

ID: 2013-02-3928-T-2568

Тезис

Лизункова В.А.

Эффективность заместительной гормональной терапии у пациентов с врождённой дисфункцией коры надпочечников с введением неонатального скрининга

ГБОУ ВПО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России, кафедра пропедевтики детских болезней, детской эндокринологии и диabetологии

Научный руководитель: к.м.н. Райгородская Н.Ю.

Цель: Оценить эффективность медицинской помощи пациентам с врождённой дисфункцией коры надпочечников с введением неонатального скрининга

Материалы и методы: Проведён сравнительный анализ 16 пациентов в возрасте от 1 до 15 лет, I группу составили 7 девочек, которым не проводился неонатальный скрининг, II группу составили 9 пациентов: 5 девочек и 4 мальчика, которым был проведён неонатальный скрининг. В возрасте 1 года и на момент объективного клинического обследования проведена оценка анамнеза, физического развития, костного возраста, уровня 17-гидроксипрогестерона, тестостерона в сыворотке крови.

Результаты: Возраст начала терапии: в первой группе до 2 недель – 4 пациента, в 2 месяца – 1 пациент, старше 2 лет – 2 пациента. Во второй группе до 2 недель – 5 пациентов, на 3-4 неделе – 4 пациента.

Средний возраст хирургической коррекции пола у девочек первой группы – 4 года, у девочек второй группы – 1 год.

При обследовании пациентов I группы в возрасте 1 года отставание роста с элементами гипотрофии отмечено у 3 (42,8%) пациентов, повышенный уровень 17-гидроксипрогестерона у 4 (57,1%) пациентов, у остальных отмечены средние показатели.

При обследовании пациентов II группы в возрасте 1 года отставание роста отмечено у 2 (22%) пациентов, избыток массы тела у 1 (11%) пациента, гипотрофия у 1 (11%) пациента, показатели 17-гидроксипрогестерона соответствовали норме.

На момент объективного обследования пациентов I группы показатели SDS роста ниже среднего имели 2 (28%) пациента, показатели SDS роста выше среднего 2 (28%) пациента, избыток массы тела 4 (44%) пациента, костный возраст опережал паспортный у 4 (44%) пациентов, выявлено повышение уровня тестостерона у 5 (71,5%) пациентов, 17-гидроксипрогестерона у 4 (44%) пациентов,

На момент объективного обследования пациентов II группы показатели SDS роста ниже среднего имели 2 (22%) пациента, избыток массы тела 1 (11%) пациент, дефицит массы тела 2 (22%) пациента, показатели костного возраста были в пределах нормы, повышение уровня тестостерона и 17-гидроксипрогестерона не наблюдалось у всех пациентов.

Выводы: Введение неонатального скрининга позволило своевременно начать заместительную гормональную терапию, добиться компенсации заболевания на первом году жизни, провести первый этап хирургической коррекции пола у девочек в течение первых 1,5 лет жизни.

Ключевые слова

неонатальный скрининг, дисфункция коры надпочечников