

Клинический случай

© КОЛЛЕКТИВ АВТОРОВ, 2026

А.Э. Солтаханова¹, Е.Н. Райкина^{1, 2}, М.С. Панкратова¹, И.С. Чугунов¹, Н.В. Тарбаева¹, О.Б. Безлепкина¹

¹ ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии имени академика И.И. Дедова» Минздрава России, Москва, Россия;

² ГБУЗ Московской области «Московский областной научно-исследовательский клинический институт имени М.Ф. Владимирского», Москва, Россия

Врождённый гипопитуитаризм при синдроме «прерывания» ножки гипофиза: клинический случай

Резюме

Синдром «прерывания» ножки гипофиза — редкая врождённая аномалия гипоталамо-гипофизарной области, нередко приводящая к формированию множественного дефицита гормонов аденогипофиза. Всё больше исследований постулируют зависимость развития дефектов гипоталамо-гипофизарной области от возникновения вариантных изменений в генах, ответственных за морфогенез гипофиза, особенно на ранних сроках эмбриогенеза. Представлен клинический случай пациента с выявленной вариантной заменой в гене *GLI2*, ассоциированной с нарушением развития гипоталамо-гипофизарной области, у которого уже диагностированы вторичный гипотиреоз и дефицит гормона роста, а также имеются признаки возможного формирования гипогонадотропного гипогонадизма. Обсуждаются особенности клинического течения, современные представления об этиологии, необходимость ранней диагностики и длительного динамического наблюдения пациентов с данной патологией для своевременного выявления новых гормональных дефицитов и коррекции заместительной терапии.

Ключевые слова: синдром «прерывания» ножки гипофиза; классическая триада; гипопитуитаризм; вторичный гипотиреоз; *GLI2*.

Для цитирования: Солтаханова А.Э., Райкина Е.Н., Панкратова М.С., Чугунов И.С., Тарбаева Н.В., Безлепкина О.Б. Врождённый гипопитуитаризм при синдроме «прерывания» ножки гипофиза: клинический случай. *Российский педиатрический журнал имени М.Я. Студеникина*. 2026; 1(3): 211–216. doi: <https://doi.org/10.46563/2026-1-3-2049>

Участие авторов: А.Э. Солтаханова, Е.Н. Райкина, М.С. Панкратова — аналитическая работа и подготовка финальной версии статьи; Н.В. Тарбаева — проведение МРТ головного мозга и повторная интерпретация изображений; И.С. Чугунов, О.Б. Безлепкина — редактирование текста, внесение ценных замечаний. Все авторы одобрили финальную версию статьи перед публикацией, выразили согласие нести ответственность за все аспекты работы, подразумевающую надлежащее изучение и решение вопросов, связанных с точностью или добросовестностью любой части работы.

Финансирование. Работа проведена в рамках темы госзадания 126022417900-6 «Персонализированная комплексная терапия задержки роста и полового развития у детей с врождёнными орфанными эндокринопатиями».

Конфликт интересов. Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с содержанием настоящей статьи.

Согласие на публикацию. Пациент и его законный представитель подписали информированное согласие на публикацию анонимизированных клинических данных.

Поступила 03.07.2026
Принята к печати 04.09.2026
Опубликована 18.09.2026

Введение

Онтогенез гипофиза — сложный многоступенчатый процесс, зависящий от характера взаимодействия транскрипционных факторов и сигнальных молекул с формированием в результате этих взаимодействий пяти высокодифференцированных типов клеток (соматотрофов, тиреотрофов, кортикотрофов, лактоотрофов, гонадотрофов) [1–3]. За последние десятилетия обнаружены вариантные замены во многих генах, кодирующих эти транскрипционные факторы. Фенотип моногенных форм врождённого гипопитуитаризма может варьировать от изолированного дефицита гормона роста до множественного дефицита гормонов аденогипофиза [4–6].

По данным магнитно-резонансной томографии, пороки развития гипоталамо-гипофизарной области при множественном дефиците гормонов гипофиза встречаются в 50–100% случаев. При изолированном дефиците гормона роста патология хиазмально-селлярной области выявляется значительно реже [7]. К порокам развития относятся гипоплазия или аплазия гипофиза, гипоплазия или аплазия ножки гипофиза, гиперплазия гипофиза, эктопия нейрогипофиза, синдром «пустого» турецкого седла, септооптическая дисплазия. В ряде случаев пороки гипоталамо-гипофизарной области сочетаются с другими внутричерепными аномалиями (аномалия Киари, голопрозэнцефалия).

