

Тяжелое течение первичного гиперпаратиреоза, обусловленное мутацией в гене *CDC73*

ВВЕДЕНИЕ

Первичный гиперпаратиреоз (ПГПТ) – заболевание, обусловленное гиперпродукцией паратгормона (ПТГ) при высоком уровне кальция, в следствие патологии околощитовидных желез (ОЩЖ). Среди причин ПГПТ выделяют синдром гиперпаратиреоза с опухолью челюсти, обусловленное мутациями в гене *CDC73*, кодирующий ген-супрессор опухолевого роста – парафибромин.

Описание клинического случая

Пациентка У. в 16 лет госпитализирована в ФГБУ «НМИЦ эндокринологии» в состоянии кахексии, рвота, выраженная гиперстезия, боль в ребрах и конечностях.

Перенесенные состояния: трижды переломы костей верхних конечностей в раннем возрасте.

Анамнез жизни:

За последние 3 месяца у девочки диагностированы множественные низко травматические переломы костей верхних и нижних конечностей, киста правой бедренной кости, очаги деструкции костей таза, черепа, правого плеча, грудной клетки. Проведены биопсия и дренирование костной кисты - данных за миеломную болезнь не обнаружено. Выполнены миелограмма, иммунофенотипирование костного мозга – острый лейкоз исключен.

При обследовании в стационаре:

Са общ. 4.17 ммоль/л; Са ион. 2.14 ммоль/л; Р 1.07 ммоль/л, ПТГ 2151 пг/мл, образование правой нижней ОЩЖ, гиперкальциурия (кальций/креатинин 1.35 ммоль/ммоль), нефрокальциноз. Установлен диагноз «Первичный гиперпаратиреоз». Учитывая тяжелое состояние пациентки, по решению консилиума, проведена терапия Деносумабом 60 мг с положительным эффектом.

Лечение: правосторонняя гемитиреоидэктомия, удаление опухоли ОЩЖ справа, центральная лимфаденэктомия. По гистологии – аденома ОЩЖ. После операции отмечался выраженный синдром «голодных костей», гипокальциемия, проводилась инфузия раствором глюконата кальция.

Обследование в 17 лет: эутиреоз, ПТГ 46,33 пг/мл; Са общ. 2,24 ммоль/л, Са ион. 1,06 ммоль/л, Р 1,24 ммоль/л. УЗИ щитовидной железы и ОЩЖ - объемные образования не выявлены, УЗИ почек – нефрокальциноз.

