

СЛУЧАЙ ДИАГНОСТИКИ ВРОЖДЕННОГО ГИПОПИТУИТАРИЗМА НА ВТОРОМ ГОДУ ЖИЗНИ

Врожденный гипопитуитаризм (ВГ) - редкое заболевание, клиническая картина которого крайне неспецифична, что осложняет раннюю диагностику. ВГ – это жизнеугрожающее состояние, особенно в неонатальном периоде, именно поэтому своевременная верификация диагноза является актуальной проблемой. К тому же, раннее начало терапии пациентов с ВГ улучшает прогноз и качество жизни.

На приеме мальчик с жалобами: низкие темпы роста и дефицит веса, периодическое снижение глюкозы крови. **Анамнез заболевания:** впервые родители мальчика обратились к эндокринологу в возрасте месяца по рекомендации неонатологов. При обследовании диагностирована гипогликемия (глюкоза Филиппского с крови - 2,76 ммоль/л), выполнены гормоны ТТГ, СТ4 – без отклонений. В возрасте 2-х месяцев ребенок направлен на консультацию к генетику. В возрасте 6 месяцев ребенок госпитализирован в детское гастроэнтерологическое отделение ДГКБ им. Г.К. диагнозом: гастроинтестинальная форма пищевой аллергии, повышенными значениями АСТ, АЛТ. В возрасте 1 года 6 месяцев обратились к эндокринологу Краевого эндокринологического диспансера по рекомендации гастроэнтеролога.

Анамнез жизни: ребенок от 1 беременности, беременность протекала на фоне гестационного сахарного диабета, компенсированного гипотиреоза, от 1 срочных родов. Вес при рождении - 3770 г, рост - 53 см. В возрасте 2-х суток ребенок переведен в ОИТАР (нарастание симптомов ВЧГ, СДР 1 степени, кефалогематома). В неонатальном периоде отмечались гипогликемии, повышение АСТ, АЛТ. **Генеалогический анамнез:** отягощен, у мамы АИТ, у дедушки СД 2 типа.

При осмотре: рост – 72,5 см (SDS L=-3,54), вес – 8,6 кг, ИМТ – 16,3 кг/м². (BMI SDS=-0,63). Общее состояние удовлетворительное. Кожные покровы физиологической окраски, влажные. Дыхание везикулярное. Щитовидная железа не увеличена. Наружные половые органы развиты по мужскому типу, яички в мошонке не пальпируются, 1 стадии по Таннеру (G1P1).

Пациенту назначено развернутое обследование: в биохимическом анализе крови: общий белок - 59 г/л, АСТ – 59 ЕД/л, глюкоза крови натощак - 3,0 ммоль/л, другие показатели без отклонений. Выполнены гормоны крови: ТТГ - 4,59 мМЕ/л, СТ4 - 0,61 нг/дл, С-пептид - 0,133 нг/дл, инсулин натощак - 1,2 мкМЕ/мл, кортизол - 245 нмоль/л, ФСГ - 0,51 мМЕ/мл, ЛГ - 0,1 мМЕ/мл, тестостерон - 0,1 нг/дл, пролактин - 475,5 мМЕ/мл, ИФР-1 - <15,0 нг/мл. Рентгенография кистей с лучезапястными суставами: костный возраст равен 3-4 месяцам жизни. УЗИ органов мошонки - признаки двустороннего крипторхизма.

По результатам обследования заподозрен врожденный гипопитуитаризм, проведена телемедицинская консультация с ФГБУ «НМИЦ эндокринологии», пациенту была назначена госпитализация в ходе которой диагноз был подтвержден и назначена терапия. Пациент получает левотироксин натрия, рекомбинатный гормон роста.

Через 7 месяцев после уточнения диагноза мальчик был госпитализирован в инфекционную больницу г. Ставрополя с признаками острой кишечной инфекции, на фоне чего отмечалась стойкая гипогликемия, кортизол крови – 50 нмоль/л. Пациенту рекомендовано применение гидрокортизона на постоянной основе.

В настоящее время результаты молекулярно-генетического исследования в работе.

Таким образом, необходимо помнить, что сочетание гипогликемических состояний с затяжной желтухой, повышенными значениями печеночных трансаминаз в неонатальном периоде без очевидных причин, низкие темпы роста и плохая прибавка в весе первые месяца жизни, очевидно, требует исключения врожденного гипопитуитаризма.

Контактное лицо: Атанесян Роза Артуровна, доцент кафедры эндокринологии и детской эндокринологии с курсом ДПО ФГБОУ ВО «СтГМУ» Минздрава России, к.м.н., врач высшей категории, врач-детский эндокринолог ГБУЗ СК «КЭД» г. Ставрополя, Россия.

Телефон: 8(928)377-09-98

E-mail: rozaatanesyan@rambler.ru