

\* \* \*

**ВРОЖДЁННАЯ ДИСФУНКЦИЯ КОРЫ  
НАДПОЧЕЧНИКОВ: ОШИБОЧНОЕ  
ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА РЕБЁНКА**

**Скиба А.П., Мартемьянова О.В., Май К.С.**

**Научный руководитель: доцент О.В. Полякова**

Волгоградский государственный медицинский университет  
Минздрава России, Волгоград, Россия

**Ключевые слова:** *клинический случай; дети;  
врождённая дисфункция коры надпочечников;  
диагностика пола*

**Актуальность.** Несвоевременная диагностика и терапия врождённой дисфункции коры надпочечников (ВДКН) могут привести к гибели ребёнка, ошибкам в определении пола, нарушениям роста и полового созревания.

**Описание клинического случая.** Ребёнок, Д., 2024 г. р., от 4-й беременности, родился в срок, оценка по шкале Ап-

гар 8/8 баллов, состояние средней степени тяжести. Беременность протекала на фоне угрозы прерывания, транзиторной гипертрансаминаземии, диффузного нетоксического зоба I степени. На антенатальном скрининге в 36 нед выявлено двустороннее неопущение яичек у плода. После рождения лабораторные показатели в пределах нормы. При УЗИ внутренних органов патологии не выявлено, яички в брюшной полости не визуализированы. Ребёнок консультирован генетиком: установлены мужской пол, двусторонний крипторхизм. Для дальнейшего обследования больной был переведён в областную детскую больницу. Состояние на 6-е сутки средней степени тяжести. При осмотре выявлено уменьшение мышечного тонуса, рефлексы снижены по силе, кожный покров со смугловатым оттенком, лёгкая гиперпигментация сосков, мошонки, сосёт активно, половые органы сформированы по мужскому типу, яички не пальпируются, половой член деформирован, недоразвитие крайней плоти. При неонатальном скрининге выявлено: повышение уровней 17-ОН-прогестерона до 260,98 нмоль/л, Ре тест до 353,4 нмоль/л. Кариотип 46 XX — женский. В гормональном профиле: кортизол — 165,3 нмоль/л, фолликулостимулирующий гормон — 0,37 мМЕ/мл, лютеинизирующий гормон — 0,55 мМЕ/мл, адренокортикотропный гормон — 47,4 пг/мл. При УЗИ внутренних органов: увеличение надпочечников, в малом тазу визуализируется структура, напоминающая матку, яичники с единичными фолликулами. Врачебным консилиумом установлен женский пол, выставлен диагноз: ВДКН, сольтерияющая форма, V степень вирилизации. На фоне заместительной терапии препаратами глюкокортикоидов и минералокортикоидов наблюдается положительная динамика: кожный покров розового цвета, гиперпигментации сосков, мошонки нет, в весе прибавляет, мышечный тонус несколько снижен, рефлексы живые.

**Заключение.** В связи с отсутствием настороженности по поводу данного заболевания, поспешным принятием решения о половой принадлежности ребёнка в представленном клиническом случае был неправильно определён пол ребёнка. Заместительная терапия позволяет предупредить острый адреналовый криз, обеспечить нормальное физическое развитие и половое созревание ребёнка с последующей хирургической коррекцией пола.

\* \* \*