

УДК 616.45-008.64-053.1+618.176+616.43+612.661

<https://doi.org/10.56871/CmN-W.2026.45.88.022>

Междисциплинарный подход к диагностике и лечению изолированного дефицита 17,20-лиазы: описание клинического случая

Мария Сергеевна Ильченко, Сергей Александрович Лаптиев,
Кристина Владимировна Скобелева, Диана Романовна Турсуметова

Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет, 194100, г. Санкт-Петербург,
ул. Литовская, д. 2, Российская Федерация

Для цитирования: Ильченко М.С., Лаптиев С.А., Скобелева К.В., Турсуметова Д.Р. Междисциплинарный подход к диагностике и лечению изолированного дефицита 17,20-лиазы: описание клинического случая. *Children's Medicine of the North-West*. 2026;14(1):264–271. <https://doi.org/10.56871/CmN-W.2026.45.88.022>.

Поступила: 16.12.2025**Одобрена: 03.02.2026****Принята к печати: 20.03.2026**

РЕЗЮМЕ. Изолированный дефицит 17,20-лиазы — крайне редкая форма врожденной дисфункции коры надпочечников, обусловленная мутациями в гене *CYP17A1* и характеризующаяся нарушением синтеза андрогенов при сохранной продукции кортизола. Клиническая картина часто стерта, что приводит к поздней диагностике. Описание клинических случаев имеет ключевое значение для понимания особенностей течения этой патологии. В статье представлено подробное клиническое описание и анализ диагностического пути у пациентки 13 лет с первичной аменореей и задержкой полового развития. В рамках обследования выполнены оценка гормонального профиля, визуализация органов малого таза, цитогенетическое исследование и молекулярно-генетическое секвенирование гена *CYP17A1* с верификацией находок у родителей. У пациентки с кариотипом 46,XX выявлены гипергонадотропный гипогонадизм, кистозная трансформация яичников и аномально повышенный уровень 17-ОН-прогестерона. Генетический анализ выявил компаунд-гетерозиготные патогенные варианты в гене *CYP17A1*: с.1039C>T (унаследован от матери) и с.1319G>A (унаследован от отца), что подтвердило диагноз изолированного дефицита 17,20-лиазы. Назначение комбинированной терапии низкими дозами дексаметазона и эстрадиола валерата привело к положительной динамике: появлению и прогрессированию вторичных половых признаков, менархе, нормализации гормонального профиля и регрессу кист яичников. Представленное наблюдение демонстрирует успешную диагностику крайне редкой изолированной формы дефицита 17,20-лиазы, требующей междисциплинарного подхода и целенаправленного генетического тестирования. Впервые описана комбинация патогенных вариантов с.1039C>T и с.1319G>A в гене *CYP17A1*, приводящая к данной форме врожденной дисфункции коры надпочечников. Персонализированная терапия, направленная на подавление адrenокортикотропного гормон-зависимого пути и замещение эстрогенового дефицита, доказала свою высокую клиническую и лабораторную эффективность, обеспечив нормальное пубертатное развитие.

КЛЮЧЕВЫЕ СЛОВА: врожденная дисфункция коры надпочечников, дефицит 17,20-лиазы, *CYP17A1*, первичная аменорея, задержка полового развития, гипергонадотропный гипогонадизм, компаунд-гетерозиготные мутации, подростки

Источник финансирования. Авторы заявляют об отсутствии внешнего финансирования при проведении исследования.

✉ Кристина Владимировна Скобелева. E-mail: skobeleva_kv@mail.ru

© Коллектив авторов, 2026

Original article

<https://doi.org/10.56871/CmN-W.2026.45.88.022>

A multidisciplinary approach to the diagnosis and treatment of isolated 17,20-lyase deficiency: a case report

Mariya S. Ilchenko, Sergei A. Laptiev, Kristina V. Skobeleva, Diana R. Tursumetova

Saint Petersburg State Pediatric Medical University, 2 Litovskaya str., Saint Petersburg, 194100, Russian Federation

For citation: Ilchenko M.S., Laptiev S.A., Skobeleva K.V., Tursumetova D.R. A multidisciplinary approach to the diagnosis and treatment of isolated 17,20-lyase deficiency: a case report. *Children's Medicine of the North-West*. 2026;14(1):264–271. (In Russ.). <https://doi.org/10.56871/CmN-W.2026.45.88.022>.

