

ПРАКТИКУЮЧОМУ ЕНДОКРИНОЛОГУ

**КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК НЕКЛАСИЧНОЇ ФОРМИ  
ВРОДЖЕНОЇ ДИСФУНКЦІЇ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ  
З ДЕФІЦИТОМ ФЕРМЕНТУ 21-ГІДРОКСИЛАЗИ У СПОЛУЧЕННІ  
З СИНДРОМОМ СПОЛУЧНОТКАНИННОЇ ДИСПЛАЗІЇ\***

Дорош О. Г.<sup>1</sup>, Левінтанус В. В.<sup>1</sup>, Феськова А. О.<sup>1</sup>, Феськов О. М.<sup>1</sup>,  
Феськова І. А.<sup>1</sup>, Конопля Л. А.<sup>1</sup>, Герасименко Л. В.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Центр репродукції людини та планування сім'ї «Клініка професора Феськова О. М.»,  
м. Харків, Україна;

<sup>2</sup> ДУ «Інститут проблем ендокринної патології ім. В. Я. Данилевського НАМН України»,  
м. Харків, Україна  
[dorosh84@ukr.net](mailto:dorosh84@ukr.net)

Некласична форма вродженої дисфункції кори надниркових залоз (НВГКНЗ) з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази (кодується геном *CYP21A2*) є однією з причин гіперандрогенії у осіб жіночої статі в різні вікові періоди [1]. НВГКНЗ притаманний частковий ферментний дефект 21-гідроксилази, який компенсуються підвищенням адренкортикотропного гормону гіпофіза і без клінічно значущого дефіциту глюкокортикоїдів [1].

Ген *CYP21A2* локалізований на довгому плечі шостої хромосоми, у локусі людського лейкоцитарного антигену (HLA) поруч із генами четвертого компонента комплексу [2]. Дефекти гена *CYP21A2* становлять понад 95 % усіх випадків НВГКНЗ [3, 4].

Мутації, які викликають повну блокаду активності 21-гідроксилази, призводять до розвитку сільвтрачаючої форми вродже-

ної дисфункції кори надниркових залоз (ВГКНЗ) внаслідок абсолютного дефіциту глюкокортикоїдів і мінералокортикоїдів [5]. За даними деяких авторів сільвтрачаюча форма становить від однієї третини [6] до 75 % [7, 8] всіх випадків ВГКНЗ з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази. Автори також вказують на відсутність проявів надниркової недостатності у частини хворих на ВГКНЗ з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази, що становить від 30 до 50 % усіх випадків [9].

Мутації, які забезпечують мінімальну залишкову активність ферменту, призводять до розвитку простої вірилізуючої форми ВГКНЗ [1]. За НВГКНЗ зберігається 20-60 % активності ферментів [10]. Пацієнти з НВГКНЗ можуть мати один класичний і один некласичний алель або два некласичні алелі [7]. Батьки з НВГКНЗ мають

\* Роботу виконано за власної ініціативи авторів.

Автори гарантують повну відповідальність за все, що опубліковано в статті.

Автори гарантують відсутність конфлікту інтересів і власної фінансової зацікавленості при виконанні роботи та написанні статті.

Рукопис надійшов до редакції 19.03.2026.



1,5–2,5 % ризик народження дитини з класичною ВГКНЗ [11]. Тобто, *CYP21A2* генотипування пацієнок з НВГКНЗ та їх партнерів може зменшити ризик народження дітей з цією патологією [12].

У пацієнок з НВГКНЗ рівень андрогенів нижчий порівняно з класичною ВГКНЗ, а симптоми гіперандрогенії проявляються пізніше, у них можуть спостерігатися «легкі» симптоми дефіциту, такі як передчасне пубархе, прискорений кістковий вік у дитинстві, акне, нерегулярна менструація і/або гірсутизм [13]. Клінічний фенотип жінок з НВГКНЗ може нагадувати фенотип жінок із синдромом полікістозних яєчників (СПКЯ), тому важко розрізнити ці захворювання [14].