Ayganat E. Soltakhanova¹, Elizaveta N. Raykina^{1, 2}, Maria S. Pankratova¹, Igor S. Chugunov¹, Natalia V. Tarbaeva¹, Olga B. Bezlepkina¹

¹ I.I. Dedov National Medical Research Center of Endocrinology, Moscow, Russian Federation;

² Moscow Regional Research and Clinical Institute, Moscow, Russian Federation

Congenital Hypopituitarism Associated with Pituitary Stalk Interruption Syndrome: a Case Report

Summary

Pituitary stalk interruption syndrome is a rare congenital anomaly of the hypothalamic-pituitary region, often leading to multiple anterior pituitary hormone deficiency. Accumulating research postulates that hypothalamic-pituitary defects depend on variant changes in genes responsible for pituitary morphogenesis, particularly during early embryogenesis.

We present a clinical case of a patient with an identified variant substitution in the *GLI2* gene associated with impaired hypothalamic-pituitary development. The patient has been diagnosed with secondary hypothyroidism and growth hormone deficiency, along with signs of possible hypogonadotropic hypogonadism.

Clinical features, current views on etiology, and the critical need for early diagnosis and long-term follow-up to detect new hormonal deficiencies and timely adjust replacement therapy are discussed.

Keywords: *pituitary stalk interruption syndrome; classical triad, hypopituitarism; central hypothyroidism; GLI2.*

For citation: Soltakhanova A.E., Raykina E.N., Pankratova M.S., Chugunov I.S., Tarbaeva N.V., Bezlepkina O.B. Congenital Hypopituitarism Associated with Pituitary Stalk Interruption Syndrome: a Case Report. *Rossiyskiy Pediatricheskiy Zhurnal imeni M.Ya. Studenikina (M.Ya. Studenikin Russian Pediatric Journal)*. 2026; 1(3): 211–216. (In Russian). doi: <https://doi.org/10.46563/2026-1-3-2049>

Contribution: A.E. Soltakhanova, E.N. Raykina, M.S. Pankratova—analysis and preparation of the final version of the article; N.V. Tarbaeva—conducting an MRI of the brain and re-interpreting the images; I.S. Chugunov, O.B. Bezlepkina—editing the text and providing valuable comments. All co-authors—approval of the final version of the article, responsibility for the integrity of all parts of the article.

Funding sources. The work was carried out within the framework of state assignment 126022417900-6 «Personalized comprehensive therapy for growth and sexual development delay in children with congenital orphan endocrinopathies».

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Informed consent. The authors received written informed voluntary consent from the patient's legal representatives to publish personal data, including photographs (with face covering), in a scientific journal. The amount of published data has been agreed with the patient's legal representatives.

Received: 03.07.2026

Accepted: 04.09.2026

Published: 18.09.2026

В зарубежной литературе сочетание гипоплазии (аплазии) гипофиза, гипоплазии (аплазии) ножки гипофиза и эктопии нейрогипофиза обозначается как синдром «прерывания» ножки гипофиза (pituitary stalk interruption syndrome). В отечественных публикациях диагноз при данной комбинации признаков звучит как «классическая триада» [8–10]. По данным мировой литературы, предполагаемая частота синдрома «прерывания» ножки гипофиза составляет 0,5 на 100 000 живорождённых детей [11–13]. Нарушение анатомической целостности гипоталамо-гипофизарной области при синдроме «прерывания» ножки гипофиза приводит к нарушению транспорта рилизинг-гормонов гипоталамуса и, соответственно, дефициту гормонов гипофиза [13–15]. Особенностью клинической картины гипопитуитаризма является постепенное «выпадение» функций тропных гормонов, которое чаще всего манифестирует с дефицита соматотропного и тиреотропного гормона. Нарушение выработки антидиуретического гормона с развитием центрального несахарного диабета для синдрома «прерывания» ножки гипофиза нехарактерно [16–18].

Точная причина развития синдрома «прерывания» ножки гипофиза неизвестна. Имеются две теории его развития — теория перинатальной травмы и теория генетического дефекта [12, 19]. Первая теория основана на результатах ретроспективного исследования, продемонстрировавшего корреляцию между частотой родов

в тазовом предлежании и частотой развития синдрома «прерывания» ножки гипофиза [19, 20]. В последние годы благодаря активному развитию молекулярной генетики в большинстве случаев синдрома «прерывания» ножки гипофиза находят различные молекулярно-генетические дефекты, а пороки гипоталамо-гипофизарной области нередко встречаются в сочетании с аномалиями других органов и систем, в связи с чем всё чаще учёные склоняются в пользу второй теории.

Описание случая

О пациенте. Мальчик Г., 8 лет, рождён от третьих преждевременных оперативных родов на 30-й неделе гестации, с длиной тела 34 см (SDS -2,65), массой тела 1150 г (SDS -0,88), от здоровых родителей, состоящих в неродственном браке. Беременность осложнилась эклампсией, неонатальный период — двусторонней пневмонией тяжёлой степени, желтухой, анемией. Рост матери 155 см, рост отца — 172 см. Прогнозируемый целевой рост — 171 см (SDS -0,82).