Received: 16.12.2025

Revised: 03.02.2026

Accepted: 20.03.2026

ABSTRACT. Isolated 17,20-lyase deficiency is an extremely rare form of congenital adrenal hyperplasia caused by mutations in the *CYP17A1* gene, characterized by impaired androgen synthesis with preserved cortisol production. The clinical picture is often subtle, leading to delayed diagnosis. The description of clinical cases is crucial for understanding the features of this pathology. The article presents a detailed clinical description and analysis of the diagnostic pathway in a 13-year-old female patient with primary amenorrhea and delayed puberty. The examination included assessment of the hormonal profile, pelvic imaging, cytogenetic study, and molecular genetic Sanger sequencing of the *CYP17A1* gene with verification of findings in the parents. The patient with a 46,XX karyotype was found to have hypergonadotropic hypogonadism, cystic transformation of the ovaries, and an abnormally elevated level of 17-OH-progesterone. Genetic analysis revealed compound heterozygous pathogenic variants in the *CYP17A1* gene: c.1039C>T (inherited from the mother) and c.1319G>A (inherited from the father), confirming the diagnosis of isolated 17,20-lyase deficiency. Prescription of combined therapy with low doses of dexamethasone and estradiol valerate led to positive dynamics: the appearance and progression of secondary sexual characteristics, menarche, normalization of the hormonal profile, and regression of ovarian cysts. This case demonstrates the successful diagnosis of an extremely rare isolated form of 17,20-lyase deficiency, which requires a multidisciplinary approach and targeted genetic testing. The combination of pathogenic variants c.1039C>T and c.1319G>A in the *CYP17A1* gene leading to this form of congenital adrenal hyperplasia is described for the first time. Personalized therapy aimed at suppressing the ACTH-dependent pathway and replacing estrogen deficiency proved to be highly effective clinically and in laboratory findings, ensuring normal pubertal development.

KEYWORDS: congenital adrenal hyperplasia, 17,20-lyase deficiency, *CYP17A1*, primary amenorrhea, delayed puberty, hypergonadotropic hypogonadism, compound heterozygous mutations, adolescents

Funding. This study was not supported by any external sources of funding.

✉ Kristina V. Skobeleva. E-mail: skobeleva_kv@mail.ru

© 2026 by the authors

ВВЕДЕНИЕ

Дефицит 17,20-лиазы — самая редкая форма врожденной дисфункции коры надпочечников (ВДКН), связанная с нарушением синтеза андрогенов и кортизола на фоне избыточного синтеза минералокортикоидов [1]. Причиной развития дефицита 17,20-лиазы являются мутации в гене *CYP17A1*, который кодирует фермент 17 α -гидроксилазу, обладающий также 17,20-лиазной активностью. Фермент 17 α -гидроксилаза превращает прегненолон и прогестерон в 17-гидроксипрегненолон и 17-гидроксипрогестерон, а 17,20-лиаза в свою очередь преобразует 17-гидроксипрегненолон в дигидроэпиандростен-

дион (ДГЭА) (рис. 1) [2]. Молекулярные механизмы, обеспечивающие эту двойную каталитическую активность и лежащие в основе дисбаланса между ними при различных мутациях, продолжают активно изучаться [3]. Двойная каталитическая активность фермента объясняет существование различных форм ВДКН: комбинированной недостаточности 17 α -гидроксилазы и 17,20-лиазы, а также изолированной недостаточности 17,20-лиазы. При этом большинство мутаций в гене *CYP17A1* приводят к утрате обеих функций фермента [4, 5].

