

УДК [616.453-053.1-008+591.46+616.66-007.24-053.82]-364.65
DOI: 10.56871/МТР.2025.72.40.009

ВИРИЛЬНАЯ ФОРМА ВРОЖДЕННОЙ ДИСФУНКЦИИ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ У ВЗРОСЛОГО ПАЦИЕНТА С НИЗКОЙ КОМПЛАЕНТНОСТЬЮ

© Ольга Алексеевна Васюткова¹, Инна Геннадьевна Цветкова²,
Алина Владимировна Иванская¹, Алена Викторовна Ларева², Никита Альбертович Троян³

¹ Областная клиническая больница. 170036, г. Тверь, Петербургское шоссе, д. 105, Российская Федерация

² Тверской государственный медицинский университет. 170100, г. Тверь, ул. Советская, д. 4, Российская Федерация

³ Первый Московский государственный медицинский университет им. И.М. Сеченова (Сеченовский Университет). 119991, г. Москва, ул. Трубецкая, д. 8, стр. 2, Российская Федерация

Контактная информация: Инна Геннадьевна Цветкова — к.м.н., доцент кафедры эндокринологии.

E-mail: inna-zvetkova@mail.ru ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0306-0848> SPIN: 1152-8179

Для цитирования: Васюткова О.А., Цветкова И.Г., Иванская А.В., Ларева А.В., Троян Н.А. Вирильная форма врожденной дисфункции коры надпочечников у взрослого пациента с низкой комплаентностью. Медицина: теория и практика. 2025;10(1):87–94. DOI: <https://doi.org/10.56871/МТР.2025.72.40.009>

Поступила: 14.10.2024

Одобрена: 17.12.2024

Принята к печати: 14.02.2025

РЕЗЮМЕ. В статье представлен случай вирильной формы врожденной дисфункции коры надпочечников у пациента 26 лет. При рождении выявлено неправильное строение наружных половых органов, в период новорожденности диагностирована врожденная дисфункция коры надпочечников, вирильная форма, установлен женский пол, генотип 46XX. В первые недели жизни была инициирована гормональная терапия стероидами (преднизолон, гидрокортизон). С возраста 3 лет терапию не получал, не наблюдался. В 10 лет пациент прошел специализированное обследование, было принято решение о смене паспортного пола. До совершеннолетия получал заместительную терапию тестостероном, терапию глюкокортикостероидами, были выполнены хирургические вмешательства (гонадэктомия, пластика наружных гениталий по мужскому типу, протезирование тестикул). С возраста 18 лет терапию прекратил, к эндокринологам не обращался. Особенности случая являются выбор мужского пола у пациента с генотипом 46XX и низкая комплаентность пациента с детского возраста. Представленный случай показывает необходимость психологической поддержки и динамического наблюдения пациентов с этим заболеванием в течение всей жизни.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: врожденная дисфункция коры надпочечников, вирилизация, неправильное строение гениталий

VIRILE FORM OF CONGENITAL ADRENAL CORTEX DYSFUNCTION IN AN ADULT PATIENT WITH LOW COMPLIANCE

© Olga A. Vasutkova¹, Inna G. Tsvetkova², Alina V. Ivanskaja¹,
Alyona V. Lareva², Nikita A. Trojan³

¹ Regional Clinical Hospital. 105 Petersburg Highway, Tver 170036 Russian Federation

² Tver State Medical University. 4 Sovetskaya str., Tver 170100 Russian Federation

³ I.M. Sechenov First Moscow State Medical University (Sechenov University). 2, building 8 Trubetskaya str., Moscow 119991 Russian Federation

Contact information: Inna G. Tsvetkova — Candidate of Medical Sciences, Associate Professor of the Department of Endocrinology. E-mail: inna-zvetkova@mail.ru ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0306-0848> SPIN: 1152-8179

For citation: Vasutkova OA, Tsvetkova IG, Ivanskaja AV, Lareva AV, Trojan NA. Virile form of congenital adrenal cortex dysfunction in an adult patient with low compliance. *Medicine: Theory and Practice*. 2025;10(1):87–94. (In Russian). DOI: <https://doi.org/10.56871/MTP.2025.72.40.009>