В возрасте 1 года 2 месяцев прооперирован по поводу правостороннего гидронефроза. В возрасте 3 лет 6 месяцев проведена хирургическая коррекция венечной формы гипоспадии. Данных в медицинской документации о двустороннем крипторхизме в раннем анамнезе не получено.

Результаты обследования. Впервые обследован в возрасте 4 лет 2 месяцев в ФГБУ НМИЦ эндокринологии

им. академика И.И. Дедова Минздрава России: рост 82,5 см (SDS роста -5,0), масса тела 10,7 кг, индекс массы тела 15,7 кг/м² (SDS +0,12), половое развитие соответствует I стадии по Таннер. При гормональном обследовании выявлены низкое содержание инсулиноподобного фактора роста 1 (12,5 нг/мл при норме 11–233) и снижение концентрации свободного тироксина (10,7 пмоль/л при норме 11,5–20,4) на фоне нормального содержания тиреотропного гормона (4,2 мМЕ/л при норме 0,64–5,76). Концентрации кортизола и пролактина находились в пределах референсных значений (430,7 нмоль/л и 374 Ед/л соответственно). Костный возраст отставал от паспортного на 1,5 года.

При осмотре обращали на себя внимание признаки двустороннего крипторхизма, подтвержденные данными ультразвукового исследования. По данным магнитно-резонансной томографии (МРТ) головного мозга выявлен синдром «прерывания» ножки гипофиза (гипоплазия аденогипофиза и воронки гипофиза, эктопия нейрогипофиза) (рис. 1).

Диагноз. На основании полученных данных (SDS роста -5, отставание костного возраста, синдром «прерывания» ножки гипофиза на МРТ, снижение концентрации инсулиноподобного фактора роста 1 и свободного тироксина) установлен диагноз «Гипопитуитаризм: вторичный гипотиреоз, дефицит соматотропного гормона».

Лечение. Инициирована заместительная терапия левотироксином натрия (25 мкг/сут) и соматропином в дозе 0,033 мг/кг в сутки. В связи с двусторонним крипторхизмом проведен курс терапии хорионическим гонадотропином (500 ЕД 2 раза/нед., 10 инъекций), на фоне которого отмечена положительная клиническая динамика (при осмотре: яички в мошонке).

В дальнейшем пациент ежегодно проходил стационарное обследование в ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России: проводилась коррекция заместительной терапии. На фоне терапии соматропином отмечалась удовлетворительная скорость роста.

Учитывая сочетание врожденного гипопитуитаризма с аномалиями развития гипофиза и мочеполовой системы, выполнено молекулярно-генетическое исследование методом полноэкзомного секвенирования. В гене *GLI2* (NM_001374353.1) выявлен ранее не описанный вариант с.1406C>T (p.Ala469Val, rs767030770) в гомо-/гемизиготном состоянии в 10-м экзоне, классифицированный как вариант с неопределенной клинической значимостью.

Динамика и исходы. В настоящее время пациент продолжает заместительную терапию левотироксином натрия в дозе 37,5 мкг/сут и соматропином в дозе 0,033 мг/кг в сутки. На фоне лечения достигнуты удовлетворительный ростовой ответ (рис. 2) и компенсация вторичного гипотиреоза. За всё время терапии (4 года) отмечается прибавка в росте +29,8 см (Δ SDS +2,1), в возрасте 8 лет рост достиг 112,3 см (SDS роста -2,9), скорость роста составила 5,25 см/год

(SDS -0,3). Содержание инсулиноподобного фактора роста 1 соответствует нижней границе референсного диапазона (70,4 нг/мл), костный возраст соответствует 7,6 годам по атласу TW20 (Tanner-Whitehouse 20); осложнений терапии не выявлено.

Обсуждение

Проведенные до настоящего времени исследования по изучению причин развития синдрома «прерывания» ножки гипофиза не могут однозначно ответить на вопрос об этиологии и патогенезе данного заболевания. Накопленные данные всё больше свидетельствуют о важной роли генетических факторов, отводя на второй план главенствующую долгое время теорию перинатального стресса как основного фактора развития данной патологии гипоталамо-гипофизарной области. При этом нельзя исключить полигенный или многофакторный характер развития заболевания, в частности теорию о нарушении генетических взаимодействий между сигнальными путями, участвующими в развитии гипоталамо-гипофизарной области. Так, в 2024 году S. Wang и соавт. [19] проанализировали 37 статей, включивших в общей сложности 824 пациента с синдромом «прерывания» ножки гипофиза. Вариантные замены в 224 генах-кандидатах развития синдрома «прерывания» ножки гипофиза были выявлены у 252 (30,6%) человек. Наиболее часто встречались варианты в *GLI2*, *HESX1*, *LHX4*, *ROBO1*, *PROKR2*. Всё это говорит о необходимости дальнейших комплексных исследований в направлении генетических патологий при синдроме «прерывания» ножки гипофиза.

