

Выводы:

- в течение последних лет сохраняется рост числа родов при СД;
- в связи с принятием консенсуса по диагностике и лечению ГСД наблюдается значительный рост частоты ГСД;
- благодаря обучению пациенток, улучшились исходы родов у женщин с ПГСД и ГСД, но дети пациенток с ПГСД чаще имеют признаки диабетической фетопатии;
- повышенный риск неблагоприятных исходов для матери и плода у данной категории женщин требует проведения тщательной предгравидарной подготовки у женщин с ПГСД и ГСД в анамнезе, дальнейшего развития и усовершенствования специализированной амбулаторной и стационарной помощи.

ОПИСАНИЕ РЕДКОГО КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ: ПЕРВИЧНАЯ ХРОНИЧЕСКАЯ НАДПОЧЕЧНИКОВАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ С ЛЕТАЛЬНЫМ ИСХОДОМ

Северина Т.И., Шилова Н.С.

ГБОУ ВПО «Уральский государственный медицинский университет Минздрава РФ», г. Екатеринбург

Актуальность. Надпочечниковая недостаточность (НН, недостаточность коры надпочечников, гипокортицизм) – клинический синдром, обусловленный недостаточной секрецией гормонов коры надпочечников в результате нарушения функционирования одного или нескольких звеньев гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковой системы. НН подразделяется на первичную, являющуюся результатом деструкции самой коры надпочечников, и вторичную (гипоталамо-гипофизарную), возникающую вследствие недостаточности секреции АКТГ аденогипофизом. В клинической практике наиболее часто встречается первичная хроническая надпочечниковая недостаточность (95 % случаев) [1, 2, 3].

Основными причинами первичной хронической надпочечниковой недостаточности (ХНН) являются:

1. Аутоиммунная деструкция коры надпочечников (аутоиммунный адrenalит) (98 % случаев). Кроме того, у 60-70 % пациентов развиваются другие аутоиммунные заболевания, чаще всего, аутоиммунный тиреоидит. Первичная ХНН (1-ХНН) аутоиммунного генеза является компонентом аутоиммунных полигландулярных синдромов.

2. Туберкулез надпочечников (1-2%) развивается вследствие гематогенного распространения микобактерий. Большинство пациентов страдает туберкулезным поражением легких.

3. Адренолейкодистрофия (АЛД) (1-2%) - X-сцепленное рецессивное заболевание, при котором наследуется дефект ферментных систем, осуществляющих обмен длинноцепочечных жирных кислот, в результате происходит их аккумуляция в белом веществе ЦНС и коре надпочечников, приводящая к дистрофическим изменениям. Фенотипически АЛД варьирует от тяжелых нейродегенеративных форм до состояний, в клинической картине которых доминирует 1-ХНН.

4. Редкие причины (коагулопатии, двусторонний геморрагический инфаркт надпочечников (синдром Уотерхауса-Фридериксена) метастазы опухолей, двусторонняя адреналэктомия, ВИЧ-ассоциированный комплекс. Основными причинами вторичного гипокортицизма являются различные опухолевые и деструктивные процессы в гипоталамо-гипофизарной области [1, 2, 3, 4].

Цель исследования. Представить случай редкой патологии и оценить диагностические возможности и лечебные мероприятия.

Материал и методы исследования. Проанализированы 3 стационарные истории болезни, карта вызова СМП и заключение судебно-медицинской экспертизы.

Пациент – мальчик С. Д., 6 лет, дважды поступал в стационар ЦГБ города К. с жалобами на многократную рвоту, тошноту, слабость, снижение аппетита. В обоих случаях заболевание начиналось остро. В августе 2014 года пациент проходил лечение в детском инфекционном отделении с диагнозом: Острый гастроэнтероколит неуточнённой этиологии, тяжелая форма. Получал цефотаксим, виферон, бифидум-бактерин.

В январе 2015 года находился в детском неврологическом отделении с диагнозом: Резидуальная церебральная органическая недостаточность, синдром хронической внутрочерепной гипертензии? Получал регидрон, панкреатин, раствор MgSO₄ 25%, церукал, цефтриаксон.