Среди всех форм врожденной дисфункции коры надпочечников на долю дефицита

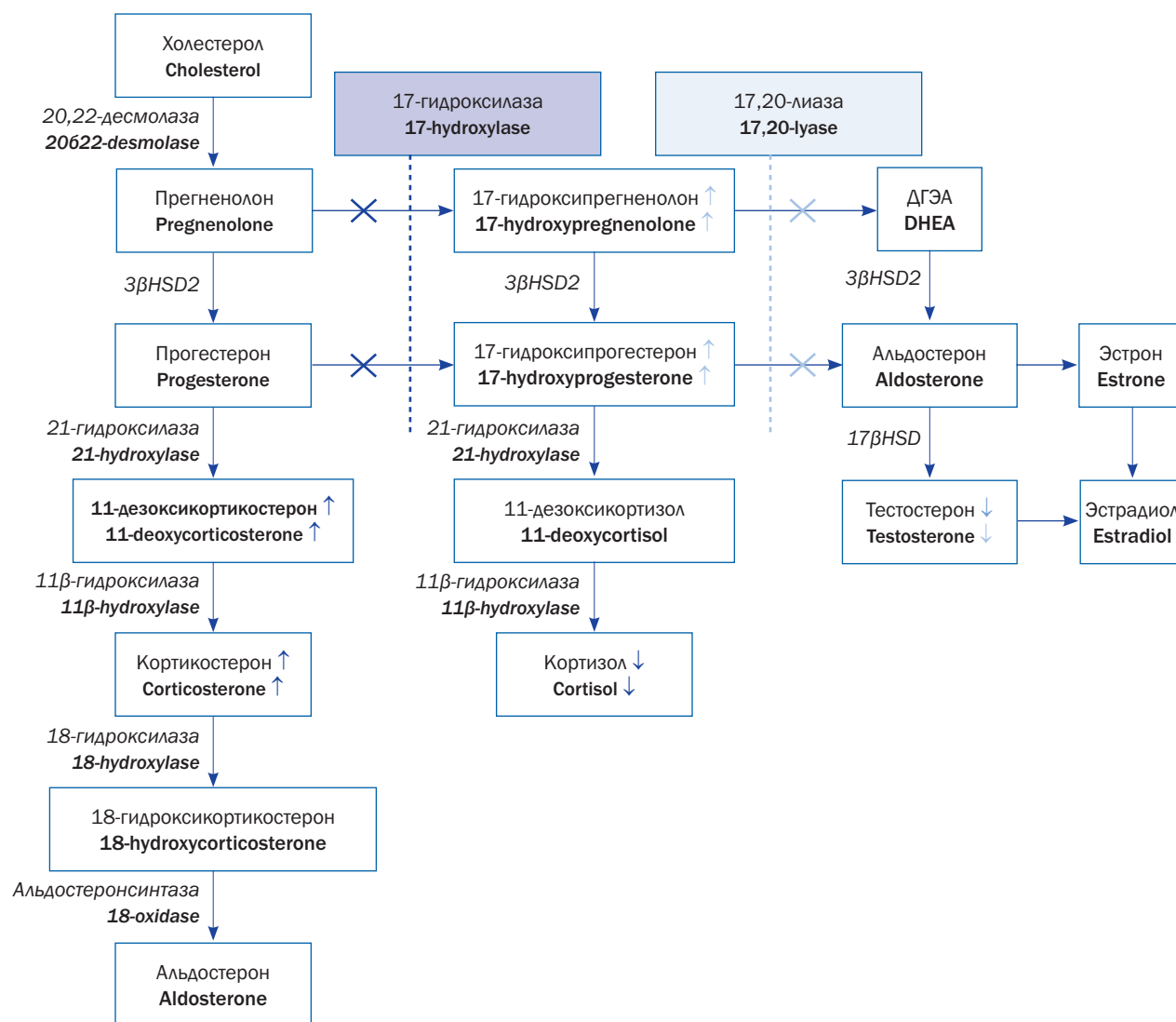


Рис. 1. Схема основных путей стероидогенеза в коре надпочечников и гонадах: ДГЭА — дегидроэпиандростерон; 3βHSD2 — 3β-гидроксистероиддегидрогеназа типа 2; 17βHSD — 17β-гидроксистероиддегидрогеназа. Сплошные стрелки указывают направление ферментативных реакций (адаптировано по [2])

Fig. 1. Scheme of the main steroidogenesis pathways in the adrenal cortex and gonads: DHEA — dehydroepiandrosterone; 3βHSD2 — 3β-hydroxysteroiddehydrogenasetype 2; 17βHSD — 17β-hydroxysteroiddehydrogenase. Solid arrows indicate the direction of enzymatic reactions (adapted by [2])

17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы приходится менее 1% пациентов. На основании анализа научной литературы распространенность дефицита 17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы остается неопределенной ввиду исключительной редкости данной наследственной патологии, ограниченного числа описанных в мировой литературе клинических случаев, которое на сегодняшний день не превышает 150 человек. Эти данные преимущественно относятся к комбинированной форме дефицита фермента, в то время как распространенность изолированного дефицита 17,20-лиазной активности не установлена.

В данной статье мы представим клиническое наблюдение пациентки с изолированным дефицитом 17,20-лиазы, подтвержденным молекулярно-генетическими методами диагностики, с нормальным женским кариотипом (46,XX) от момента диагностического поиска причин задержки полового развития до полученного эффекта от проводимой гормональной терапии.

ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ

Ребенок от второй беременности, первых срочных родов. Родилась с массой тела 3500 г, длиной 51 см, оценкой по шкале Апгар 8/9 баллов. В возрасте 7 месяцев выявлен наследственный сфероцитоз Минковского–Шоффара. В 10 лет у девочки обнаружены конкременты в желчном пузыре с клинической картиной холестаза. В 11 лет после длительной консервативной терапии без эффекта выполнена лапароскопическая холецистэктомия, а также спленэктомия. В послеоперационном периоде возникла рецидивирующая спаечная болезнь, приведшая к серии релапаротомий для адгезиолизиса и дренирования брюшной полости. В 12 лет проведена аппендэктомия, илеостомия с последующим восстановлением проходимости желудочно-кишечного тракта и закрытием илеостомы. И только в 13-летнем возрасте на фоне жалоб на абдоминальные боли при проведении ультразвукового исследования (УЗИ) были отмечены гипоплазия матки и кистозные образования придатков (до 39 мм). На основании выявленных изменений впервые девочка консультирована гинекологом, показаний для хирургического лечения не было, рекомендовано эндокринологическое обследование. Таким образом, в возрасте около 14 лет ребенок впервые попал на прием детского эндокринолога, где, помимо абдоминальных болей, предъявлял жалобы на отсутствие менструаций и оволосения в андрогензависимых зонах. Из семейного анамнеза удалось узнать, что у матери менструации начались с 16 лет, также было скудное

аксиллярное и лобковое оволосение. Сбор анамнеза со стороны отца затруднен ввиду раздельного проживания родителей.

На момент осмотра детским эндокринологом телосложение пациентки пропорциональное, подкожно-жировая клетчатка распределена равномерно. Обращало внимание отсутствие роста волос как в андрогензависимых зонах, так и на голеньях, предплечьях. Половое развитие по Таннеру было B2 P1 Me(-), в подмышечных впадинах волос не отмечено, наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу. Рост средний – 163 см (+0,41 SDS), вес соответствует росту – 57 кг (+0,71 SDS). Артериальное давление в пределах возрастной нормы.