Своєчасна діагностика цього захворювання потребує обов'язкового включення визначення базальних рівнів 17-оксипрогестерону (17-ОПГ) у комплексному обстеженні пацієнок різних вікових груп із клінічними проявами гіперандрогенії: дівчат-підлітків, жінок репродуктивного віку та жінок, які планують вагітність. Також обстеження на НВГКНЗ в обов'язковому порядку повинні проходити жінки з СПКЯ або за наявності мультифолікулярної структури яєчників за даними ультразвукового дослідження (УЗД) відповідно до міжнародних рекомендацій [14, 15–19].

При отриманні рівня 17-ОПГ у діапазоні 2-10 нг/мл необхідно провести пробу з ко-сінтропіном, що визнана у світі як стандарт діагностики ВГКНЗ [12]. Разом з тим, діагностичним порогом постановки діагнозу ВГКНЗ з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази є базальний чи стимульований у пробі рівень 17-ОПГ понад 9,0 нг/мл. За основу лабораторних критеріїв постановки діагнозу взято рекомендації останнього керівництва Endocrine Society Clinical Practice Guideline, 2018 та ESHRE Guideline: Endocrine disorders in pregnancy, 2023 [12, 20].

Діагностика НВГКНЗ з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази може бути складною через відсутність типової клінічної симптоматики гіперандрогенії [12]. В цих випадках доцільним є проведення генетичного тестування — визначення мутацій у гені *CYP21A2* — є важливим і необхідним ін-

струментом для підтвердження діагнозу. Транскрипційна активність нових *CYP21A2* промоторних варіантів досліджується за допомогою системи аналізу люциферази з подвійним репортером [21].

Приблизно 10 % осіб з ВГКНЗ також страждають на синдром сполучнотканинної дисплазії (ССТД) [12]. Крім моногенних спадкових захворювань сполучної тканини (синдром Марфана [22], синдром Елерса-Данло [23] та ін.), які порівняно рідко зустрічаються, об'єктами досліджень усе частіше стають розповсюджені диспластичні фенотипи, які близькі за клінічними проявами до вищевказаних моногенних захворювань [24]. Більшість пацієнтів із ССТД несуть суміжну делецію гена, що включає *CYP21A2* кодування 21-гідроксилази та *TNXB*, що кодує tenascin-X, але деякі мають невідому етіологію [25]. Однак у пацієнтів з гіпермобільним підтипом синдрому Елерса-Данло виявлено дефекти *TNXB*, який кодує tenascin-X — великий глікопротеїн, необхідний для утворення позаклітинного матриксу [26, 27].

Отож постає питання, за яких умов дані синдроми можуть поєднуватися? Існує декілька гіпотез: безпосередній вплив андрогенів, а саме хронічна гіперандрогенія може змінювати синтез колагену, погіршувати еластичність тканин, маскувати або підсилювати прояви ССТД; генетичні фактори — мутації *CYP21A2* та полігенна схильність до сполучнотканинної дисплазії; порушення ферментів стероїдогенезу, що впливає на процеси обміну у сполучній тканині; діагностичні ефекти, а саме у пацієнтів з ССТД лікарі частіше шукають гормональні порушення, а при НВГКНЗ уважніше оцінюють фенотип; наразі немає офіційної статистики стосовно поєднання цих генетичних захворювань, яке представлено здебільшого у вигляді поодиноких клінічних спостережень.

**Мета дослідження:** актуалізувати проблему клінічної і лабораторної діагностики вродженої дисфункції кори надниркових залоз у поєднанні з синдромом сполучнотканинної дисплазії у жінок та обговорити сучасні підходи до лікування цієї патології.

**Клінічний випадок:**

**Пацієнтка К.**, 18 років, звернулася до гінеколога зі скаргами на акне, нерегулярні тривалі менструації, які пов'язує зі сильним стресом.

*Результати гормонального обстеження в фолікулярну фазу менструального циклу:* пролактин (ПРЛ), тестостерон загальний (Тс), індекс вільного тестостерону, тиреотропний гормон гіпофіза (ТТГ), дегідроепіандростерон сульфат (ДГЕА-с), загальний вітамін D — в межах референтних значень. 17(ОН)-прогестерон — 9,22 нмоль/л (норма 0,2–2,4).

