



НАЭРЕЗ

Национальная ассоциация экспертов
по редким заболеваниям

ПАМЯТКА ДЛЯ ПЕДИАТРОВ И ВРАЧЕЙ ОБЩЕЙ ПРАКТИКИ

Красные флаги аутоиммунных заболеваний у детей

ПХНН

МКБ E27.1 · Эндокринология

**Аутоиммунная первичная хроническая надпочечниковая
недостаточность**

ПХНН

МКБ E27.1

Аутоиммунная первичная хроническая надпочечниковая недостаточность

Аутоиммунная первичная хроническая надпочечниковая недостаточность, ПХНН: развивается из-за аутоиммунной деструкции коры надпочечников. Деструкция коры надпочечников приводит к дефициту гормонов глюкокортикоидов и минералокортикоидов. Развивается гипогликемия, электролитные нарушения, дефицит энергии. Проявления неспецифичны, из-за чего диагностика может быть отсрочена. При поздней диагностике возникает жизнеугрожающее состояние адреналового криза [1].

Распространённость: оценить шансы встретить на приёме

≈100

случаев на 1 млн населения в Европе [1]

ПХНН встречается у 100 человек на миллион населения в Европе [1]. Аутоиммунная ПХНН — наиболее частая форма ХНН у взрослых и вторая причина ПХНН у детей [2,3,4].

Компонент АПС1: зачем уточнять анамнез жизни

ПХНН может быть признаком аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 типа, АПС1 [5].

Аутоиммунный полигландулярный синдром 1 типа, АПС1 типа — моногенное аутоиммунное мультисистемное заболевание. Развивается из-за дефекта белка-аутоиммунного регулятора AIRE.

Триада классических проявлений: хронический кожно-слизистый кандидоз, гипопаратиреоз и первичная надпочечниковая недостаточность [7,8].

Дополнительная триада компонентов АПС1: гипоплазия эмали, характерная для АПС1 сыпь, мальабсорбция [5].

Другие компоненты: алопеция, витилиго, гипоплазия эмали, дефицит витамина B12, кератоконъюнктивит, пигментный ретинит, аутоиммунный пневмонит, тубулоинтерстициальный нефрит, аутоиммунный гепатит, аутоиммунный гастрит, сахарный диабет 1 типа, аутоиммунный тиреоидит, преждевременное истощение яичников, недостаточность функции яичек, аспления [7,8].

Неспецифические проявления: как не пропустить ПХНН под маской другого состояния

Клинические проявления ПХНН обусловлены дефицитом глюко- и минералокортикоидов, которые в норме вырабатываются в коре надпочечников. Они неспецифичны и могут маскироваться под другие заболевания [9].

Дефицит глюкокортикоидов:

- слабость и повышенная утомляемость
- потеря веса, снижение аппетита
- тошнота, рвота
- гиперпигментация кожи, особенно над суставами, в местах трения одежды
- гиперпигментация слизистых (края дёсен, язык, нёбо)
- головная боль, особенно по утрам
- боль в животе
- гипогликемия [1,10]

Дефицит минералокортикоидов:

- гипонатриемия, гиперкалиемия
- тяга к солёной пище
- боль в животе
- головокружение
- тошнота, рвота
- гипотония [1,10]

Риски отсроченной диагностики

Многие пациенты диагностируются во время адреналового криза, исход которого может быть летальным [1].

Клинические проявления адреналового криза:

- повторная рвота,
- диарея,
- боль в животе,
- картина острого живота,
- повышение температуры тела,
- выраженная потеря веса, анорексия;
- гипонатриемия, гипогликемия, метаболический ацидоз,
- возможна гиперкальциемия;
- гипотензия или гиповолемический шок;
- делирий, синкопальные состояния, генерализованные судороги [10].

Диагностика: на что направить при подозрении на ПХНН

Заподозрить ПХНН следует на основании:

- клинических проявлений
- гипогликемии
- гипонатриемии [1,10]

Интерпретация: как оценить результаты анализов

Критерии дефицита глюкокортикоидов:

- Уровень кортизола менее 140 нмоль/л на фоне повышения уровня АКТГ более двух норм в ранние утренние часы [10]
- Уровень кортизола менее 500 нмоль/л на фоне стимуляционного теста с аналогами АКТГ
- Кортизол от 140 до 500 нмоль/л — «серая зона», требует подтверждения при помощи стимуляционного теста с аналогами АКТГ [1,10]

Критерии дефицита минералокортикоидов:

- повышенный ренин (активность ренина) плазмы
 - низкий или псевдонормальный альдостерон
 - гипонатриемия, гиперкалиемия
- ! в начале заболевания электролитные нарушения могут быть слабовыраженными или отсутствовать [1,10]

Коморбидность: какие ещё состояния могут быть у детей с ПХНН

Аутоиммунный ПХНН может быть компонентом аутоиммунного полигландулярного синдрома 1 или 2 типа и сопровождаться проявлениями аутоиммунных поражений других органов и систем [1].

Источники

1. Wolff A. S. B., Kucuka I., Oftedal B. E. Autoimmune primary adrenal insufficiency — current diagnostic approaches and future perspectives // *Front. Endocrinol.* 2023. Т. 14. С. 1285901.
2. Betterle C., Presotto F., Furmaniak J. Epidemiology, pathogenesis, and diagnosis of Addison’s disease in adults // *J. Endocrinol. Invest.* 2019. Т. 42, № 12. С. 1407–1433.
3. Capalbo D. и др. Primary Adrenal Insufficiency in Childhood: Data From a Large Nationwide Cohort // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2021. Т. 106, № 3. С. 762–773.
4. Borchers J. и др. Epidemiology and Causes of Primary Adrenal Insufficiency in Children: A Population-Based Study // *J. Clin. Endocrinol. Metab.* 2023. Т. 108, № 11. С. 2879–2885.
5. Ferré E. M. N., Schmitt M. M., Lionakis M. S. Autoimmune Polyendocrinopathy-Candidiasis-Ectodermal Dystrophy // *Front. Pediatr.* 2021. Т. 9. С. 723532.
6. Eriksson D. и др. GWAS for autoimmune Addison’s disease identifies multiple risk loci and highlights AIRE in disease susceptibility // *Nat. Commun.* 2021. Т. 12, № 1. С. 959.
7. Constantine G. M., Lionakis M. S. Lessons from Primary Immunodeficiencies: Autoimmune Regulator and Autoimmune Polyendocrinopathy-Candidiasis-Ectodermal Dystrophy // *Immunol. Rev.* 2019. Т. 287, № 1. С. 103–120.
8. Орлова Е.М. Аутоиммунный полиэндокринный синдром 1 типа: клинические варианты, генетические основы, иммунологические маркеры, лечение и прогноз: дисс. ... доктор мед. наук. — Москва, 2017. — 158 с.
9. Детская эндокринология : учебник / И. И. Дедов, В. А. Петеркова, О. А. Малиевский, Т. Ю. Ширяева. — Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. — 256 с. — ISBN 978-5-9704-7491-4.
10. Российская ассоциация эндокринологов. Проект клинических рекомендаций. «Первичная хроническая надпочечниковая недостаточность». Возрастная категория: дети. На момент доступна не утвержден Минздравом России. Дата доступа: 16.02.2026 г. Веб-сайт: библиотека аккредитации.