Амбулаторно проведена магнитно-резонансная томография (МРТ) органов малого таза с контрастированием: выявлено мультикистозное образование правого яичника размером 67×61×49 мм, медиальным краем прилежащее к левому яичнику, левый яичник обычно расположен, имеет размеры 28×22×16,8 мм, в строме имеются фолликулы размером до 18 мм, объемных образований не выявлено, матка в положении *anteflexio* без особенностей, размеры не указаны.

Также амбулаторно по данным гормонального исследования отмечено повышение уровня лютеинизирующего гормона (ЛГ) до 26,0 мЕд/мл и фолликулостимулирующего гормона (ФСГ) до 13,9 мЕд/мл, уровень эстрадиола в норме (17 пг/мл). Принимая во внимание гипергонадотропный гипогонадизм, было рекомендовано углубленное обследование в условиях профильного эндокринологического стационара.

При поступлении в эндокринологическое отделение в биохимическом анализе крови электролиты, печеночные ферменты, глюкоза в пределах референсных значений. Данных за патологию щитовидной железы не получено, кортизол в норме. Показатели уровня андрогенов крови: 17-гидроксипрогестерон – 10,2 нг/мл (повышен), тестостерон – 1,68 нмоль/л (повышен), ДГЭА-сульфат – 0,8 мкг/мл (норма), андростендион – 0,82 нг/мл (норма). Проведено УЗИ органов малого таза: длина тела матки – 50 мм, ширина – 26,7 мм, переднезадний размер – 12 мм, на месте правого яичника поликистозное образование размерами 110×90×80 мм, левый яичник: 30×13×16,8 мм с мелкими фолликулами. В связи с развитием катаральных явлений обследование не было завершено.

Через месяц девочка повторно госпитализирована, вновь отмечался абдоминальный болевой

синдром. При исследовании гормонов крови отмечено снижение уровня андрогенов: 17-гидроксипрогестерон – 6,87 нг/мл (ранее 10,20 нг/мл), андростендион – 0,2 нг/мл (ранее 0,82 нг/мл), ДГЭА-сульфат – 0,03 мкг/л (ранее 0,8 мкг/мл), тестостерон – 1,12 нмоль/л (ранее 1,68 нмоль/л). Уровни ЛГ и ФСГ оставались высокими (23,06 и 13,5 мМЕ/л соответственно), при этом уровень эстрадиола был низким – 21,5 пг/мл. Показатели альфа-фетопротеина, бета-ХГЧ (хорионический гонадотропин человека), онкомаркеров СА 19-9, НЕ4 в норме, СА-125 – 54 Ед/л (в динамике через месяц снизился до 21 Ед/мл). Объективный осмотр – без изменений, половое развитие прежнее. При контрольной МРТ малого таза в сравнении с прошлыми данными отмечена выраженная отрицательная динамика: в проекции обоих яичников определяются многокамерные образования с неоднородным содержимым (муцинозным, геморрагическим), множественные перегородки, размеры правого образования 77×67×44 мм, объем 118 см³; левого образования 76×51×42 мм, объем 85 см³. Вокруг патологических образований значительное количество неоднородной жидкости. Матка гипоплазирована, размеры ее с шейкой 57×12×15 мм. На основании данных МРТ проведена двусторонняя биопсия ткани яичников и диагностическая вагиноскопия. По результатам прижизненного патологоанатомического исследования биопсийного материала выявлена фолликулярная киста левого яичника, серозная киста правого яичника.

Девочка консультирована врачом-генетиком, с учетом задержки полового развития проведено кариотипирование. По результатам цитогенетического исследования кариотип пациентки установлен как нормальный женский (46,XX). Генетический поиск причин задержки полового развития был продолжен в направлении моногенных причин заболевания. Методом полимеразной цепной реакции проведен поиск повторяющихся мутаций в гене *CYP21A2* с целью исключения классической формы ВДКН. По результатам исследования вариантов в гене *CYP21A2* выявлено не было. Было принято решение исключить *CYP17A1*-ассоциированную форму ВДКН. Проведено секвенирование последовательности гена *CYP17A1* по Сенгеру, по результатам которого в гене выявлено два патогенных варианта в гетерозиготном состоянии: с.1039C>T и с.1319G>A. Вторым этапом выполнена верификация вариантов секвенирования по трио (у пациентки и ее родителей). По результатам исследования было подтверждено биаллельное поражение гена *CYP17A1* у

пациентки, вариант с.1039C>T был унаследован от матери, вариант с.1319G>C – от отца.

На основании комплекса лабораторно-инструментальных исследований, а также клинической картины заболевания девочке установлен диагноз врожденной дисфункции коры надпочечников, обусловленной изолированным дефицитом 17,20-лиазы (OMIM #202110, ORPHA:90793; МКБ-10: E25.0).