Из анамнеза: ребенок от 1-ой беременности, первых родов, масса тела при рождении 3450 г. Перенесенные заболевания: ОРВИ. Операции, гемотрансфузии отрицает. Аллергоанамнез спокоен. Привит по возрасту. Эпиданамнез: в конце июля 2014 года прибыл с Украины. В обеих историях болезни status praesens аналогичен и выглядит следующим образом: t=36,7, МТ=19 кг. Состояние от тяжелого до средней степени тяжести. Сознание спутанное, выраженная сонливость, вялость. Мальчик астеничного телосложения. Вертикальные размеры

превалируют над горизонтальными. Голова гидроцефальной формы. Кожа смуглая, положительный симптом «грязной» кожи, гиперпигментация в области крупных суставов, в периоральной области. Подкожно-жировой слой снижен. Кожа и слизистые чистые, бледные. Менингеальные симптомы отрицательные. Язык сухой, саливация снижена. Задняя стенка глотки гиперемирована, рыхлая, гипертрофия фолликулов задней стенки глотки, патологических наложений нет. Все зубы кариозные. Дыхание везикулярное, хрипов нет, проводится во все отделы, учащено, ЧД=22 в мин. Сердечные тоны ясные, ритмичные, тахикардия, ЧСС=135 в мин. Живот мягкий, безболезненный, доступен глубокой пальпации, печень и селезенка не увеличены. Стул со слов нормальный, оформленный. Диурез адекватный.

Результаты клинико-лабораторных исследований в обеих историях болезни очень схожи: наблюдался лейкоцитоз; имелись нарушения электролитного состава крови: гиперкалиемия до 8,3 ммоль/л и гипокальциемия до 1,09 ммоль/л. Кроме этого, уровень глюкозы крови периодически повышался до 9,6 ммоль/л.

Стоит отметить, что у мальчика уровень артериального давления определялся по нижней границе нормы ($N=100 \div 122/60 \div 78$ мм рт.ст.) и не превышал значений 107/66 мм рт.ст. Масса тела пациента в течение всего анализируемого периода составляла около 18-19 кг, что является средним значением массы тела мальчика 6-ти лет, однако находится в 3 из 7 центильных интервалов, то есть на границе значений «средний показатель» и «показатель ниже среднего» [5].

Большинство специалистов, осматривавших пациента, отмечали, что ребенок плохо говорит, речь невнятная (дизартрия). Данное наблюдение подтверждено психологом (заключение психолога от 12.01.2015): «...говорит тихо, неразборчиво, слегка приоткрывая рот. Речевой запас беден, звукопроизношение грубо нарушено; не согласовывает окончания слов в предложении».

Сопоставив жалобы пациента на тошноту, рвоту, плохой аппетит, слабость, частоту их появлений, относительную резистентность к проводимой терапии, тяжесть состояния, уровень физического и психоречевого развития, астеничность телосложения, худобу, пигментированность кожи, наличие гиперкалиемии и гипокальциемии, специалисты ЦГБ города К. заподозрили, что данные симптомы могут быть проявлениями надпочечниковой недостаточности.

Чтобы исключить или подтвердить патологию надпочечников, ребенку назначено УЗИ надпочечников, МРТ-исследование головного мозга, анализ крови на уровень АКТГ и кортизола консультация эндокринолога.

УЗИ почек не выявило патологических изменений в надпочечниках. МРТ-картина свидетельствует об отсутствии патологии головного мозга. Уровень АКТГ в крови резко повышен – 404, 5 пг/мл при норме до 110 пг/мл. Содержание кортизола сниженное: 62 - 84 нмоль/л (норма 83-580 нмоль/л).

На основании клинических проявлений и результатов гормонального обследования пациенту установлен диагноз: Хроническая надпочечниковая недостаточность. Для подтверждения и уточнения диагноза, а также для определения тактики лечения мальчик 22.01.2015 в экстренном порядке доставлен в отделение эндокринологии Областной детской клинической больницы №1, города Екатеринбурга.

