

V Юбилейный Международный форум онкологии и радиотерапии
Конференция по онкоэндокринологии и аутоиммунным эндокринологическим заболеваниям
20 сентября 2022, г. Москва

Случай папиллярной карциномы щитовидной железы у ребенка, ассоциированной с мутациями в гене DICER1

Малиевский Олег Артурович
профессор кафедры госпитальной педиатрии
Башкирского государственного медицинского университета,
главный детский эндокринолог МЗ РФ в Приволжском федеральном округе,
Окороков Павел Леонидович,
старший научный сотрудник ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ

Девочка Ч., 11 лет

2018: Впервые узловой зоб выявлен в возрасте 10 лет, когда родители заметили объемное образование на шее. УЗИ щитовидной железы: объем 23,75 мл, в обеих долях изоэхогенные образования от 2 мм до 24x16 мм, гипоэхогенные образования от 3x2 до 7x6 мм. ТТГ 1,685 мкМЕ/мл, свободный Т4 9,76 пмоль/л, АТ-ТПО 4,3 ЕД/мл, кальцитонин < 1,0 пг/мл.

У двоюродной бабушки узловой зоб, проведена тиреоидэктомия (результатов гистологического исследования нет). У мамы и бабушки по маминой линии киста яичника, у тети по маминой линии — киста яичника и зоб.

2019: направлена на обследование в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ. УЗИ щитовидной железы: объем 34,2 см³, множество узловых образований диаметром до 19 мм. Тонкоигольная пункция узлов: узловой коллоидный зоб с аденоматозом (II класс по Bethesda). При молекулярно-генетическом обследовании выявлены: 1) в гене CDC73 (NM_024529) гетерозиготный вариант с.641T>G:p.V214G с неопределенной клинической значимостью; 2) в гене DICER1 (NM_177438) 2 гетерозиготных варианта с.290T>G:p.V97G и с.518T>G:p.V173G с неопределенной клинической значимостью. Рекомендовано динамическое наблюдение, прием препаратов йода.

2019-2021: прием калия йодида 200 мкг 1 раз в день ежедневно.

Продолжение

2021: УЗИ щитовидной железы. Объем увеличился с 23,75 до 125,1 см³. Визуализируются анэхогенное образование с изоэхогенным компонентом 32х23х23 мм, изоэхогенное образование 39х24х30 мм, в правой доле множественные изоэхогенные образования 22х16 мм, в левой доле аналогичные образования 17х17 мм. Учитывая прогрессирующее увеличение размеров узлов и признаки компрессии трахеи рекомендована тиреоидэктомия.

В ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» МЗ РФ проведена тотальная тиреоидэктомия с интраоперационным нейромониторингом.

Назначен левотироксин натрия 100 мкг.

Гистологическое заключение: **папиллярная микрокарцинома (диаметром 0,2 см, без признаков инвазивного роста в капсулу)**, двусторонний многоузловой макро-микрофоликулярный коллоидный зоб в сочетании с хроническим лимфоцитарным тиреоидитом.

Продолжение

2021, октябрь: на УЗИ в поликлинике по месту жительства в нижней трети шеи передней поверхности шеи слева с захождением за грудину и ключицу лоцируется участок железистой ткани неоднородной структуры за счет множественных включений с четкими ровными контурами.

ТТГ 45,6 мкЕД/мл (на фоне отмены приема левотироксина натрия), свободный Т4 5,15 пмоль/л, **тиреоглобулин 0,147 нг/мл**, АТ-ТГ 29,14 ЕД/мл.

При повторном УЗИ в НМИЦ эндокринологии в проекции щитовидной железы объемные образования не выявляются.

МРТ шеи: признаков рецидива не выявлено. Описываемая на УЗИ железистая структура возможно является вилочковой железой.

Продолжается терапия левотироксином натрия в заместительной дозе.

Выводы

У детей с узловым зобом при сборе анамнеза обращать внимание на наличие у родственников не только узлового зоба, но и других проявлений, ассоциированных с мутациями в гене DICER1 (напр., плевропульмональная бластома, эмбриональная рабдомиосаркома мочевого пузыря и шейки матки, стромальные опухоли яичников и яичек, кистозная нефрома)

Необходим регистр пациентов с мутациями в гене DICER1 с целью оценки риска развития рака щитовидной железы

Вероятно, риск рака щитовидной железы у пациентов с мутациями в гене DICER1 недооценен

Учитывая двусторонне поражение щитовидной железы, быстрый рост узлов, возможность папиллярной карциномы, оправдана тиреоидэктомия