На основании вышеизложенных данных подростку была назначена заместительная терапия: глюкокортикоидами (дексаметазон, 0,25 мг/сут) и эстрогенами (эстрадиола валерат, 0,5 мг/сут). На фоне терапии отмечено появление оволосения на половых губах и лобке, увеличение молочных желез, феминизация фигуры, а через 4 месяца – менархе.

Через 6 месяцев от начала терапии (14 лет 10 месяцев) госпитализирована в эндокринологическое отделение для контрольного обследования и оценки эффективности и безопасности проводимого лечения. Отмечена положительная динамика в виде усиления феминизации телосложения с отложением подкожно-жировой клетчатки в области бедер и живота, увеличения размера молочных желез, оволосения лобка (рис. 2). Артериальное давление и частота сердечных сокращений в пределах возрастной нормы. При проведении лабораторной диагностики отмечено снижение уровня ЛГ до 5,63 мМЕ/л (до терапии 23,06 мМЕ/л) при сохраняющемся повышенном уровне ФСГ 17,73 мМЕ/л. Уровни андрогенов также нормализовались: 17-гидроксипрогестерон – 2,24 нг/мл (до терапии 6,87–10,2 нг/мл), тестостерон – 0,1 нг/мл (до терапии 1,12–1,68 нг/мл), ДГЭА-сульфат и андростендион без динамики (ранее были в пределах референсных значений). По данным УЗИ органов малого таза зафиксирована положительная динамика в виде увеличения размеров матки (длина 50 мм, переднезадний размер 21,7 мм, ширина – 28,7 мм, шейка матки – 22×19 мм) и уменьшения объема яичников (правый яичник – 49×23,4×23 мм, объем – 13,8 см³; левый яичник – 34×12,5×12,5 мм, объем – 2,77 см³). Учитывая положительную клинико-лабораторную динамику, доза дексаметазона оставлена прежней (0,25 мг), а эстрадиола валерата увеличена до 1,5 мг в сутки.

Последующий лабораторный контроль проведен еще через полгода (в 15 лет 4 месяца) – через год от начала терапии. Отмечена прибавка роста 6 см за год, вес без динамики. Половое развитие по Таннеру: В4 Р3-4 Me(+), роста волос в подмышечных впадинах не отмечено. Уровень ФСГ наконец достиг целевых значений 3,65 мМЕ/л (ранее 17,73 мМЕ/л),



Рис. 2. Внешний вид пациентки на фоне проводимой заместительной гормональной терапии (фото авторов)

Fig. 2. The patient's appearance during hormone replacement therapy (photos by the authors)

ЛГ стал 0,65 мМЕ/л. Андрогены крови сохранялись низкими: ДГЭА-С — 0,2 мкмоль/л, тестостерон — 0,08 нмоль/л, 17-гидроксипрогестерон — 2,91 нмоль/л. По УЗИ органов малого таза — без отрицательной динамики. Коррекция заместительной гормональной терапии не проводилась. Продолжено динамическое наблюдение подростка.

ОБСУЖДЕНИЕ

Наиболее частым вариантом клинической картины при комбинированном дефиците 17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы является пациент женского пола пубертатного возраста с жалобами на задержку полового созревания (первичную аменорею, отсутствие развития вторичных половых признаков), гипертензию, гипокалиемию [1, 6]. Классическая триада симптомов с выраженной артериальной гипертензией неоднократно описывалась в литературе [7]. Такие дети первично обращаются к педиатру. Однако симптомы артериальной гипертензии и гипокалиемии не являются постоянными [8–10] и встречаются преимущественно при полном отсутствии активности 17 α -гидроксилазы [11]. В связи с жалобами на боли в животе на фоне формирующегося поликистоза яичников, который в дальнейшем может оказывать негативное влияние

на репродуктивную функцию [12], нередко следующим врачом, который курирует такого ребенка, становится хирург [13]. И только после этого девочки-подростки приходят к детскому гинекологу или эндокринологу, что видно по представленному клиническому примеру.

В нашем случае пациентка имела жалобы на первичную аменорею, отсутствие развития вторичных половых признаков, боли в животе, а также неоднократные оперативные вмешательства. При этом у нее полностью отсутствовали артериальная гипертензия и гипокалиемии, характерные для дефицита 17 α -гидроксилазы, что позволило заподозрить изолированный дефицит 17,20-лиазы.