Представленный клинический случай демонстрирует фенотип врожденного гипопитуитаризма в сочетании с врожденным пороком развития гипоталамо-гипофизарной области, ассоциированного с ранее не описанным вариантом в гене *GLI2*.

Известно, что синдром «прерывания» ножки гипофиза в подавляющем большинстве случаев приводит к постепенному развитию множественного дефицита гормонов аденогипофиза, в связи с чем необходимо тщательное наблюдение за пациентами. Приведенный клинический случай демонстрирует типичное течение заболевания: у пациента диагностированы вторичный гипотиреоз, соматотропная недостаточность, в том числе имеются основания предполагать наличие врожденного гипогонадизма (клинические проявления в виде двустороннего крипторхизма без лабораторного подтверждения в связи с препубертатным возрастом пациента). Учитывая высокий риск присоединения вторичного гипокортицизма, пациент нуждается в регулярной оценке кортикотропной функции для своевременной инициации терапии и снижения риска развития потенциально жизнеугрожающего состояния.

На основании своих исследований Q.H. Guo соавт. [20] сделали вывод, что для семейных форм синдрома «прерывания» ножки гипофиза характерен гомозиготный характер вариантных замен в отдельных генах с полной потерей их функций, тогда как

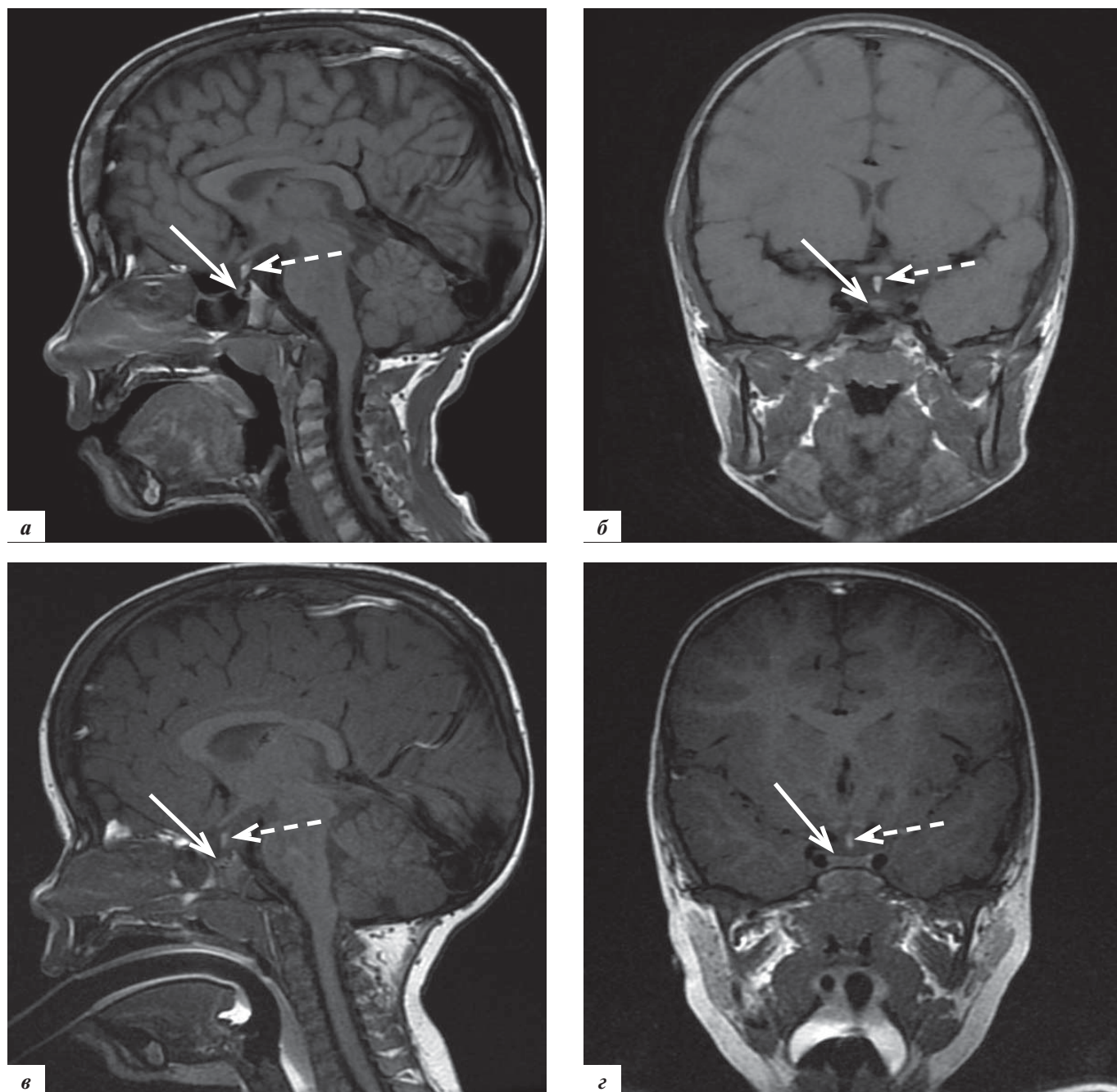


Рис. 1. Синдром «прерывания» ножки гипофиза (гипоплазия аденогипофиза и воронки гипофиза, эктопия нейрогипофиза). Магнитно-резонансная томография от 03.10.2025 (а): T1-взвешенные изображения, сагиттальная проекция; МР-картина гипоплазии аденогипофиза (сплошная стрелка), гипоплазии воронки гипофиза; в супраселлярной цистерне по ходу воронки определяется гиперинтенсивный сигнал — эктопия нейрогипофиза (пунктирная стрелка); от 03.10.2025 (б): T1-взвешенные изображения, коронарная проекция; МР-картина гипоплазии аденогипофиза (сплошная стрелка), гипоплазии воронки гипофиза; в супраселлярной цистерне по ходу воронки определяется гиперинтенсивный сигнал — эктопия нейрогипофиза (пунктирная стрелка); от 16.11.2021 (в): T1-взвешенные изображения, сагиттальная