В ОДКБ №1 уточнен анамнез заболевания. По словам матери мальчика, многократная рвота, слабость, вялость служили реакцией на пережитый стресс, характер стресса не уточняет.

Для уточнения диагноза (Адренолейкодистрофия?, Аутоиммунный полиэндокринный синдром?) матери было предложено провести молекулярно-генетическое обследование в лаборатории НБО НМЦ РАН, г. Москва, однако мать отказалась.

Пациенту начата гормональная заместительная терапия глюкокортикоидными и минералкортикоидными препаратами. На фоне проводимой терапии состояние его значительно улучшилось: исчезли диспептические расстройства, слабость, нормализовался аппетит, уменьшилась гиперпигментация кожного покрова, нормализовались биохимические показатели крови.

С улучшением выписан домой 04.02.2015. Рекомендовано диспансерное наблюдение эндокринолога по месту жительства 1 раз в месяц, контроль АКТГ, кортизола, калия, кальция, АД. Назначен кортеф ½ + ¼ + ¼ таблетки, кортинефф ¼ таблетки 3 раза в день.

03.08.2015 (по данным карты вызова СМП) у ребенка дважды после стресса была рвота, слабость. Мальчик зашел к матери на кухню, сказал: «мне больно» и упал без сознания. Вызванной бригадой Скорой медицинской помощи после проведения реанимационных мероприятий поставлен диагноз: Биологическая смерть.

Проведена судебно-медицинская экспертиза. Обнаружены гистоморфологические признаки первичной надпочечниковой недостаточности: субатрофия коркового слоя, очаговые некрозы и кровоизлияния в гипоплазированных надпочечниках. Выдано медицинское свидетельство о смерти с указанием окончательной причины смерти: первичная недостаточность коры надпочечников.

Обсуждение. Острое состояние, послужившее причиной смерти ребёнка, можно расценить как острую надпочечниковую недостаточ-

ность (аддисонический криз) - клинический синдром, возникающий при внезапном и резком снижении выработки гормонов корой надпочечников. Острая надпочечниковая недостаточность обычно развивается у больных, которые имеют первичную или вторичную патологию надпочечников. Подобный процесс может возникнуть при отсутствии компенсации хронической надпочечниковой недостаточности, либо в результате отмены глюкокортикоидных гормонов. Аддисонический криз может длиться от нескольких часов до нескольких дней. До кризисного состояния больной может дойти за очень короткое время. Симптомами приближения криза является слабость, мышечные боли, рвота и потеря аппетита. В некоторых случаях клинические симптомы острой надпочечниковой недостаточности развиваются молниеносно, без предшествующих признаков [1, 2, 3, 4].

В данном конкретном случае причины развития острой надпочечниковой недостаточности остались невыясненными. Мать упоминала о стрессе, но не уточняла его характер.

Выводы:

1. ХНН, являясь редкой патологией, имеющей в клинической картине общеинфекционные симптомы как превалирующие, очень трудна в диагностике.

2. Специалистам необходимо помнить о ХНН при проведении дифференциального диагноза с острыми кишечными инфекциями, воспалительными заболеваниями пищеварительного тракта, воспалительными и опухолевыми заболеваниями нервной системы.

3. Установленная ХНН требует постоянного контроля и коррекции лечения в связи с меняющимися условиями жизни пациента (стресс, развитие сопутствующей патологии).

Список литературы.

1. Эндокринология: учебник. И.И. Дедов –М., 2009. – 432.

2. Эндокринология : национальное руководство / под ред.: И. И. Дедова, Г. А. Мельниченко. – краткое издание. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 752.

3. МакДермотт Майкл Т. Секреты эндокринологии. 4-е изд. – М.: Издательство Бином, 2015. - 584.

4. Фадеев В.В. Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность (этиология, клиника, заместительная терапия). Автореф. ... канд. мед. наук. Москва, 1999.

5. Методика обследования здоровых и больных детей: Краткое руководство для студентов высших медицинских учреждений, интернов и врачей. / Под ред. Санниковой Н.Е. Екатеринбург, УГМА – 2004. - 104.