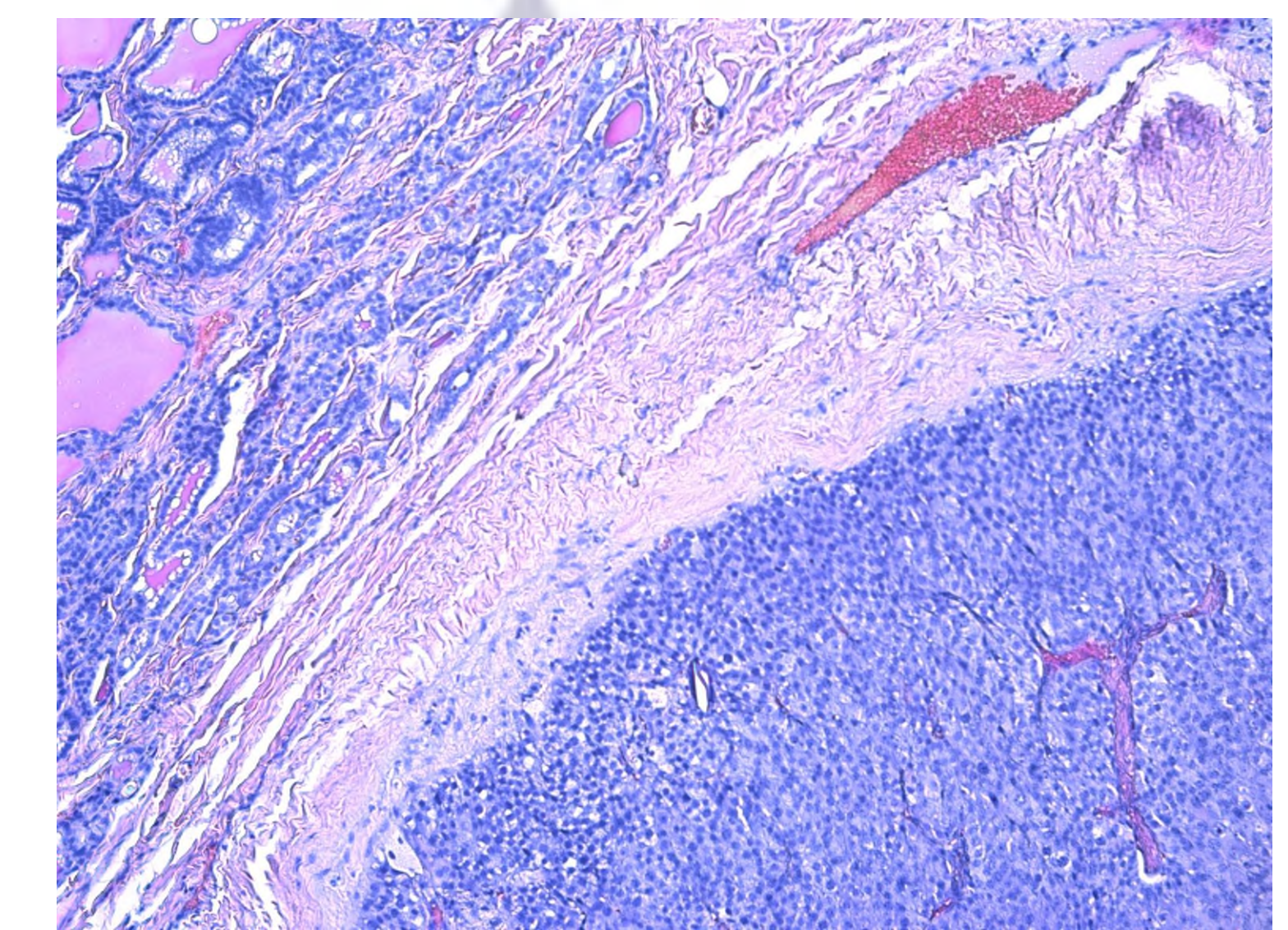
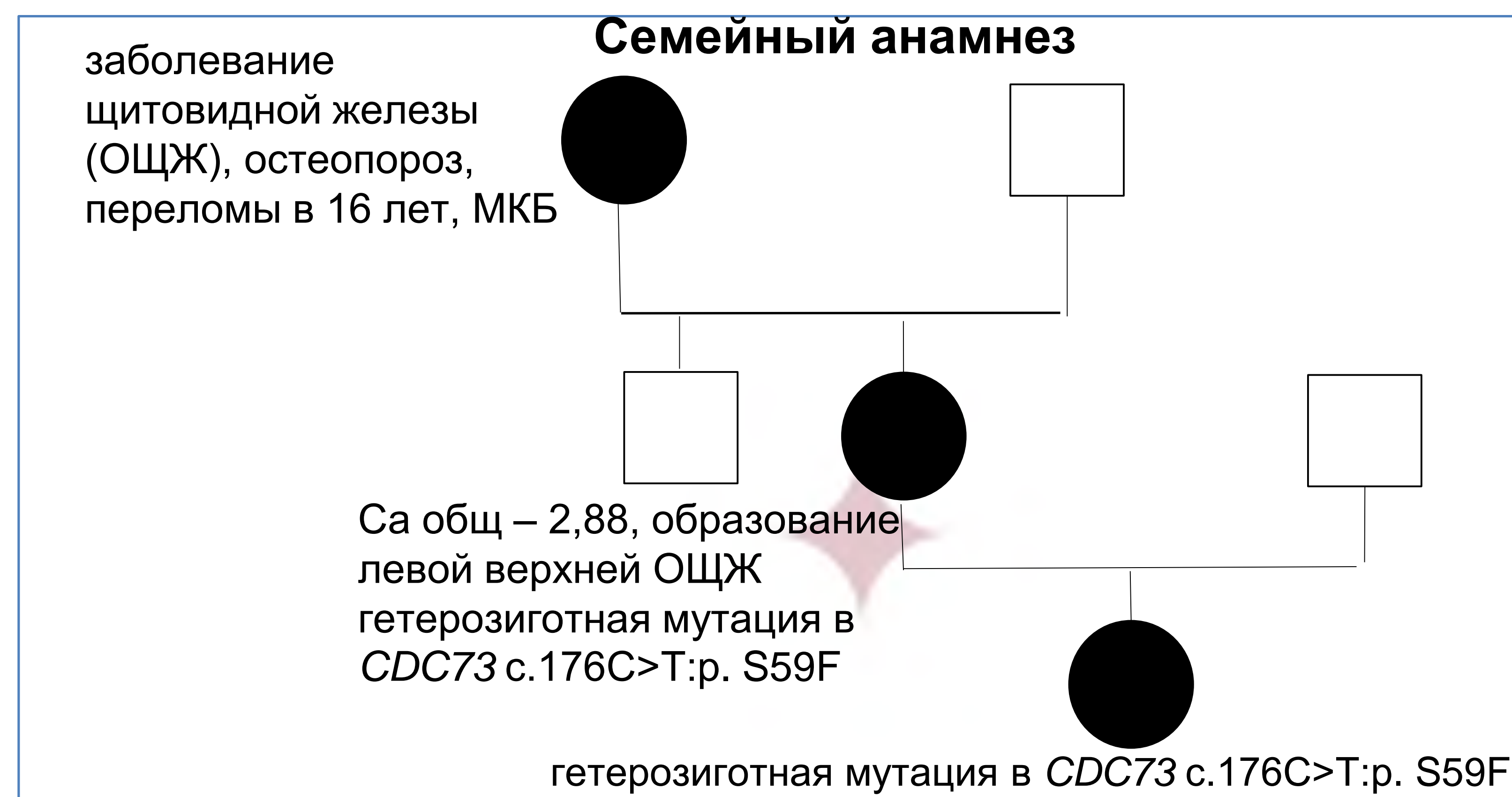
Общее состояние пациентки улучшилось, рекомендовано динамическое наблюдение.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

ПГПТ у детей имеет тяжелое течение, в ряде случаев заболевание протекает бессимптомно. Паратиреоидэктомия является радикальным методом лечения ПГПТ, после которой наблюдается улучшение общего состояния и регресс специфических осложнений.