проекция; МР-картина гипоплазии аденогипофиза (сплошная стрелка), гипоплазии воронки гипофиза; в супраселлярной цистерне по ходу воронки определяется гиперинтенсивный сигнал — эктопия нейрогипофиза (пунктирная стрелка); от 16.11.2021 (г): T1-взвешенные изображения, коронарная проекция; МР-картина гипоплазии аденогипофиза (сплошная стрелка), гипоплазии воронки гипофиза; в супраселлярной цистерне по ходу воронки определяется гиперинтенсивный сигнал — эктопия нейрогипофиза (пунктирная стрелка).

Fig. 1. Syndrome of «interruption» of the pituitary stalk (hypoplasia of the adenohypophysis and pituitary funnel, ectopia of the neurohypophysis). Magnetic resonance imaging dated 03.10.2025 (a): T1-weighted images, sagittal projection; MR-findings hypoplasia of the adenohypophysis (solid arrow), hypoplasia of the pituitary funnel. In the suprasellar cistern, along the course of the infundibulum, a hyperintense signal is detected—ectopia of the neurohypophysis (dotted arrow); dated 03.10.2025 (б): T1-weighted images, coronal projection; MR-findings hypoplasia of the adenohypophysis (solid arrow), hypoplasia of the pituitary infundibulum. In the suprasellar cistern, along the course of the infundibulum, a hyperintense signal is detected—ectopia of the neurohypophysis (dotted arrow); dated 16.11.2021 (в): T1-weighted images, sagittal projection; MR-findings hypoplasia of the adenohypophysis (solid arrow), hypoplasia of the pituitary infundibulum. In the suprasellar cistern along the course of the infundibulum, a hyperintense signal is detected—ectopia of the neurohypophysis (dotted arrow); dated 16.11.2021 (г): T1-weighted images, coronal projection; MR-findings: hypoplasia of the adenohypophysis (solid arrow), hypoplasia of the pituitary infundibulum. In the suprasellar cistern along the course of the infundibulum, a hyperintense signal is detected—ectopia of the neurohypophysis (dotted arrow).

Мальчики: от 2 до 20 лет Ф.И.О. _____
Перцентильные таблицы: рост/возраст и вес/возраст Номер карты _____

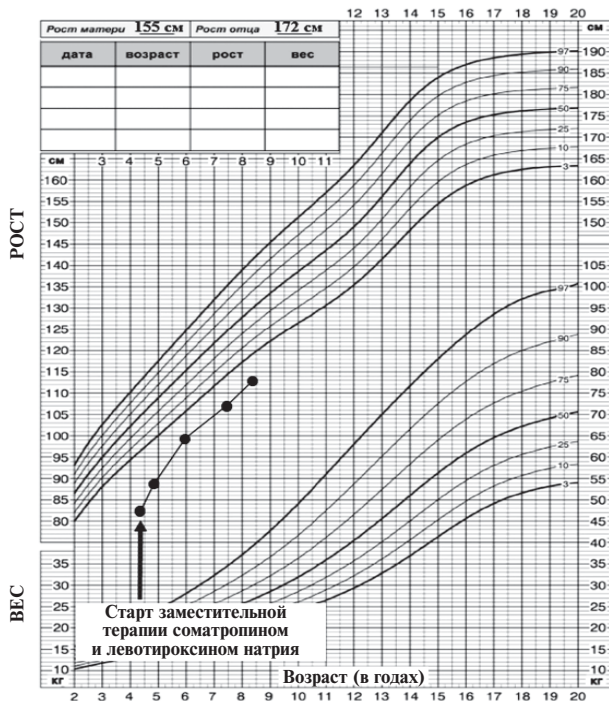


Рис. 2. График роста пациента.