Received: 14.10.2024

Revised: 17.12.2024

Accepted: 14.02.2025

ABSTRACT. The article presents a case study of a virile form of congenital dysfunction of the adrenal cortex in a 26-year-old patient. An abnormal structure of the external genitalia was revealed at birth, during the newborn period congenital dysfunction of the adrenal cortex was diagnosed (female, 46XX). Hormone therapy with steroids was initiated in the first weeks of life. Since the age of 3 this therapy was stopped, and then he did not receive medical attention until 10 years old. At the age of 10 the decision to change gender has been made by during hospitalization. Until adulthood, he received testosterone and steroid therapy, and underwent surgical procedures (gonadectomy, male-type external genital plastic surgery, testicular prosthetics). He stopped therapy at the age of 18. A special feature of the case is the choice of male sex in a patient with genotype 46XX and low compliance since childhood. The present case shows the need for psychological support and dynamic monitoring of patients with this disease throughout their lives.

KEYWORDS: congenital dysfunction of the adrenal cortex, virilization, abnormal structure of the genitals

Врожденной дисфункцией коры надпочечников (ВДКН) называют группу генетических заболеваний, характеризующихся нарушением стероидогенеза [1].

Причиной всех форм ВДКН являются мутации генов, отвечающих за синтез ферментов или коферментов в процессе образования кортизола, а также гена *STAR*, кодирующего белок, который участвует в транспорте холестерина внутрь митохондрий [7]. Для всех форм ВДКН доказан аутосомно-рецессивный тип наследования, то есть для проявления заболевания необходимо наличие мутаций на обоих аллелях (а значит, нарушение должно быть получено от обоих родителей) [6].

В настоящее время выделяют семь форм ВДКН:

- 1) липоидная гиперплазия коры надпочечников (дефицит StAR-протеина);
- 2) дефицит 20,22-десмолазы;
- 3) дефицит 17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы;
- 4) дефицит 3 β -гидроксистероиддегидрогеназы;
- 5) дефицит 21-гидроксилазы;
- 6) дефицит 11 β -гидроксилазы;
- 7) дефицит оксидоредуктазы [1].

При всех формах ВДКН отмечается дефицит кортизола, что по механизму отрицательной обратной связи приводит к повышению уровня

адренокортикотропного гормона и гиперплазии надпочечников. В результате стимуляции надпочечников происходит избыточное накопление стероидов, предшествующих ферментативному блоку. Клиническая картина каждой формы ВДКН обусловлена дефицитом гормонов, синтез которых невозможен при данном ферментативном блоке, и избытком их предшественников [1].

Наиболее частая форма ВДКН (до 95% всех случаев) связана с дефицитом фермента 21-гидроксилазы [5]. Распространенность классических форм дефицита 21-гидроксилазы составляет от 1:14 000 до 1:18 000 живых новорожденных в мире. По данным неонатального скрининга в РФ (введен в 2006 году), распространенность заболевания в отдельных регионах составляет от 1:5000 до 1:12 000, в целом по стране — 1:9638 живых новорожденных [10].

ВДКН, вызванная дефицитом 21-гидроксилазы, делится на классические (вирильная и сольтеряющая) и неклассические формы. В большинстве случаев дефицита 21-гидроксилазы отмечается наличие фенотип-генотипической корреляции. При нулевой активности фермента определяется тотальный дефицит глюко- и минералокортикоидов, что приводит к сольтеряющему состоянию в период новорожденности и

выраженной вирилизации наружных гениталий у девочек. При остаточной активности фермента от 1 до 10% развивается вирильная форма заболевания без нарушения минералокортикоидной функции, но приводящая к внутриутробной вирилизации плода. При активности фермента более 10% вирилизации проявляется только после рождения в виде преждевременного адренархе в 4–5 лет, ускорения роста и костного возраста.

Основой терапии при всех формах ВДКН является назначение глюкокортикоидов, которые замещают недостаток кортизола и уменьшают избыточную секрецию адренокортикотропного гормона. Это приводит к снижению выработки в коре надпочечников тех стероидных гормонов, которые чрезмерно синтезируются при данном ферментативном блоке [5].

В настоящее время рекомендуется устанавливать женский пол при рождении всем пациентам с ВДКН и кариотипом 46XX, независимо от степени вирилизации наружных половых органов [2, 5]. При вирилизации наружных гениталий всем девочкам с классическими формами дефицита 21-гидроксилазы и дефицита 11 β -гидроксилазы рекомендуется феминизирующая пластика [3].

Дети первого года жизни должны наблюдаться с периодичностью 1 раз в 1–3 месяца, далее до пубертата — 1 раз в 4–6 месяцев.