*Результати УЗД:* ендометрій не відповідає фазі менструального циклу; мультифолікулярна структура обох яєчників.

*Встановлено діагноз:* Порушення менструального циклу. Аномальна маткова кровотеча. Група ризику синдрому полікістозних яєчників.

*Рекомендовано:* Метида по 1 саше на ніч; вітамін D по 2000 МОд x 1 раз на добу під час їжі з подальшим контролем його рівня через 2 місяці; дюфастон по 10 мг x 2 рази на добу — 10 днів (на 3–5 день очікувати менструацію); віданол 500 мг по 1 таб. 2 рази на добу — 3–5 днів; повторити клінічний аналіз крові, феритин, сироваткове залізо; огляд на кріслі у гінеколога в «чисті» дні; УЗД органів малого тазу: контроль на 5–10 день циклу; консультація ендокринолога за результатами дослідження рівня 17-ОН прогестерону; вакцинація Гардасил-9 (за схемою 0–2–6 місяців).

Зі скаргами на тривалі менструації, кровомазання близько 20 днів, далі 13 днів

перерва, потім почався новий цикл, наявність акне, звернулася до ендокринолога. Призначено Дюфастон по 10 мг x 2 рази на добу — 10 днів.

Лікувалась у дерматолога з приводу акне (08–09.2024 р.).

При повторному зверненні до ендокринолога з урахування результатів обстеження (інсулін — 2,1 мкОд/мл (норма 2,6–24,9), індекс НОМА — 0,44 у.о. (норма до 2,7), С-пептид — 0,9 нг/мл (норма 0,9–7,1), глюкоза — 4,64 ммоль/л, глікований гемоглобін (HbA1c) — 6,08 % (норма 4,8–6,0) встановлено діагноз цукровий діабет 2 типу. Призначено метформін 500 мг на добу. Препарат приймала протягом 10 днів, самостійно відмінила у зв'язку з побічними ефектами (нудота, слабкість).

За рекомендаціями іншого ендокринолога дослідження вуглеводного обміну було проведено повторно: рівень HbA1c (20.12.25 р.) — 5,75 %; оральний тест толерантності до глюкози (ОТТГ): глюкоза натще — 4,86 ммоль/л; через 2 год після навантаження глюкозою (75 г) — 2,43 ммоль/л.

Лікувалась у гастроентеролога, перелік препаратів не пам'ятає. На тлі лікування покращився стан шкіри.

Спадковість за ендокринними захворюваннями обтяжена (ЦД 2 типу у бабусі за материнською лінією). Менархе у віці 14 років.

*Дані об'єктивного обстеження:* Вага 45 кг, зріст 160 см. ІМТ 17,3 кг/м<sup>2</sup>. Присутні клінічні ознаки ССТД: гіпермобільність суглобів, підвищена гнучкість суглобів (у дитинстві займалася танцями та легкою атлетикою) (Рис. 1).



Рис. 1. Клінічні ознаки синдрому сполучнотканинної дисплазії.

Результати лабораторного дослідження: 17-ОН-прогестерон — 10,9 нмоль/л (норма 0,2–2,4), ПРЛ — 15,5 нг/мл (норма 1,9–25), Тс — 3,1 нмоль/л (0–2,53), загальний вітамін D — 30,1 нг/мл (норма від 30), індекс вільного тестостерону — 6,26 % (0,74–6,31), ТТГ — 2,05 мОд/л (норма 0,2–4,2), ДГЕА-с — 252 мкг/дл (норма 35–430), феритин — 4,1 нг/мл (норма 5–148).

Встановлено діагноз: Некласична форма вродженої дисфункції кори надниркових залоз з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази. Синдром сполучнотканинної дисплазії. Дефіцит ваги.