Путем молекулярно-генетического анализа, выполненного в объеме секвенирования последовательности гена *CYP17A1* по Сенгеру, было выявлено два патогенных варианта в гетерозиготном состоянии: с.1039C>T ис.1319G>A. Известно, что мутация варианта с.1039C>T гена *CYP17A1* вызывает недостаточное взаимодействие между цитохромом b₅ и ферментом 17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы, частично снижая активность фермента [14]. При этом больше сохраняется активность 17 α -гидроксилазы [9], чем 17,20-лиазы [15]. В научной литературе в настоящее время известны случаи компаунд-гетерозиготного носительства вариантов гена *CYP17A1* при дефиците 17 α -гидроксилазы/17,20-лиазы, причем клиническая картина может значительно варьировать в зависимости от комбинации мутаций [10, 16, 17]. В том числе Van Den и соавт. описали двух женщин с кариотипом 46,XY, у которых выявлены компаунд-гетерозиготные мутации в гене *CYP17A1* [18]. S.Yamagata и соавт. описали пациентку 67 лет с гомозиготной мутацией с.1039C>T в гене *CYP17A1* и нормальным женским кариотипом (46,XX) [9]. У пациентки наблюдалась стертая клиническая картина *CYP17A1*-ассоциированной формы ВДКН: развитые вторичные половые признаки, наличие менструации до менопаузы, гипертензия, гипокалиемия и признаки гиперальдостеронизма при подавленной активности ренина. В нашем случае вариант с.1039C>T в гене *CYP17A1* унаследован от матери, которая имеет слабо выраженное оволосение в гормонозависимых зонах и достаточно поздно наступившее менархе (в возрасте 16 лет). Предполагается, что носительство гетерозиготной мутации в гене *CYP17A1* может приводить к недостаточности стероидогенеза [15]. Представленный нами случай является первым с сочетанием двух гетерозиготных мутаций с.1039C>T и

с.1319G>A в гене *CYP17A1*, что привело к изолированной недостаточности 17,20-лиазы у нашей пациентки.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Представленный клинический случай наглядно демонстрирует эффективность комплексного подхода к диагностике редких форм нарушения полового развития, где ключевую роль сыграло целенаправленное генетическое исследование, выявившее у пациентки с кариотипом 46,XX и первичной аменореей два патогенных варианта в гене *CYP17A1* в компаунд-гетерозиготном состоянии. Впервые описано сочетание двух гетерозиготных мутаций с.1039C>T и с.1319G>A в гене *CYP17A1*, что подтвердило диагноз изолированного дефицита 17,20-лиазы. Успешная терапия, сочетающая подавление АКГГ-зависимого стероидогенеза низкими дозами дексаметазона и заместительную гормональную терапию эстрогенами, привела к положительной динамике: появлению менструаций, развитию вторичных половых признаков по женскому типу и регрессу кистозных изменений яичников, что подчеркивает важность персонализированного лечения и необходимость пожизненного мультидисциплинарного наблюдения за такими пациентами.

ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Вклад авторов. М.С. Ильченко – сбор и анализ клинических данных, написание текста (описание клинического случая); С.А. Лаптев – проведение и интерпретация молекулярно-генетического исследова-

ния, анализ литературы; К.В. Скобелева – разработка концепции статьи, обследование и лечение пациентки, редактирование текста; Д.Р. Турсуметова – обзор литературы, написание текста, подготовка иллюстраций, оформление библиографии.

Все авторы прочли и одобрили финальную версию перед публикацией.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией данной статьи.

Информированное согласие на публикацию. Авторы получили письменное согласие законных представителей пациента на публикацию медицинских данных.

ADDITIONAL INFORMATION

Authors' contribution. M.S. Ilchenko – collection and analysis of clinical data, writing the original draft (case description); S.A. Laptiev – performing and interpreting molecular genetic analysis, literature review; K.V. Skobeleva – conceptualization of the study, examination and treatment of the patient, manuscript editing; D.R. Tursumetova – literature review, writing the original draft, preparation of illustrations, bibliography design.

All authors read and approved the final version before publication.

Competing interests. The authors declare that they have no competing interests.

Consent for publication. Written consent was obtained from legal representatives of the patient for publication of relevant medical information within the manuscript.

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. Finkelstein G.P., Vieites A., Bergadà I., Rey R.A. Disorders of sex development of adrenal origin. *Front Endocrinol.* 2021;12:770782. <https://doi.org/10.3389/fendo.2021.770782>.
2. Singh H., Kumar R., Mazumder A., Salahuddin Mazumder R., Abdullah M.M. insights into interactions of human cytochrome P450 17A1: A review. *Curr Drug Metab.* 2022;23(3):172–187. <https://doi.org/10.2174/1389200223666220401093833>.
3. Lee S.G., Kim V., Lee G.H., Kim C., Jeong E., Guengerich F.P., Kim D. Hydroxylation and lyase reactions of steroids catalyzed by mouse cytochrome P450 17A1 (Cyp17a1). *J Inorg Biochem.* 2023;240:112085. <https://doi.org/10.1016/j.jinorgbio.2022.112085>.
4. Maheshwari M., Arya S., Lila A.R., Sarathi V., Barnabas R., Rai K. et al. 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency in 46,XY: our experience and review of literature. *J Endocr Soc.* 2022;6(3):bvac011. <https://doi.org/10.1210/jendso/bvac011>.
5. Willemssen A.L., Torpy D.J., De Sousa S., Falhammar H., Rushworth R.L. 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency (17-OHD): A meta-analysis of reported cases. *J Clin Endocrinol Metab.* 2025;110(4):e1261–e1271. <https://doi.org/10.1210/clinem/dgae773>.
6. Lee H.I., Kwon A., Suh J.H., Choi H.S., Song K.C., Chae H.W., Kim H.S. Two cases of 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency caused by the CYP17A1 mutation. *Ann Pediatr Endocrinol Metab.* 2021;26(1):66–70. <https://doi.org/10.6065/apem.2040184.092>.
7. Zhao Y., Wang C., Guo Z., Yi C., Zhang W. Severe hypertension caused by 17 α -hydroxylase deficiency: A case report. *Heliyon.* 2023;9(3):e14062. <https://doi.org/10.1016/j.heliyon.2023.e14062>.
8. Habib A., Shojazadeh A., Molayemat M., Jafari Khamirani H., Zoghi S., Dastgheib S.A., Habib A. A single-am-