В настоящее время медицинская помощь при ВДКН не ограничивается только лекарственной терапией и хирургическими вмешательствами. Доказано, что всем семьям с новорожденными с ВДКН и детям с ВДКН (преимущественно в пубертате) необходима консультация психолога, компетентного по данному заболеванию [11].

Представляем случай вирильной формы ВДКН у взрослого пациента, особенностью которого является низкая комплаентность семьи, самого пациента и выбор мужского паспортного пола. Пациент выразил свое информированное согласие (оформлено в письменном виде) на публикацию данного клинического случая.

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

На прием к эндокринологу областной консультативной поликлиники обратился пациент К., 26 лет (внешний вид пациента представлен на рисунке 1).

Жалоб на момент осмотра активно не предъявлял. При расспросе — тяга к соленой пище, лабильность артериального давления и частоты сердечных сокращений, общая слабость. Кроме того, отмечал болезненность в поясничном отделе позвоночника при физических нагрузках.

При сборе анамнеза выяснилось, что пациент в детском возрасте наблюдался с диагнозом ВДКН. После достижения совершеннолетия за медицинской помощью не обращался, лекарственных препаратов не принимал.

Наследственность: со слов пациента, он не знает ни о каких эндокринных заболеваниях у родственников. Известно, что старший брат был рожден в срок, в младенчестве установленных диагнозов не имел. Скончался в 7 месяцев. Пациент затрудняется назвать причину смерти, ссылаясь на то, что с матерью эти обстоятельства никогда не обсуждались.

Анамнез заболевания: пациент К. рожден в срок, от второй беременности. Течение беременности было осложнено токсикозом в I триместре. При рождении вес ребенка 3400 г, рост 53 см. Находился на естественном вскармливании до возраста 7 месяцев. При рождении у пациента выявлено неправильное строение наружных половых органов. В период новорожденности выявлена ВДКН, вирильная форма, установлен женский пол, генотип 46XX. В первые недели жизни была инициирована гормональная терапия стероидами (преднизолон, гидрокортизон).

Когда пациент достиг возраста трех лет, мать самостоятельно прекратила терапию. Далее длительно за медицинской помощью с ребенком не обращалась. К эндокринологу для диспансерного наблюдения, мониторинга заболевания не являлась. Проводилось воспитание ребенка в мужском поле. Пациент проживал с матерью в небольшом поселке. Мать приобретала для него традиционные для мальчиков игрушки, мужскую одежду, использовала мужское имя при обращении к ребенку. По собственной инициативе мать решила возобновить лечение, обратилась с ребенком к педиатру в 10 лет. Было диагностировано преждевременное половое развитие, истинное, гетеросексуальное на фоне ВДКН. Далее ребенок был осмотрен детским эндокринологом и направлен для получения специализированной медицинской помощи за пределы Тверской области.

В возрасте 10 лет 10 месяцев прошел стационарное лечение в Районной детской клинической больнице. На тот момент при осмотре — телосложение маскулинное, акне вульгарис на лице и спине. Дистальное оволосение по мужскому типу, рост волос лямбдовидный. Мышцы рельефные. Пульс 64 в минуту, артериальное давление 110–120/70 мм рт.ст. Наружные половые органы сформированы по мужскому типу, неправильно, промежностно-стволовая гипоспадия, тестикулы отсутствуют,



Рис. 1. Внешний вид пациента К.

Fig. 1. The appearance of patient K.

клитерообразный пенис сильно искривлен при кровенаполнении, 9–13 см. Вход во влагалище отсутствует. V+P 3 L3 Aх3 F0. *Per rectum* четко пальпируется дугласово пространство, влагалище и простата не определяются. Аутоидентификация, способ мочеиспускания — мужские.

При обследовании: 17-гидроксипрогестерон (17ОНР) 1170 нг/мл (0,33–2,64 нг/мл); тестостерон 15,06 нмоль/л (0,49–1,82); кортизол 112 нмоль/л (55–690), дигидротестостерон-сульфат (ДЭА-С) — 7,8 мкмоль/л (0,7–10,3); эстрадиол — 150,9 пг/мл (6–27); адренокортикотропный гормон — 19,2 пг/мл (до 50), ренин — 16,0 мкМЕ/мл (0,5–9,3); альдостерон — 2,9 пг/мл (0,6–10,4); лютеинизирующий гормон — 0,14 мМЕ/мл (0,6–6,8), фолликулостимулирующий гормон — 0,46 мМЕ/мл (0,1–11,3); пролактин — 15,37 мЕ/мл (1,9–9,6).