Рекомендовано:

- Генетична верифікація НВДКН з визначенням *CYP21A2*, *CYP11B*.
- Раціональне харчування за принципами Американської асоціації харчування на 2025-2030 рр. (Real Food).
- Дієта з вживанням продуктів, збагачених білком, хондроєтинсульфатом, вітамінами С, Е, В6, D, Р та мікроелементами — магнієм, міддю, марганцем, цинком, кальцієм, селеном, сірою.
- Консультація ендокринолога за результатами генетичного аналізу для вибору подальшої тактики спостереження та лікування.
- Клінічний аналіз крові, феритин (у динаміці, враховуючи тривалу метрорагію), 11-дезоксикортизол (натще).
- Лабораторний моніторинг глюкози з капілярної крові натще та через 2 години після сніданку рандомно щомісяця (враховуючи низький рівень глюкози крові через 2 год після ОГТТ, дефіцит ваги та обтяжену спадковість).
- Контроль рівня HbA1c раз на рік.
- УЗД щитоподібної залози планово.
- Використання монофазних комбінованих оральних контрацептивів (дроспіренон/етинілестрадіол) 1 пігулка на добу з першого дня менструації до етапу планування вагітності.
- Вітамін D 2000 МОд на добу — тривало, з контролем його рівня у квітні 2026 р.
- Хелатне залізо (25 мг) по 1 пігулці на добу після їжі — 3 місяці, з наступ-

ним контролем феритину, сироваткового заліза.

Метою лікування пацієнток з НВДКН є пригнічення надлишкового синтезу андрогенів наднирковими залозами та пов'язаних з гіперандрогенією ускладнень. На відміну від класичної ВГКНЗ, у пацієнток з НВДКНЗ немає надниркової недостатності і замісна терапія глюкокортикоїдами не показана.

Для підлітків і дорослих жінок із клінічними ознаками гіперандрогенії, такими як акне або гірсутизм, пероральні естроген-прогестинові контрацептиви є вибором лікування [28]. Терапія пероральними естроген-прогестиновими контрацептивами зменшує гіперандрогенію шляхом пригнічення лютеїнізуючого гормону гіпофіза і, як наслідок, продукції андрогенів яєчниками, стимуляції синтезу секс-зв'язуючого глобуліну в печінці, що призводить до зниження концентрації вільних андрогенів, незначного зниження синтезу андрогенів наднирковими залозами, зменшення зв'язування андрогенів із їхніми рецепторами, підвищення кліренсу тестостерону та легкого інгібування 5 $\alpha$ -редуктази, яка каталізує перетворення тестостерону і дигідротестостерону [29]. Пероральні контрацептиви, що містять прогестини з низькою андрогенною активністю (норгестіат, дезогестрел і гестоден) мають перевагу над левоноргестрелом.

Додавання до терапії антиандрогенів показано у разі незадовільних результатів на терапії пероральними естроген-прогестиновими контрацептивами. Терапію антиандрогенами не слід застосовувати жінкам репродуктивного віку без надійних методів контрацепції через їх потенційний вплив на розвиток плоду. Спіронолактон — антагоніст мінералокортикоїдів — також має антиандрогенний ефект [30]. Флутамід, як нестероїдний блокатор андрогенних рецепторів, не рекомендується через його гепатотоксичність.

Глюкокортикоїди використовують лише при класичних формах ВГКНЗ. Показано, що глюкокортикоїди більш ефективні за пероральні естроген-прогестинові контрацептиви або антиандрогени для пригнічен-

ня надниркової гіперандрогенії у жінок з НВГКНЗ, проте поступаються їм за впливом на гірсутизм [31, 32]. Глюкокортикоїди застосовують лише для лікування гірсутизму у жінок з НВГКНЗ у випадку непереносимості пероральних контрацептивів та/або антиандрогенів [28]. В той же час лікування безпліддя у пацієнок з НВГКНЗ слід починати з глюкокортикоїдів [33].

Важливою складовою лікування пацієнок з поєднанням НВГКНЗ і ССТД є раціон харчування, збагачений білком, хондроїтинсульфатом, вітамінами С, Е, В6, D, Р та мікроелементами (магній, мідь, марганець, цинк, кальцій, селен, сірка), спрямований на покращення метаболізму

сполучної тканини та активацію імунної системи.

