

* * *

ПСЕВДОГИПОПАРАТИРЕОЗ У РЕБЁНКА РАННЕГО ВОЗРАСТА

Рагимова С.А., Азовцева И.А., Вагина А.А.

Научный руководитель: доцент А.А. Шевченко

Приволжский исследовательский медицинский университет Минздрава России, Нижний Новгород, Россия

Ключевые слова: клинический случай, дети, гипопаратиреоз, диагностика

Актуальность. Псевдогипопаратиреоз (ППП) — наследственное заболевание, характеризующееся клинико-лабораторными признаками гипопаратиреоза на фоне нормального или повышенного содержания паратгормона в крови. Актуальность патологии заключается в полиморфизме клинических проявлений ППП и трудностях его диагностики.

Описание клинического случая. Больная А. от 1-й беременности, срочных родов, масса тела при рождении 2850 г. С первых месяцев у ребёнка отмечались высокие прибавки массы тела. В возрасте 5 мес девочка была госпитализирована в отделение раннего возраста в связи с задержкой нервно-психического развития. При осмотре отмечались недостаточное развитие мозговой части черепа, отёк мягких тканей головы, отсутствие возрастных навыков, масса тела 16 кг. При лабораторной диагностике выявлено повышение концентраций тиреотропного гормона (ТТГ) до 31,1 мкМЕ/мл в крови. Уровни свободного тироксина и антител к тиреопероксидазе в пределах нормы. По данным неонатального скрининга большой уровень ТТГ 4,07 мкМЕ/мл (норма до 20 мкМЕ/мл), что исключило врождённый гипотиреоз. Назначены диета, левотироксин в дозе 12,5 мкг. Однако амбулаторно ребёнок терапию не получал, возрастную диету не соблюдал из-за низкой комплаентности матери. При госпитализации в возрасте 1 год 5 мес масса тела больной была 26 кг, ИМТ 33,2 кг/м², сохранялся повышенный уровень ТТГ до 7,17 мкМЕ/мл в крови. На фоне регулярного приёма левотироксина в условиях стационара уровень ТТГ увеличился до 10 мкМЕ/мл в крови. При этом содержание паратиреоидного гормона, кортизола и инсулина в пределах референсных значений. Учитывая патологическую прибавку массы тела, гипотиреоз, фенотипические изменения (ожирение, округлое лицо, короткая шея, брахидактилия), грубое отставания больной в речевом и моторном развитии, принято решение о проведении полного экзомного секвенирования. По данным этого анализа обнаружена мутация в гене *GNAS*, приводящая к развитию ППП. В возрасте 2 года 4 мес девочка была вновь госпитализирована в стационар, масса тела 19 кг, ИМТ 24,5 кг/м². При обследовании сохранялся повышенный уровень ТТГ до 9,2 мкМЕ/мл в крови. Проведена коррекция питания с учётом суточной потребности ребёнка. В терапии была увеличена доза левотироксина до 25 мкг.

Заключение. При подозрении на ППП следует учитывать морбидное ожирение, полиморфизм клинических проявлений и данные лабораторного обследования. Важное значение имеет молекулярно-генетическое подтверждение диагноза ППП.

* * *