Врожденная дисфункция коры надпочечников(Адреногенитальный синдром)

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

Врожденная дисфункция коры надпочечников — группа аутосомно-рецессивных нарушений синтеза кортизола из-за дефекта ферментов или транспортных белков стероидогенеза. Рекомендация в основном посвящена дефициту 21-гидроксилазы у детей: раннему выявлению, заместительной терапии, профилактике надпочечникового криза и длительному мониторингу.

Главное

- Более 90% случаев ВДКН приходится на дефицит 21-гидроксилазы.
- При дефиците 21-гидроксилазы выделяют сольтеряющий, вирильный и неклассический варианты; выраженность проявлений зависит от остаточной активности фермента.
- Дефицит кортизола по механизму отрицательной обратной связи повышает секрецию АКТГ и приводит к гиперплазии надпочечников.
- Дефицит кортизола проявляется склонностью к гипогликемии и гиперпигментацией; избыток надпочечниковых андрогенов — ускорением роста, ускорением костного возраста и преждевременным адренархе.
- Синдром потери соли проявляется рвотой, снижением веса и артериального давления, обезвоживанием; лабораторно характерны гипонатриемия, гиперкалиемия и повышение ренина.
- Всем новорожденным проводят неонатальный скрининг на дефицит 21-гидроксилазы с определением 17-гидроксипрогестерона; при положительном результате нужны ретестирование, консультация детского эндокринолога и исследование электролитов (УУР B–C, УДД 3–5).
- Классическую ВДКН лечат таблетированным гидрокортизоном; детям с сольтеряющей формой добавляют флудрокортизон, а грудным детям — поваренную соль в рацион (УУР C, УДД 4; для флудрокортизона УУР B, УДД 4).
- При лихорадке выше 38 °C, гастроэнтерите с обезвоживанием, операции или тяжелой травме дозу глюкокортикоидов при классической ВДКН увеличивают в 2–3 раза. При подозрении на криз гидрокортизон вводят парентерально немедленно (УУР C, УДД 4–5).
- Цель длительной терапии — минимальная эффективная доза глюкокортикоида без признаков гиперандрогении и медикаментозного гиперкортицизма; контроль включает рост, вес, давление, костный возраст, 17-гидроксипрогестерон и ренин.

Диагностика

1. Заподозрить ВДКН при аномальном строении наружных гениталий или его несоответствии кариотипу, признаках преждевременного адренархе, а также у девочек с гиперандрогенией. Преждевременным адренархе считают появление полового оволосения до 8 лет у девочек или до 9 лет у мальчиков (УУР C, УДД 4–5; для гиперандрогении у девочек УУР B, УДД 2).
2. Осмотреть ребенка: у новорожденных оценить наружные гениталии по шкале Прадера, общее состояние, тургор, вес и артериальное давление; у детей старшего возраста — рост, массу тела и вторичные половые признаки. Ускорение роста более 2 SD и опережение костного возраста более чем на 2 года поддерживают диагноз ВДКН при преждевременном адренархе (УУР C, УДД 4–5).
3. Провести лабораторную диагностику: определить 17-гидроксипрогестерон; при подозрении на ВДКН предпочтительно комплексное исследование стероидов методом тандемной масс-спектрометрии. Повышенный 21-дезоксикортизол является специфическим маркером дефицита 21-гидроксилазы (УУР C, УДД 5).
4. У новорожденных с положительным скринингом повторно определить 17-гидроксипрогестерон; при возможности выполнить тандемную масс-спектрометрию с расчетом показателя (17-гидроксипрогестерон + 21-дезоксикортизол) / кортизол (УУР B, УДД 3).

5. У детей старше 3 месяцев определить рениновую активность плазмы или уровень ренина. Повышение активности ренина более 10 нг/мл/ч или прямого ренина более 100 мкМЕ/мл свидетельствует в пользу дефицита минералокортикоидов (УУР С, УДД 4).
6. При нарушении формирования наружных гениталий определить кариотип; при возможности выполнить мультистероидный анализ. В зависимости от клиники дополнительно исследуют АКТГ, кортизол, ренин, альдостерон и специфические стероидные маркеры редких форм (УУР С, УДД 5).
7. При преждевременном адренархе определить костный возраст по рентгенографии кисти; при выраженной быстро прогрессирующей вирилизации визуализировать надпочечники, а у девочек-подростков выполнить УЗИ малого таза для исключения овариального источника андрогенов (УУР С, УДД 5).