Таким чином, НВГКНЗ — це патологія, яку слід підозрювати та виключати у всіх жінок із фенотипом, подібним до СПКЯ, включаючи гірсутизм, акне та менструальні аномалії. Хоча поширеність СПКЯ значно перевищує поширеність НВГКНЗ, і існує «перекриття» у лікуванні (особливо при гірсутизмі та акне), лікування безпліддя та підготовка до вагітності у таких пацієнок потребують точної діагностики. Скринінг на 17-ОН-прогестерон, а за потреби проба з косинтропіном допомагають верифікувати НВГКНЗ з дефіцитом ферменту 21-гидроксилази.

## ВИСНОВКИ

1. Вкрай важливим є обстеження жінок з клінічними проявами гіперандрогенії та за умов синдрому полікістозних яєчників або мультифолікулярної структури яєчників, особливо на етапі планування вагітності, на наявність можливої неklasичної форми вродженої дисфункції кори надниркових залоз.
2. Особливу увагу необхідно приділяти жінкам з клінічними проявами сполучнотканинної дисплазії, адже при поєднанні з вродженою дисфункцією кори надниркових залоз існує вірогідність впливу глюкокортикостероїдів на синтез колагену, погіршення стану еластичності тканин.
3. Генетичне тестування на визначення мутацій у гені *CYP21A2* є важливим і необхідним інструментом не тільки підтвердження діагнозу неklasичної форми вродженою дисфункції кори надниркових залоз, але й визначення тактики лікування пацієнта та виявлення ризиків появи класичної форми у майбутнього потомства.
4. Лікування жінок із неklasичною вродженою дисфункцією кори надниркових залоз, які мають ознаки гіперандрогенізму і не планують вагітність, подібне до лікування синдрому полікістозних яєчників, і включає оральні контрацептиви з/без антиандрогенної терапії.

## ЛІТЕРАТУРА (REFERENCES)

1. Jha S, Turcu AF. *Endocrinol Metab Clin North Am* 2021; 50(1): 151-165. <http://doi.org/10.1016/j.ecl.2020.10.008>
2. White PC, Grossberger D, Onufer BJ, et al. *Proc Natl Acad Sci USA* 1985;82(4): 1089-1093. <http://doi.org/10.1073/pnas.82.4.1089>
3. Turcu AF, Auchus RJ. *Endocrinol Metab Clin North Am* 2015;44(2): 275-296. <http://doi.org/10.1016/j.ecl.2015.02.002>
4. Claahsen-van der Grinten HL, Speiser PW, Ahmed SF, et al. *Endocr Rev* 2022;43(1): 91-159. <http://doi.org/10.1210/edrv/bnab016>
5. Arriba M, Ezquieta B. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2022; 13: 834549. <http://doi.org/10.3389/fendo.2022.834549>
6. Rodrigues NR, Dunham I, Yu CY, et al. *EMBO J* 1987; 6(6): 1653-1661. <http://doi.org/10.1002/j.1460-2075.1987.tb02414.x>
7. Pignatelli D, Carvalho BL, Palmeiro A, et al. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2019;10: 432. <http://doi.org/10.3389/fendo.2019.00432>. *Erratum in: Front Endocrinol (Lausanne)* 2020;11: 113. <http://doi.org/10.3389/fendo.2020.00113>
8. Dupont B, Oberfield SE, Smithwick EM, et al. *Lancet* 1977;2(8052-8053): 1309-1312. [http://doi.org/10.1016/s0140-6736\(77\)90362-2](http://doi.org/10.1016/s0140-6736(77)90362-2)
9. Quinkler M, Beuschlein F, Hahner S, et al. *Dtsch Arztebl Int* 2013;110(51-52): 882-888. <http://doi.org/10.3238/arztebl.2013.0882>
10. Krone N, Rose IT, Willis DS, et al. *J Clin Endocrinol Metab* 2013;98(2): E346-E354. <http://doi.org/10.1210/jc.2012-3343>
11. Bidet M, Bellanné-Chantelot C, Galand-Portier MB, et al. *J Clin Endocrinol Metab* 2010;95(3): 1182-1190. <http://doi.org/10.1210/jc.2009-1383>