Ультразвуковое исследование (УЗИ) надпочечников: справа 17×15 мм, слева 17×17 мм. Структура без особенностей.

УЗИ органов малого таза: матка смещена влево, имеется слабый угол, 27×11×18 мм,

шейка 17 мм. М-эхо слабо выражено, линейное. Между маткой и прямой кишкой округлое образование 35×29 мм. В губомошоночных складках гонады не визуализируются. Яичники не визуализируются.

УЗИ органов малого таза на терапии (смесь эфиров тестостерона): матка прежних размеров. Яичники низко расположены, правый 33×19 мм с фолликулами 3–4 мм, левый 33×19 мм, фолликулы до 5 мм. Округлое образование (Предстательная железа?) 25×27 мм, обхватывает среднюю треть влагалища.

Была проведена уретрогаиноскопия: тубус цистоскопа № 11 под визуальным контролем проведен в мочевой пузырь. Слизистая оболочка мочевого пузыря не изменена. Устья мочеточников расположены типично, сомкнуты плотно. Над уретральным сфинктером семенной бугорок, в который открывается влагалище. Последнее длиной около 6 см, диаметром 1,5–2 см, складчатости слизистой оболочки нет. Влагалище отклонено влево. Визуализируется шейечный канал.

Пациент был осмотрен психологом и психиатром. Выявлены легкое когнитивное расстройство, тревожность, трудности адаптации. Был рекомендован курс психотерапии по месту жительства (известно, что эта рекомендация никогда не исполнялась).

После обследования пациента обсудил консилиум. Было принято решение о смене документов и гонадэктомии с последующим проведением жизненно необходимых операций согласно выбранному полу.

Заключение консилиума:

1. Учитывая воспитание в мужском поле до 10 лет и неинформированность ребенка, утвердить возможность адаптации в мужском паспортном поле.

2. Рекомендовать смену пола с женского паспортного на мужской паспортный пол с регистрацией на Ф.И.О. мужские и сменой соответствующих документов.

3. Учитывая возможность появления менструаций по гормональному профилю и динамике УЗИ, возможность развития гематометры, провести лапароскопическую гонадэктомию с оценкой состояния яичников.

4. Удаление матки отложить до совершеннолетия пациента.

В отделении получал преднизолон; была начата заместительная терапия смесью эфиров тестостерона.

Тогда же, после консилиума, давшего заключение о смене паспортного пола, в возрасте 10 лет 11 месяцев проведена лапароскопическая гонадэктомию с двух сторон.

Результаты гистологического исследования послеоперационного материала:

Правая гонада: макроскопически — извитая маточная труба 4×0,5×0,2 см с гонадой 2,5×1×1 см, на разрезе гонада серо-красного цвета с множеством мелких кист; микроскопически — в гистопрепаратах определяются фрагменты маточной трубы обычного вида. Ткань яичника с множественными гнездами яйцеклеток, примордиальными фолликулами, немногочисленными фолликулярными кистами различных размеров, белыми тельцами. В воротах отмечается выраженное полнокровие.

Левая гонада: макроскопически — маточная труба 4×0,4×0,3 см у фимбриального конца — гиганта 1 см в диаметре, гонада 2,5×1,5×1 см, аналогична описанной выше; микроскопически — в гистопрепаратах выделяются ткань яичника со сходными с правой гонадой изменениями, за исключением большего количества фолликулярных кист, маточная труба обычного строения с единичной паратубарной кистой у фимбриального конца.

С 10 лет до совершеннолетия ежегодно проходил стационарное лечение за пределами Тверской области (РДКБ, г. Москва). Получал лечение и обследование с диагнозом: Врожденная дисфункция коры надпочечников, вирильная форма. Преждевременное половое развитие, гетеросексуальное в анамнезе. Послеоперационный агонадизм. Первичный гипергонадотропный гипогонадизм. Рекомендованному лечению следовал частично — смесь эфиров тестостерона вводил регулярно, преднизолон получал 5 мг, принимал нерегулярно (изначально рекомендовано 5 мг 2 раза в день). По данным медицинской документации к терапии преднизолоном демонстрировал низкую комплаентность все время наблюдения (7 лет). В возрасте 13 лет 10 месяцев была выполнена ортопластика: 1-й этап пластики уретры — свободным кожным лоскутом.

