирующей пластики не выполнен до взрослого возраста, направляют в федеральные специализированные гинекологические центры с опытом таких операций.

Частые вопросы

Как отличить неклассическую ВДКН от нормы по 17ОНР?

17ОНР <6 нмоль/л (<2 нг/мл) практически исключает нВДКН. При 6–30 нмоль/л (2–10 нг/мл) рекомендуется дополнительный стимулирующий тест с препаратами АКТГ; если его проведение невозможно или требуется генетическое консультирование, проводят исследование CYP21A2. >30 нмоль/л (>10 нг/мл) подтверждает диагноз.

Когда пациенту с ВДКН повышать дозу глюкокортикоидов?

Дозу повышают при температуре >38,5 °C, гастроэнтерите с дегидратацией, операции под общей анестезией и массивной травме. При эмоциональном стрессе, легкой вирусной инфекции и физической нагрузке увеличивать дозу не нужно.

Можно ли применять дексаметазон при беременности у пациентки с ВДКН?

Во время беременности дексаметазон не рекомендуют, так как он проходит через плаценту. При наступлении беременности у пациенток, уже получающих ГК, терапию обычно продолжают в прежних дозах, но без дексаметазона.

Какие осложнения нужно активно искать у взрослых с классической ВДКН?

Нужно контролировать метаболические осложнения и АД, выполнить денситометрию при первичном обращении, у мужчин проводить УЗИ мошонки для TART, у женщин — УЗИ малого таза при подозрении на OART или другие опухоли яичников; надпочечники визуализируют при декомпенсации или невозможности достичь целевых андрогенов.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/82-vrozhdennaya-disfunkciya-kory-nadpochechnikov-adrenogenitalnyj-sindrom. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/82_3