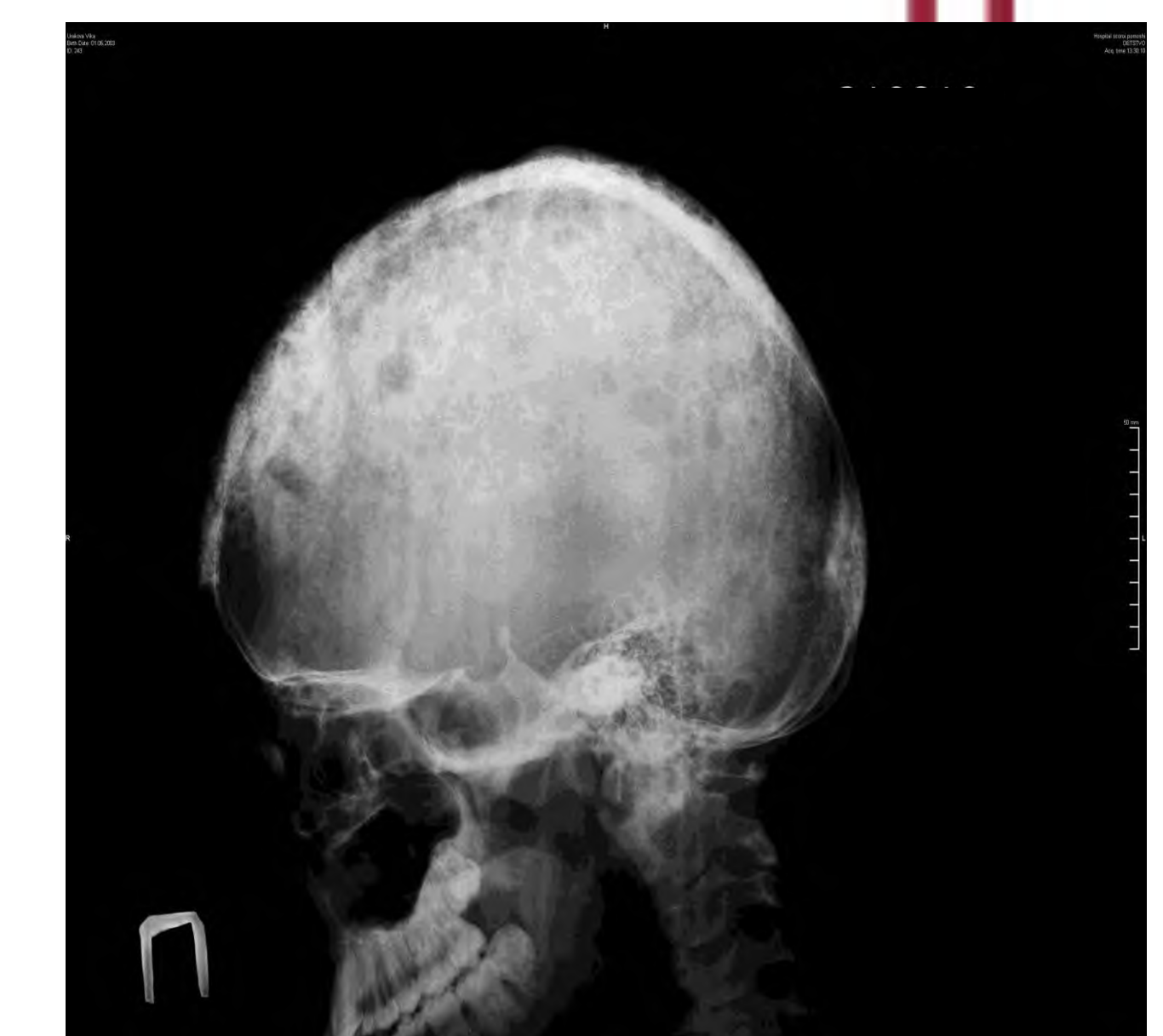
МАТЕРИАЛЫ И МЕТОДЫ

Молекулярно-генетическое исследование (nextgeneration sequencing, NGS) панели генов, герминальные мутации в которых приводят к развитию ПГПТ: *MEN1*, *CASR*, *CDC73*, *CDKN1A*, *CDKN1B*, *CDKN1C*, *CDKN2A*, *CDKN2C*, *CDKN2D*, *AP2S1*, *RET*. В гене *CDC73* выявлена гетерозиготная мутация с.176C>T:р. S59F.



Аденома ОЩЖ

множественные очаги деструкции различного размера и локализации до лечения



положительная динамика в виде увеличения костной плотности после лечения



КОНТАКТЫ

Бенина Анастасия
Романовна
E-mail: ifeel1996@mail.ru