В возрасте 14 лет 4 месяцев была выполнена пластика стволовой уретры по Враска без анастомозов (в периоде после удаления уретрального катетера — мочевого затек в правую мошоночную складку).

В следующую госпитализацию, в возрасте 14 лет 11 месяцев, выполнены цистотомия, ортопластика, ушивание свищей неоуретры.

В 15 лет 5 месяцев проведена пластика уретры, протезирование тестикула справа (текстурированный 24,0 см³).

При динамическом контроле был достигнут рост 163 см. Костный возраст в 10 лет 9 месяцев (при первой госпитализации в стационар г. Москвы) был оценен на 17,5 лет. В возрасте 13 лет при контроле рентгенограммы кисти зоны роста оценены как закрытые. Была значительная прибавка массы тела — 10 кг за 7 лет наблюдений, причем отмечались значительные колебания веса.

В течение последних лет рекомендованную терапию не принимает. Эндокринологом не осматривался. Отрицательной динамики состояния на этом фоне, со слов пациента, нет.

В связи с жалобами со стороны пояснично-крестцового отдела позвоночника (боли) начал обследование у невролога, направлен к эндокринологу Областную консультативную поликлинику г. Твери. Госпитализирован в эндокринологическое отделение для обследования, коррекции терапии.

Объективный осмотр на момент госпитализации: Общее состояние удовлетворительное. Сознание ясное. Телосложение по изосексуальному типу. Питание повышенное. Рост 162 см, вес 73 кг. Индекс массы тела 27,8 кг/м².

Кожные покровы удовлетворительной влажности, смуглые. Оволосение в гормонозависимых

зонах скудное. Видимые слизистые оболочки розовые. Периферических отеков нет. Костно-мышечная система: невыраженный сколиоз, пальпация паравerteбральных точек безболезненная во всех отделах позвоночника. Грудные железы без уплотнений. Выделений нет. Щитовидная железа не увеличена, неоднородная, подвижная, безболезненная. Узловые образования отчетливо не пальпируются. Глазные симптомы отрицательные. Экзофтальма нет. Тремора пальцев рук нет. Паращитовидные железы не пальпируются. Симптом Труссо отрицательный. Симптом Хвостека отрицательный. Система органов дыхания: частота дыхательных движений 15 в минуту. Пульс: частота 82 в минуту, удовлетворительного наполнения, ритмичный. Артериальное давление 120/80 мм рт.ст. Тоны сердца ясные, ритмичные. Наружные половые органы после пластики сформированы по мужскому типу, объективно дефектов не выявлено (рис. 2). Отклонений физиологических отправлений не отмечает.

При обследовании в клиническом анализе крови: гемоглобин — 158,2 г/л, в остальном без особенностей. В биохимическом анализе крови: калий — 4,4 ммоль/л; натрий — 139,0 ммоль/л; кальций — 2,75 ммоль/л; фосфор неорганический — 1,59 ммоль/л; глюкоза — 5,0 ммоль/л; билирубин общий — 12,0 мкмоль/л; аспаратаминотрансфераза — 27,8 Ед/л; аланинаминотрансфераза — 43,2 Ед/л; мочевины — 3,9 ммоль/л; креатинин крови — 67,0 мкмоль/л; скорость клубочковой фильтрации (СКД-ЕРІ) — 126,1 мл/мин/1,73м²; холестерин — 3,48 ммоль/л; триглицериды — 2,42 ммоль/л; щелочная фосфатаза — 56,0 Ед/л; мочевая кислота — 455 мкмоль/л; α -амилаза общая — 67 Ед/л; холестерин липопротеинов высокой плотности — 0,81 ммоль/л; холестерин липопротеинов низкой плотности — 3,58 ммоль/л; общий белок — 79,5 г/л.



Рис. 2. Наружные половые органы (после пластики)

Fig. 2. External genitalia (after plastic surgery)

Исследования в динамике: калий — 4,0 ммоль/л; натрий — 142,0 ммоль/л; кальций — 2,61 ммоль/л; фосфор неорганический — 1,15 ммоль/л. Гемоглобин гликированный — 41,0 ммоль/л; доля гликированного гемоглобина от гемоглобина общего 5,9%. Контроль гликемического профиля в течение дня выявил эпизоды постпрандиального снижения уровня гликемии до 2,7 ммоль/л (через 2 часа после еды).