- no-acid in-frame deletion in CYP17A1 results in combined 17-hydroxylase and 17,20-lyase deficiency in an Iranian family despite the protein mutation site. *Hum Genome Var.* 2021;8(1):31. <https://doi.org/10.1038/s41439-021-00160-y>.
9. Yamagata S., Kageyama K., Usui T., Saito K., Takayasu S., Usutani M., Terui K., Daimon M. Identification of a homozygous c.1039C>T (p.R347C) variant in CYP17A1 in a 67-year-old female patient with partial 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency. *Endocr J.* 2022;69(2):115–120. <https://doi.org/10.1507/endocrj.EJ21-0266>.
 10. Siklar Z., Camtosun E., Bolu S., Yildiz M., Akinci A., Bas F. et al. 17 α -hydroxylase/17,20 lyase deficiency: clinical features and genetic insights from a large Turkey cohort. *Endocrine.* 2024;85(3):1407–1416. <https://doi.org/10.1007/s12020-024-03962-6>.
 11. Li J., Zhang Q., Chen J., Fu X., Yang J., Liu L. Case report: 17 α -hydroxylase deficiency due to a hotspot variant and a novel compound heterozygous variant in the CYP17A1 gene of five Chinese patients. *Front Pediatr.* 2022;10:935191. <https://doi.org/10.3389/fped.2022.935191>.
 12. Gomes L.G., Bachega T.A.S.S., Mendonca B.B. Classic congenital adrenal hyperplasia and its impact on reproduction. *Fertil Steril.* 2019;111(1):7–12. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2018.11.037>.
 13. Xia Y., Shi P., Xia J., Zhang H., Xu L., Kong X. Novel mutations of the CYP17A1 gene in four Chinese 46,XX cases with partial 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency. *Steroids.* 2021;173:108873. <https://doi.org/10.1016/j.steroids.2021.108873>.
 14. Tateishi Y., Webb S.N., Li B., Liu L., Lindsey Rose K., Leser M., Patel P., Guengerich F.P. Proteomics, modeling, and fluorescence assays delineate cytochrome b5 residues involved in binding and stimulation of cytochrome P450 17A1 17,20-lyase. *J Biol Chem.* 2024;300(3):105688. <https://doi.org/10.1016/j.jbc.2024.105688>.
 15. Saltarelli M.A., Ferrante R., Marcello F.D., David D., Valentinuzzi S., Pilenzi L. et al. A novel heterozygous mutation of the CYP17A1 Gene in a child with a micropenis and isolated 17,20-lyase deficiency. *Int J Environ Res Public Health.* 2022;19(11):6880. <https://doi.org/10.3390/ijerph19116880>.
 16. Kurnaz E., Kartal Baykan E., Türkyılmaz A., Yaralı O., Yavaş Abalı Z., Turan S. et al. Genotypic sex and severity of the disease determine the time of clinical presentation in steroid 17 α -hydroxylase/17,20-lyase deficiency. *Horm Res Paediatr.* 2020;93(9-10):558–566. <https://doi.org/10.1159/000515079>.
 17. Sun M., Mueller J.W., Gilligan L.C., Taylor A.E., Shaheen F., Noczyńska A. et al. The broad phenotypic spectrum of 17 α -hydroxylase/17,20-lyase (CYP17A1) deficiency: a case series. *Eur J Endocrinol.* 2021;185(5):729–741. <https://doi.org/10.1530/EJE-21-0152>.
 18. Van Den Akker E.L., Koper J.W., Boehmer A.L., Themmen A.P., Verhoef-Post M., Timmerman M.A., Otten B.J., Drop S.L., De Jong F.H. Differential inhibition of 17 α -hydroxylase and 17,20-lyase activities by three novel missense CYP17 mutations identified in patients with P450c17 deficiency. *J Clin Endocrinol Metab.* 2002;87(12):5714–5721. <https://doi.org/10.1210/jc.2001-011880>.

Об авторах

Мария Сергеевна Ильченко — врач детский эндокринолог, Клиника; ассистент, кафедра пропаедевтики детских болезней с курсом общего ухода за детьми.

E-mail: Mariya-mimiple@mail.ru;

<https://orcid.org/0009-0009-0513-2954>; SPIN: 6243-6447

Сергей Александрович Лаптиев — к.б.н., врач-генетик, доцент, кафедра общей и молекулярной медицинской генетики. E-mail: s.laptiev@icloud.com;

<https://orcid.org/0009-0004-0163-0271>; SPIN: 2811-2660

✉ **Кристина Владимировна Скобелева** — к.м.н., врач детский эндокринолог, Клиника; ассистент, кафедра пропаедевтики детских болезней с курсом общего ухода за детьми. E-mail: skobeleva_kv@mail.ru;

<https://orcid.org/0000-0001-9790-3633>; SPIN: 7308-4406

Диана Романовна Турсуметова — ординатор второго года обучения, кафедра факультетской педиатрии по специальности «Детская эндокринология».