Fig. 2. Patient growth chart.

спорадические случаи синдрома «перывывания» ножки гипофиза характеризуются множественными гетерозиготными вариантами в наборе родственных генов, обычно в пределах путей Notch, Shh и Wnt. В представленном клиническом случае выявлена гетерозиготная вариантная замена в гене *GLI2*, являющегося одним из основных компонентов пути Shh и регулирующего дифференцировку, пролиферацию и полярность стволовых клеток хорды и дна пластинки в развивающемся спинном мозге. Помимо этого, *GLI2* играет решающую роль в развитии промежуточного мозга и дистальных отделов конечностей во время эмбриогенеза. Для фенотипа заболевания, ассоциированного с дефектами в *GLI2*, характерны следующие проявления: пороки головного мозга (гипоплазия аденогипофиза, эктопия задней доли гипофиза, гипоплазия воронки гипофиза), гипопитуитаризм и связанные с ним проявления (гипогликемия, холестаз, микропения), дефекты срединной линии (расщелины верхней губы и нёба), гипоплазия средней части лица, гипотелоризм, крипторхизм, микроцефалия, голопрозэнцефалия, эпилепсия, аномалии развития сердечно-сосудистой, мочевыделительной систем и зрительного аппарата, задержка психомоторного развития и др. [21]. Нарушения Shh—GLI2-пути биологически могут влиять на развитие наружных половых органов: описаны отдельные случаи уrogenитальных аномалий (в том числе гипоспадия) у носителей *GLI2*-вариантов, однако это проявление значительно менее специфично, чем гипопитуитаризм и полидактилия. Недоношенность и возможная плацентарная недостаточность являются потенциальными

ми модифицирующими факторами, которые необходимо учитывать при интерпретации фенотипа. Таким образом, наиболее убедительные признаки в пользу *GLI2* — врождённый гипопитуитаризм и синдром «прерывания» ножки гипофиза, а также порок мочевыделительной системы — правосторонний гидронефроз; гипоспадия может быть дополнительным, но не специфическим признаком, так как последствия недоношенности и возможной плацентарной недостаточности в этом случае нельзя игнорировать.

Сочетание неопределённой клинической значимости выявленной у пациента вариантной замены с выраженными фенотипическими проявлениями предполагает дальнейшее изучение патогенности варианта с.1406C>T (p.Ala469Val) при синдроме «прерывания» ножки гипофиза. Накопление подобных клинических наблюдений имеет значение для уточнения генотип-фенотипических корреляций и последующей реклассификации вариантов с неопределённой клинической значимостью.

Заключение

Синдром «прерывания» ножки гипофиза представляет собой редкую врождённую аномалию гипоталамо-гипофизарной области, характеризующуюся высоким риском развития множественного дефицита гормонов аденогипофиза. Представленный клинический случай демонстрирует типичное последовательное формирование эндокринных нарушений и подчёркивает необходимость своевременного проведения МРТ гипоталамо-гипофизарной области у пациентов с дефицитом гормона роста и другими признаками гипопитуитаризма. Современные данные свидетельствуют о возрастающей роли генетически обусловленных нарушений морфогенеза гипофиза в патогенезе данного синдрома, что определяет перспективность молекулярно-генетического обследования таких пациентов. Независимо от характера гипопитуитаризма на момент постановки диагноза, всем пациентам показано длительное динамическое наблюдение с регулярной оценкой функции гипофизарной оси (гипоталамо-гипофизарно-надпочечниковой) для своевременного выявления новых гормональных дефицитов и коррекции заместительной терапии.

■ Литература / References

1. Cohen LE. Genetic disorders of the pituitary. *Curr Opin Endocrinol Diabetes Obes.* 2012;19(1):33–39. doi: 10.1097/MED.0b013e32834ed639 EDN: PLIMZN
2. Davis SW, Ellsworth BS, Pérez Millán MI, et al. Pituitary gland development and disease: from stem cell to hormone production. *Curr Top Dev Biol.* 2013;106:1–47. doi: 10.1016/B978-0-12-416021-7.00001-8
3. Raikina EN, Pankratova MS, Bezlepina OB. Rare causes of monogenic hypopituitarism: literature review. *Pharmateca.* 2024;31(2):18–28. doi: 10.18565/pharmateca.2024.2.18-28 EDN: IBKYGW
4. Gregory LC, Dattani MT. The molecular basis of congenital hypopituitarism and related disorders. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020;105(6):e2103–20. doi: 10.1210/clinem/dgz184 EDN: PGCXOY
5. Parkin K, Kapoor R, Bhat R, Greenough A. Genetic causes of hypopituitarism. *Arch Med Sci.* 2020;16(1):27–33. doi: 10.5114/aoms.2020.91285 EDN: XYGGCT

КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ

6. Берсенева О.С., Глотов А.С., Глотов О.С., и др. Врожденный гипопитуитаризм у детей. Молекулярно-генетические характеристики. *Вестник Северо-Западного государственного медицинского университета им. И.И. Мечникова*. 2018;10(1):49–54. [Berseneva OS, Glotov AS, Glotov OS, et al. Congenital hypopituitarism in children. Molecular-genetic characteristics. *Herald of the Northwestern state medical university n.a. I.I. Mechnikov*. 2018;10(1):49–54]. doi: 10.17816/mechnikov201810149-54 EDN: UOCDGE
7. Pampanini V, Pedicelli S, Gubinelli J, et al. brain magnetic resonance imaging as first-line investigation for growth hormone deficiency diagnosis in early childhood. *Horm Res Paediatr*. 2015;84(5):323–330. doi: 10.1159/000439590
8. Нагаева Е.В., Ширяева Т.Ю., Петеркова В.А., и др. Российский национальный консенсус. Диагностика и лечение гипопитуитаризма у детей и подростков. *Проблемы эндокринологии*. 2018;64(6):402–411. [Nagaeva EV, Shiryayeva TYu, Peterkova VA, et al. Russian national consensus. Diagnostics and treatment of hypopituitarism in children and adolescences. *Problems of Endocrinology*. 2018;64(6):402–411]. doi: 10.14341/probl10091 EDN: NXICGE
9. *Диагностика и лечение соматотропной недостаточности у детей. Национальный Консенсус*. Москва: Российская академия медицинских наук, Министерство здравоохранения и социального развития РФ, Российская ассоциация эндокринологов, 2005. [Diagnosis and treatment of somatotrophic insufficiency in children. National Consensus. Moscow: Russian Academy of Medical Sciences, Ministry of Health and Social Development of the Russian Federation, Russian Association of Endocrinologists; 2005. (In Russ.)]. Режим доступа: https://old.volgmed.ru/uploads/files/2013-10/23420-diagnostika_i_lechenie_somatotropnoj_nedostatochnosti_u_detej_2005_http_www_endocrincentr_ru.doc?ysclid=mtjur74icz847261867 Дата обращения: 15.08.2026.
10. Дедов И.И., Безлепкина О.Б., Панкратова М.С., и др. Гормон роста — 30 лет клинической практики: прошлое, настоящее, будущее. *Проблемы эндокринологии*. 2024;70(1):4–12. [Dedov II, Bezlepkina OB, Pankratova MS, et al. Growth hormone—30 years of clinical practice: past, present, future. *Problems of Endocrinology*. 2024;70(1):4–12]. doi: 10.14341/probl13432 EDN: BIHLXY
11. Herman TE, Siegel MJ. Congenital adenohipophysis aplasia. *J Perinatol*. 2008;28(6):448–450. doi: 10.1038/sj.jp.7211930
12. Wang CZ, Guo LL, Han BY, et al. Pituitary stalk interruption syndrome: from clinical findings to pathogenesis. *J Neuroendocrinol*. 2017;29(1):JNE12451. doi: 10.1111/jne.12451 EDN: YWVIXV
13. Карева М.А., Орлова Е.М., Меликян М.А., и др. Гипогликемический синдром в дебюте врожденного гипопитуитаризма у пациентов без задержки роста: серия клинических случаев. *Проблемы эндокринологии*. 2017;63(3):182–188. [Kareva MA, Orlova EM, Melikyan MA, et al. Hypoglycemia as a manifestation of congenital multiple pituitary hormone deficiency in patients without growth retardation: a clinical series. *Problems of Endocrinology*. 2017;63(3):182–188]. doi: 10.14341/probl2017633182-188 EDN: ZFCMTV
14. Ousirimanechai K, Snaboon T. Pituitary stalk interruption syndrome. *Pan Afr Med J*. 2023;44:144. doi: 10.11604/pamj.2023.44.144.34585
15. Simmons GE, Suchnicki JE, Rak KM, Damiano TR. MR imaging of the pituitary stalk: size, shape, and enhancement pattern. *Am J Roentgenol*. 1992;159(2):375–377. doi: 10.2214/ajr.159.2.1632360
16. Barbeau C, Jouret B, Gallegos D, et al. [Pituitary stalk transection syndrome. (In French)]. *Arch Pediatr*. 1998;5(3):274–279. doi: 10.1016/s0929-693x(97)89368-2
17. Ioachimescu AG, Hamrahian AH, Stevens M, Zimmerman RS. The pituitary stalk transection syndrome: multifaceted presentation in adulthood. *Pituitary*. 2012;15(3):405–411. doi: 10.1007/s11102-011-0337-9
18. Kageyama K, Watanobe H, Nasushita R, et al. A hypopituitary patient who attained tall stature without growth hormone. *Intern Med*. 1998;37(5):472–475. doi: 10.2169/internalmedicine.37.472
19. Wang S, Qin Q, Jiang D, et al. Re-analysis of gene mutations found in pituitary stalk interruption syndrome and a new hypothesis on the etiology. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2024;15:1338781. doi: 10.3389/fendo.2024.1338781
20. Guo QH, Wang CZ, Wu ZQ, et al. Multigenic pattern found in rare type of hypopituitarism: a whole-exome sequencing study of Han Chinese with pituitary stalk interruption syndrome. *J Cell Mol Med*. 2017;21(12):3626–3632. doi: 10.1111/jcmm.13272
21. Райкина Е.Н., Колодкина А.А., Болмасова А.В., и др. Полиморфизм синдрома Каллера-Джонса. *Проблемы эндокринологии*. 2025;71(5):58–67. [Raikina EN, Kolodkina AA, Bolmasova AV, et al. Culler-Jones syndrome polymorphism. *Problems of Endocrinology*. 2025;71(5):58–67]. doi: 10.14341/probl13565 EDN: VXNLEL