Иммунохимические анализы крови: 17ОНР >30,0 нг/мл, кортизол — 73,95 нмоль/л (190–650), адренкортикотропный гормон — 930 пг/мл (до 46), ренин — 134 мкМЕ/мл (до 89), альдостерон — 454 пг/мл (до 315), тиреотропный гормон — 2,20 Ед/мл (0,4–4), тироксин свободный — 17,20 пмоль/л (10–21), антитела к тиреоидной пероксидазе — 0,49 нг/мл (норма), фолликулостимулирующий гормон — 1,46 мМЕ/мл (1,5–12,4), лютеинизирующий гормон — 0,01 мЕд/мл (1,7–8), пролактин — 23,67 нг/мл (3–18), тестостерон — 3,66 нмоль/л (8,33–30,19), эстрадиол биологически доступный — 34,21 пг/мл (11,26–43,25), инсулин — 9,21 мкМЕ/мл (2,6–24,9), паратиреоидный гормон — 40,80 пг/мл (15–65).

Был подтвержден диагноз: основное заболевание — E25.0 Врожденная дисфункция коры надпочечников, вирильная форма, декомпенсация. Состояние после лапароскопической гонадэктомии с двух сторон, ортопластики, пластики стволовой уретры без анастомоза по Бракаса, пластики уретры, протезирования тестикула справа, протезирования левого яичка.

Осложнения основного заболевания: E22.8 Преждевременное половое развитие, истинное, гетеросексуальное в анамнезе.

Сопутствующие заболевания: E89.8 Первичный гипогонадотропный гипогонадизм. Послеоперационный агонадизм. Состояние после пластики наружных гениталий по мужскому типу, протезирования тестикул. E22.1 Гиперпролактинемия вторичная, функциональная.

В отделении инициирована терапия гидрокортизоном. Были даны рекомендации для терапии амбулаторно, включающие заместительную гормональную терапию глюкокортикоидными препаратами и препаратами тестостерона (смесь эфиров тестостерона 250 мг внутримышечно 1 раз в 28 дней или тестостерон унедеканат 1000 мг внутримышечно 1 раз в 3 месяца).

Для мониторинга рекомендовано также контролировать артериальное давление и частоту сердечных сокращений ежедневно, уровни калия, натрия в динамике, клинического анализа

крови, биохимического анализа крови, анализ крови на 17ОНР, адренкортикотропный, фолликулостимулирующий, лютеинизирующий гормоны, тестостерон, пролактин на фоне заместительной гормональной терапии.

ОБСУЖДЕНИЕ И ВЫВОДЫ

Представленный клинический случай демонстрирует сложности ведения пациента с вирильной формой ВДКН, который не получал необходимого лечения в течение длительного периода детства и далее во взрослом возрасте, что связано с низкой комплаентностью. Отсутствие достаточной психологической поддержки семьи в данном примере можно рассматривать как одну из основных причин отсутствия приверженности лечению. Кроме того, особенностью случая является и выбор мужского паспортного пола, который, вероятно, был частично обоснован фактическим обращением за лечением в возрасте 10 лет.

При вирильной форме ВДКН проведение хирургической коррекции в первый год жизни ребенка считается более благоприятным как для детей, так и для их родителей [4, 9]. Рекомендации о предпочтительном проведении ранней пластики наружных половых органов у девочек с ВДКН основаны на положительном влиянии эстрогенов в первые месяцы жизни ребенка, улучшении взаимоотношений в семье (что объясняется снятием фактора стресса — мужского типа строения наружных половых органов у девочки) [2, 8]. Вероятно, хирургическая коррекция половых органов в первый год жизни и психологическая поддержка семьи, активное мониторинговое наблюдение терапии могли оказать благоприятное влияние на дальнейшее качество жизни пациента.

В заключение подчеркиваем, что пример пациента К. еще раз доказывает важность активного мониторингового наблюдения терапии и психологического сопровождения пациентов, членов их семьи при классической форме ВДКН.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. Все авторы внесли существенный вклад в разработку концепции, проведение исследования и подготовку статьи, прочли и одобрили финальную версию перед публикацией.

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

Информированное согласие на публикацию. Авторы получили письменное согласие пациента на публикацию медицинских данных.