12. Speiser PW, Arlt W, Auchus RJ, et al. *J Clin Endocrinol Metab* 2018;103(11): 4043-4088. <http://doi.org/10.1210/jc.2018-01865>
13. Adriaansen BPH, Schröder MAM, Span PN, et al. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2022;13: 1064024. <http://doi.org/10.3389/fendo.2022.1064024>
14. Pignatelli D. *Front Horm Res* 2013;40: 158-170. <http://doi.org/10.1159/000342179>
15. Carmina E, Dewailly D, Escobar-Morreale HF, et al. *Hum Reprod Update* 2017;23(5): 580-599. <http://doi.org/10.1093/humupd/dmx014>
16. Ben Simon A, Brener A, Segev-Becker A, et al. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2022;13: 1022752. <http://doi.org/10.3389/fendo.2022.1022752>
17. Maffazioli GDN, Bachega TASS, Hayashida SAY, et al. *J Clin Endocrinol Metab* 2020;105(8): e2895-e2902. <http://doi.org/10.1210/clinem/dgaa369>
18. Cheng T, Liu J, Sun W, et al. *BMC Endocr Disord* 2022; 22(1): 57. <http://doi.org/10.1186/s12902-022-00969-w>
19. Cavazzana I, Semeraro P, Tomasi C, et al. *Clin Exp Med* 2025;25(1): 100. <http://doi.org/10.1007/s10238-025-01614-1>
20. Bender Atik R, Christiansen OB, Elson J, et al. *Hum Reprod Open* 2023;2023(1): hoad002. <http://doi.org/10.1093/hropen/hoad002>
21. Wan Z, Wang W, Zheng S, et al. *J Steroid Biochem Mol Biol* 2023;225: 106192. <http://doi.org/10.1016/j.jsbmb.2022.106192>
22. Coelho SG, Almeida AG. *Rev Port Cardiol (Engl Ed)* 2020;39(4): 215-226. <http://doi.org/10.1016/j.repc.2019.09.008>
23. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, et al. *Am J Med Genet* 1998;77(1): 31-37. [http://doi.org/10.1002/\(sici\)1096-8628\(19980428\)77:1<31::aid-ajmg8>3.0.co;2-o](http://doi.org/10.1002/(sici)1096-8628(19980428)77:1<31::aid-ajmg8>3.0.co;2-o)
24. Bascom R, Schubart JR, Mills S, et al. *Am J Med Genet A* 2019;179(4): 552-560. <http://doi.org/10.1002/ajmg.a.61054>
25. Lao Q, Mallappa A, Rueda Fauz F, et al. *Mol Genet Genomic Med* 2021;9(2): e1556. <http://doi.org/10.1002/mgg3.1556>
26. Chen W, Perritt AF, Morissette R, et al. *Hum Mutat* 2016;37(9): 893-897. <http://doi.org/10.1002/humu.23028>
27. Morissette R, Chen W, Perritt AF, et al. *J Clin Endocrinol Metab* 2015;100(8): E1143-E1152. <http://doi.org/10.1210/jc.2015-2232>
28. Martin KA, Anderson RR, Chang RJ, et al. *J Clin Endocrinol Metab* 2018;103(4): 1233-1257. <http://doi.org/10.1210/jc.2018-00241>
29. Nacusi LP, Tindall DJ. *Nat Rev Urol* 2011;8(7): 378-384. <http://doi.org/10.1038/nrurol.2011.67>
30. Corvol P, Michaud A, Menard J, et al. *Endocrinology* 1975;97(1): 52-58. <http://doi.org/10.1210/endo-97-1-52>
31. Frank-Raue K, Junga G, Raue F, et al. *Klin Wochenschr* 1990;68(12): 597-601. <http://doi.org/10.1007/BF01660957>
32. Spritzer P, Billaud L, Thalabard JC, et al. *J Clin Endocrinol Metab* 1990;70(3): 642-646. <http://doi.org/10.1210/jcem-70-3-642>
33. Loli P, Menotti S, di Filippo L, Giustina A. *Endocrine* 2025; 90(1): 1-16. <http://doi.org/10.1007/s12020-025-04341-5>

**КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК НЕКЛАСИЧНОЇ ФОРМИ  
ВРОДЖЕНОЇ ДИСФУНКЦІЇ КОРИ НАДНИРКОВИХ ЗАЛОЗ  
З ДЕФІЦИТОМ ФЕРМЕНТУ 21-ГІДРОКСИЛАЗИ  
У СПОЛУЧЕННІ З СИНДРОМОМ СПОЛУЧНОТКАНИННОЇ ДИСПЛАЗІЇ**

**Дорош О. Г.<sup>1</sup>, Левінтанус В. В.<sup>1</sup>, Феськова А. О.<sup>1</sup>, Феськов О. М.<sup>1</sup>,  
Феськова І. А.<sup>1</sup>, Конопля Л. А.<sup>1</sup>, Герасименко Л. В.<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Центр репродукції людини «Клініка професора Феськова О. М.»,  
м. Харків, Україна;

<sup>2</sup> ДУ «Інститут проблем ендокринної патології ім. В. Я. Данилевського НАМН України»,  
м. Харків, Україна  
dorosh84@ukr.net

Поєднання неklasичної форми вродженої дисфункції кори надниркових залоз з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази та синдромом сполучнотканинної дисплазії вважається рідкісним, та точні дані щодо його поширеності практично відсутні. Особливо важливим є обстеження дівчаток-підлітків, жінок репродуктивного віку, жінок, які планують вагітність та які мають клінічні прояви гіперандрогенії на наявність можливої вродженої дисфункції кори наднирників, особливо у сполученні із синдромом сполучнотканинної дисплазії, з огляду на погіршення стану сполучної тканини під впливом гіперандрогенії. Також необхідним є обстеження жінок із синдромом полікістозних яєчників, адже наявність останнього може свідчити про приховані ефекти андрогенів через вроджену гіперплазію кори наднирників.

Представлено клінічний випадок неklasичної форми вродженої дисфункції кори надниркових залоз з дефіцитом ферменту 21-гідроксилази у сполученні з синдромом сполучнотканинної дисплазії.

Ключові слова: неklasична форма вродженої дисфункції кори надниркових залоз, вроджена гіперплазія кори надниркових залоз, дефіцит 21-гідроксилази, синдром сполучнотканинної дисплазії, синдром полікістозних яєчників.

**CASE REPORT OF A NON-CLASSICAL FORM  
OF CONGENITAL DYSFUNCTION OF ADRENAL GLANDS CORTEX  
WITH DEFICIENCY 21-HYDROXYLASE IN CONJUNCTION  
WITH CONNECTIVE TISSUE DYSPLASIA SYNDROME**

**O. G. Dorosh<sup>1</sup>, V. V. Levintanus<sup>1</sup>, A. O. Feskova<sup>1</sup>, O. M. Feskov<sup>1</sup>,  
I. A. Feskova<sup>1</sup>, L. A. Konoplia<sup>1</sup>, L. V. Gerasymenko<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Center of Human Reproduction (Clinic of Professor Feskov O.M.), Sana-Med Ltd,  
Kharkiv, Ukraine;

<sup>2</sup> SI «V. Danilevsky Institute for Endocrine Pathology Problems of the NAMS of Ukraine»,  
Kharkiv, Ukraine  
dorosh84@ukr.net

The non-classical form of congenital dysfunction of adrenal glands cortex with 21-hydroxylase deficiency in conjunction with connective tissue dysplasia syndrome is considered rare, and accurate data on its prevalence are virtually nonexistent. It is particularly important to screen adolescent girls, women of reproductive age, and women planning pregnancy who have clinical manifestations of hyperandrogenism for possible congenital adrenal hyperplasia, especially in conjunction with connective tissue dysplasia syndrome, given the deterioration of connective tissue under the influence of hyperandrogenism. It is also necessary to examine women with polycystic ovary syndrome, as the presence of the latter may indicate hidden effects of androgens due to congenital adrenal hyperplasia.

A clinical case of a non-classical form of congenital adrenal dysfunction with 21-hydroxylase enzyme deficiency in combination with connective tissue dysplasia syndrome is presented.

Key words: non-classical form of congenital dysfunction of adrenal glands cortex, congenital adrenal hyperplasia, 21-hydroxylase deficiency, connective tissue dysplasia syndrome, polycystic ovary syndrome.