Лечение

- При классической ВДКН назначить таблетированный гидрокортизон. У детей первого года жизни суточная доза может достигать 20 мг/м², после года обычно составляет 10–15 мг/м²; препарат дают 3 раза в сутки равными дозами каждые 8 часов (УУР С, УДД 4).
- У детей в период активного роста не использовать пролонгированные глюкокортикоиды, включая преднизолон и дексаметазон. При невозможности компенсации у подростков с закрытыми или близкими к закрытию зонами роста допустимы преднизолон 5–7,5 мг/сут в 2 приема или дексаметазон 0,25–0,5 мг/сут в 1–2 приема (УУР С, УДД 4).
- При сольтеряющей форме назначить флудрокортизон 0,05–0,15 мг/сут в 1–2 приема; у грудных детей доза может достигать 0,3 мг/сут и делиться на 2–3 приема. Грудным детям дополнительно вводят поваренную соль: 0,1–0,2 г/кг или 2,2 ммоль/кг/сут (УУР В, УДД 4).
- При классической ВДКН во время лихорадки выше 38 °С, обезвоживающего гастроэнтерита, тяжелой травмы или операции увеличить дозу глюкокортикоида в 2–3 раза. При кризе незамедлительно ввести гидрокортизон парентерально 2 мг/кг, максимально 100 мг; детям до 28 дней — 4 мг/кг (УУР С, УДД 4–5).
- При кризе продолжить гидрокортизон 50–75–100 мг/м²/сут непрерывной инфузией или в 4 введения каждые 6 часов; восполнить жидкость 0,9% раствором натрия хлорида 10–20 мл/кг при шоке или среднетяжелой/тяжелой дегидратации. При глюкозе менее 3,5 ммоль/л болюсно ввести 10% раствор декстрозы 2–5 мл/кг.
- При операции под общей анестезией перед анестезией ввести гидрокортизон 2 мг/кг внутривенно или внутримышечно; недоношенным и детям младше 28 суток — 4 мг/кг. Затем продолжить парентеральное введение: 25 мг/сут при массе менее 10 кг, 50 мг/сут при 10–20 кг, 100 мг/сут у допубертатных детей тяжелее 20 кг и 150 мг/сут у пубертатных (УУР С, УДД 5).
- При вирилизации наружных гениталий проводят хирургическую пластику в соответствии с выбранным полом воспитания. Девочкам с классическим дефицитом 21-гидроксилазы или 11β-гидроксилазы выполняют феминизирующую пластику (УУР С, УДД 5).
- Аналоги гонадотропин-рилизинг-гормона и соматропин применяют по показаниям для улучшения ростового прогноза в специализированных центрах в рамках клинических исследований; ориентиром для дополнительной терапии служит предполагаемый конечный рост менее 150 см у женщин и менее 160 см у мужчин (УУР В, УДД 3).

Когда направить и как наблюдать

- Экстренно госпитализировать ребенка с признаками синдрома потери соли или установленной ВДКН при кризе острой надпочечниковой недостаточности.
- Госпитализировать новорожденного с неправильным строением наружных гениталий для уточнения причины, определения тактики и выбора половой принадлежности.
- Планово направлять в стационар или дневной стационар при невозможности провести полное первичное или динамическое обследование амбулаторно.
- Направлять в специализированный стационар при подозрении на преждевременное половое развитие, если диагноз и тактику нельзя уточнить в текущей медицинской организации.
- Для плановой хирургической коррекции наружных гениталий госпитализировать ребенка в стационар.

Частые вопросы

Какой анализ является основным для диагностики дефицита 21-гидроксилазы?

Основной маркер — повышенный 17-гидроксипрогестерон в сыворотке. При сомнительных результатах предпочтительно комплексное исследование стероидов методом тандемной масс-спектрометрии; повышение 21-дезоксикортизола специфично для дефицита 21-гидроксилазы.

Что делать при положительном неонатальном скрининге?

Провести ретестирование с повторным определением 17-гидроксипрогестерона, по возможности — тандемную масс-спектрометрию, исследовать натрий и калий и направить ребенка к детскому эндокринологу. Положительный первый этап сам по себе не всегда означает ВДКН, поскольку возможны ложноположительные результаты.

Какая базовая схема гидрокортизона у детей?

В первый год жизни суточная доза может достигать 20 мг/м², после года обычно составляет 10–15 мг/м². Суточную дозу делят на три равных приема каждые 8 часов.

Когда при ВДКН увеличивать дозу глюкокортикоида?

При температуре выше 38 °C, гастроэнтерите с обезвоживанием, тяжелой травме и хирургическом лечении дозу увеличивают в 2–3 раза. При подозрении на криз требуется парентеральный гидрокортизон и восполнение жидкости.

Как контролировать компенсацию дефицита 21-гидроксилазы?

У детей первого года жизни обследование проводят каждые 1–3 месяца; после года — каждые 4–6 месяцев, в пубертате — каждые 3–6 месяцев. Оценивают рост, вес, давление, 17-гидроксипрогестерон, электролиты и ренин; после первого года костный возраст обычно определяют ежегодно.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/914-vrozhdennaya-disfunkciya-kory-nadpochechnikov-adrenogenitalnyj-sindrom. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/914_1