ADDITIONAL INFORMATION

Author contribution. Thereby, all authors made a substantial contribution to the conception of the study, acquisition, analysis, interpretation of data for the work, drafting and revising the article, final approval of the version to be published and agree to be accountable for all aspects of the study.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Funding source. This study was not supported by any external sources of funding.

Consent for publication. Written consent was obtained from the patient for publication of relevant medical information within the manuscript.

ЛИТЕРАТУРА

1. Мокрышева Н.Г., Мельниченко Г.А., Адамян Л.В., Трошина Е.А., Молашенко Н.В., Сазонова А.И., Уварова Е.В., Есаян Р.М., Андреева Е.Н., Ужогова Ж.А., Карева М.А., Калинин Н.Ю., Шифман Б.М., Фадеев В.В., Бирюкова Е.В., Анциферов М.Б., Суплотова Л.А., Киселева Т.П., Ярмолинская М.И., Сутурина Л.В. Клинические рекомендации «Врожденная дисфункция коры надпочечников (адреногенитальный синдром)». Ожирение и метаболизм. 2021;18(3Ж):345–382. DOI: 10.14341/omet12787.
2. Калинин Н.Ю., Тюльпаков А.Н. Новая классификация заболеваний, связанных с нарушением формирования пола. Обсуждение международного консенсуса по пересмотру терминологии и классификации гермафродитизма. Вестник репродуктивного здоровья. 2008;3-4:48–51.
3. Фомина М.А., Бижанова Д.А., Арзамасцева Л.В., Протасов А.А., Карманов М.Е., Дядик Т.Г. Оценка результатов феминизирующей пластики у девочек-подростков с врожденной дисфункцией коры надпочечников в отдаленном послеоперационном периоде. Детская больница. 2010;2:35–39.
4. Bouliari A., Bullard F., Lin-Su K., Lekarev O. Current Advances in the Management of Congenital Adrenal Hyperplasia. Adv Pediatr. 2024;71(1):135–149. DOI: 10.1016/j.yapd.2024.02.006.
5. Cera G., Corsello A., Novizio R., Di Donna V., Locantore P., Paragliola R.M. Severe Hyperandrogenism in 46,XX Congenital Adrenal Hyperplasia: Molecular Physiopathology, Late Diagnoses, and Personalized Management. Int J Mol Sci. 2024;25(21):11779. DOI: 10.3390/ijms252111779.