E-mail: diana.tursumetova@mail.ru;

<https://orcid.org/0009-0002-0519-066X>; SPIN: 5885-3522

Authors' info

Mariya S. Ilchenko — Pediatric Endocrinologist, Clinic; Assistant, Department of Propaedeutics of Childhood Diseases with a Course in General Child Care.

E-mail: Mariya-mimiple@mail.ru;

<https://orcid.org/0009-0009-0513-2954>; SPIN: 6243-6447

Sergei A. Laptiev — Cand. Sci. (Biol.), medical geneticist, Associate Professor, Department of General and Molecular Medical Genetics. E-mail: s.laptiev@icloud.com;

<https://orcid.org/0009-0004-0163-0271>; SPIN: 2811-2660

✉ **Kristina V. Skobeleva** — Cand. Sci. (Med.), Pediatric Endocrinologist, Clinic; Assistant, Department of Propaedeutics of Childhood Diseases with a Course in General Child Care.

E-mail: skobeleva_kv@mail.ru;

<https://orcid.org/0000-0001-9790-3633>; SPIN: 7308-4406

Diana R. Tursumetova — Second-year resident, Department of Faculty Pediatrics, specializing in Pediatric Endocrinology.

E-mail: diana.tursumetova@mail.ru;

<https://orcid.org/0009-0002-0519-066X>; SPIN: 5885-3522



ПЕДИАТРИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРЕДСТАВЛЯЕТ

НЕЙРОИНФЕКЦИИ У ДЕТЕЙ



РУКОВОДСТВО ДЛЯ ВРАЧЕЙ В ДВУХ ТОМАХ

Издание 2-е, переработанное

**Н. В. Скрипченко, А. А. Вильниц,
Г. П. Иванова, Е. Ю. Скрипченко** [и др.]

Гатчина: Издательство «Княгиня Ольга», 2025.

Т. I — 540 с., Т. II — 520 с.

ISBN 978-5-6054801-0-5

ISBN 978-5-6054801-1-2 (Том I)

ISBN 978-5-6054801-2-9 (Том II)

В 2025 году вышло двухтомное руководство для врачей «Нейроинфекции у детей» — обновлённая и дополненная версия монографии 2015 года. Издание подготовлено ведущими отечественными специалистами в области нейроинфекций детского возраста, чей опыт в этой области общепризнан и бесценен. Это единственное в своём роде руководство не только в России, но и за рубежом, основной источник практической информации по инфекционным поражениям нервной системы у детей для врачей России и стран СНГ. Достоинства книги — доступность изложения, сводные таблицы, широкий охват нозологических форм, современность, достоверность данных и практическая направленность.

Первый том сочетает классические главы по менингококковой инфекции, гнойным и серозным менингитам, вирусным энцефалитам, миелитам, полиомиелиту, инфекционным невритам и полиневритам, острым вялым параличам, клещевым нейроинфекциям, энтеровирусным заболеваниями, ботулизму, бешенству и столбняку с новыми разделами. В них отражены уникальные сведения по неонатальным гнойным менингитам и вирусным энцефалитам, врождённым инфекциям, лимфоцитарному хориоменингиту, паразитарным болезням ЦНС, роли инфекции в развитии васкулитов и инсультов, а также нейродегенеративным и демиелинизирующим заболеваниям, миастении и миастеническим синдромам. Особое внимание уделено поражению нервной системы при ветряной оспе, опоясывающем лишае и ВИЧ-инфекции у детей разного возраста, с подробным описанием комплексной терапии и дозировок препаратов. Инновационным стал раздел по дифференциальной диагностике лихорадки при нейроинфекциях.

Второй том условно разделён на две части. В первой акцент сделан на неотложные состояния при нейроинфекциях — основную причину летальных исходов, с разбором их диагностики и терапии, включая экстракорпоральные методы гемокоррекции. Рассматриваются ятрогенные осложнения — полиневриты, миопатии, энцефалопатии критических состояний. Важное место занимает раздел по интенсивной терапии нейроинфекций, изложенный по отечественным клиническим рекомендациям. Отдельно представлены методы диагностики: ликворологические, нейробиологические, лучевые и ультразвуковые. Особое внимание уделено поражению нервной системы при микозах, туберкулёзе, сифилисе, а также дифференциальной диагностике экзантем и судорожного синдрома у детей. Значительный интерес вызывает раздел о хронических нейроинфекциях с анализом причин хронизации и путей её минимизации. Неотъемлемой частью тома стали главы по вакцинопрофилактике и медицинской реабилитации детей-реконвалесцентов. Вторая часть тома посвящена сложным клиническим случаям из практики авторов, иллюстрирующим важность междисциплинарного подхода для современного врача.

ПРИБОРЕСТИ ИЗДАНИЕ

<http://neuroinfbook.ru>