Сведения об авторах

Для корреспонденции: Райкина Елизавета Николаевна, клинический аспирант ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России; ассистент кафедры детской эндокринологии и диетологии ГБУЗ МО МОНИКИ им. М.Ф. Владимирского; e-mail: dr.raykina@mail.ru; ORCID: 0009-0005-7797-5919; eLibrary SPIN: 8987-9928

Солтаханова Айганат Эльдаровна, клинический аспирант ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России; e-mail: AiSolt@yandex.ru; ORCID: 0009-0009-3221-6854; eLibrary SPIN: 7367-8221

Панкратова Мария Станиславовна, канд. мед. наук, ведущий научный сотрудник, врач — детский эндокринолог отделения опухолей эндокринной системы ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России; e-mail: ms_pankratova@mail.ru; ORCID: 0000-0003-3396-8678; eLibrary SPIN: 3770-4452

Чугунов Игорь Сергеевич, канд. мед. наук, врач — детский эндокринолог, заведующий отделением опухолей эндокринной системы ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России; e-mail: chugunovigor@gmail.com; ORCID: 0000-0003-4915-1267; eLibrary SPIN: 1514-5005

Тарбаева Наталья Викторовна, канд. мед. наук, научный сотрудник, заведующая отделением рентгенологических и магнитно-резонансных исследований ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России; e-mail: ntarbaeva@inbox.ru; ORCID: 0000-0001-7965-9454; eLibrary SPIN: 5808-8065

Безлепкина Ольга Борисовна, доктор мед. наук, профессор, заместитель директора Центра — директор Института детской эндокринологии ФГБУ НМИЦ эндокринологии им. академика И.И. Дедова Минздрава России; e-mail: olga.bezlepkina@endocrincentr.ru; ORCID: 0000-0001-9621-5732; eLibrary SPIN: 3884-0945

Information about the authors

For correspondence: Elizaveta N. Raykina, Graduate Student Endocrinology Research Centre, Pediatric Endocrinologist Assistant Professor at the Department of Pediatric Endocrinology and Dietetics of the MONIKI; e-mail: dr.raykina@mail.ru; ORCID: 0009-0005-7797-5919; eLibrary SPIN: 8987-9928

Ayganat E. Soltakhanova, Clinical Postgraduate Student at the Endocrinology Research Centre; e-mail: AiSolt@yandex.ru; ORCID: 0009-0009-3221-6854; eLibrary SPIN: 7367-8221

Maria S. Pankratova, MD, Cand. Sci. (Medicine), Leading Researcher, Pediatric Endocrinologist at the Department of Tumors of the Endocrine System Endocrinology Research Centre; e-mail: ms_pankratova@mail.ru; ORCID: 0000-0003-3396-8678; eLibrary SPIN: 3770-4452

Igor S. Chugunov, MD, Cand. Sci. (Medicine), Pediatric Endocrinologist, Head of the Department of Tumors of the Endocrine System at the Endocrinology Research Centre; e-mail: chugunovigor@gmail.com; ORCID: 0000-0003-4915-1267; eLibrary SPIN: 1514-5005

Natalia V. Tarbaeva, MD, Cand. Sci. (Medicine), Researcher, Head of the Department of X-ray and Magnetic Resonance Imaging at the Endocrinology Research Centre; e-mail: ntarbaeva@inbox.ru; ORCID: 0000-0001-7965-9454; eLibrary SPIN: 5808-8065

Olga B. Bezlepkina, MD, Dr. Sci. (Medicine), Professor, Deputy Director of the Center—Director of the Institute of Pediatric Endocrinology at the Endocrinology Research Centre; e-mail: olga.bezlepkina@endocrincentr.ru; ORCID: 0000-0001-9621-5732; eLibrary SPIN: 3884-0945