6. Cera G., Locantore P., Novizio R., Maggio E., Ramunno V., Corsello A., Policola C., Concolino P., Paragliola R.M., Pontecorvi A. Pregnancy and Prenatal Management of Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Clin Med*. 2022;11(20):6156. DOI: 10.3390/jcm11206156.
7. Hannah-Shmouni F., Chen W., Merke D.P. Genetics of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Endocrinol Metab Clin North Am*. 2017;46(2):435–458. DOI: 10.1016/j.ecl.2017.01.008.
8. Khorashad B.S., Kaabi O., Gardner M.D., Getahun D., Goodman M., Lash T.L., Lee P.A., May J., McCracken C., Muzik M., Vupputuri S., Yacoub R., Sandberg D.E. Prevalence of psychiatric comorbidities in females with classic congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2024;4:831. DOI: 10.1210/clinem/dgae831.
9. Lesma A., Bocciardi A., Corti S., Chiumello G., Rigatti P., Montorsi F. Sexual function in adult life following Passerini-Glazel feminizing genitobepelasty in patients with congenital adrenal hyperplasia. *J Urol*. 2014;191(1):206–211.
10. Navardauskaitė R., Banevičiūtė K., Songailienė J., Grigalionienė K., Čereškevičius D., Šukys M., Mockevicienė G., Smirnova M., Utkus A., Verkauskienė R. Impact of Newborn Screening on Clinical Presentation of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Medicina (Kaunas)*. 2021;57(10):1035. DOI: 10.3390/medicina57101035.
11. Speiser P.W., Arlt W., Auchus R.J., Baskin L.S., Conway G.S., Merke D.P., Meyer-Bahlburg HFL., Miller W.L., Murad M.H., Oberfield S.E., White P.C. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018;103(11):4043–4088. DOI: 10.1210/jc.2018-01865.
3. Fomina M.A., Bizhanova D.A., Arzamaseva L.V., Protasov A.A., Karmanov M.E., Dyadik T.G. Evaluation of the results of feminizing plastic surgery in adolescent girls with congenital adrenal cortex dysfunction in the long-term postoperative period. *Detskaya bol'nicza*. 2010;2:35–39. (In Russian).
4. Bouliari A., Bullard F., Lin-Su K., Lekarev O. Current Advances in the Management of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Adv Pediatr*. 2024;71(1):135–149. DOI: 10.1016/j.yapd.2024.02.006.
5. Cera G., Corsello A., Novizio R., Di Donna V., Locantore P., Paragliola R.M. Severe Hyperandrogenism in 46,XX Congenital Adrenal Hyperplasia: Molecular Physiopathology, Late Diagnoses, and Personalized Management. *Int J Mol Sci*. 2024;25(21):11779. DOI: 10.3390/ijms252111779.
6. Cera G., Locantore P., Novizio R., Maggio E., Ramunno V., Corsello A., Policola C., Concolino P., Paragliola R.M., Pontecorvi A. Pregnancy and Prenatal Management of Congenital Adrenal Hyperplasia. *J Clin Med*. 2022;11(20):6156. DOI: 10.3390/jcm11206156.
7. Hannah-Shmouni F., Chen W., Merke D.P. Genetics of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Endocrinol Metab Clin North Am*. 2017;46(2):435–458. DOI: 10.1016/j.ecl.2017.01.008.
8. Khorashad B.S., Kaabi O., Gardner M.D., Getahun D., Goodman M., Lash T.L., Lee P.A., May J., McCracken C., Muzik M., Vupputuri S., Yacoub R., Sandberg D.E. Prevalence of psychiatric comorbidities in females with classic congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab*. 2024;4:831. DOI: 10.1210/clinem/dgae831.
9. Lesma A., Bocciardi A., Corti S., Chiumello G., Rigatti P., Montorsi F. Sexual function in adult life following Passerini-Glazel feminizing genitobepelasty in patients with congenital adrenal hyperplasia. *J Urol*. 2014;191(1):206–211.
10. Navardauskaitė R., Banevičiūtė K., Songailienė J., Grigalionienė K., Čereškevičius D., Šukys M., Mockevicienė G., Smirnova M., Utkus A., Verkauskienė R. Impact of Newborn Screening on Clinical Presentation of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Medicina (Kaunas)*. 2021;57(10):1035. DOI: 10.3390/medicina57101035.
11. Speiser P.W., Arlt W., Auchus R.J., Baskin L.S., Conway G.S., Merke D.P., Meyer-Bahlburg HFL., Miller W.L., Murad M.H., Oberfield S.E., White P.C. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018;103(11):4043–4088. DOI: 10.1210/jc.2018-01865.

REFERENCES

1. Mokrysheva N.G., Melnichenko G.A., Adamyan L.V., Troshina E.A., Molashenko N.V., Sazonova A.I., Uvarova E.V., Yesayan R.M., Andreeva E.N., Uzhegova Zh.A., Kareva M.A., Kalinchenko N.Yu., Shifman B.M., Fadeev V.V., Biryukova E.V., Antsiferov M.B., Suplotova L.A., Kiseleva T.P., Yarmolinskaya M.I., Suturina L.V. Russian clinical practice guidelines “Congenital adrenal hyperplasia”. *Obesity and metabolism*. 2021;18(3):345–382. (In Russian). DOI: 10.14341/omet12787.
2. Kalinchenko N.Yu., Tyul'pakov A.N. A new classification of diseases associated with impaired sex formation. Discussion of the international consensus on the revision of terminology and classification of hermaphroditism. *Vestnik reproduktivnogo zdorov'ya*. 2008;3-4:48–51. (In Russian).
10. Navardauskaitė R., Banevičiūtė K., Songailienė J., Grigalionienė K., Čereškevičius D., Šukys M., Mockevicienė G., Smirnova M., Utkus A., Verkauskienė R. Impact of Newborn Screening on Clinical Presentation of Congenital Adrenal Hyperplasia. *Medicina (Kaunas)*. 2021;57(10):1035. DOI: 10.3390/medicina57101035.
11. Speiser P.W., Arlt W., Auchus R.J., Baskin L.S., Conway G.S., Merke D.P., Meyer-Bahlburg HFL., Miller W.L., Murad M.H., Oberfield S.E., White P.C. Congenital Adrenal Hyperplasia Due to Steroid 21-Hydroxylase Deficiency: An Endocrine Society Clinical Practice Guideline. *J Clin Endocrinol Metab*. 2018;103(11):4043–4088. DOI: 10.1210/jc.2018-01865.